

XL
Reunión
Anual de
la SENEP
25/27 de
mayo 2017
Madrid



Comunicaciones

Pósteres

Índice de autores



CEFALEAS, PATOLOGÍA TUMORAL Y TRASTORNOS DEL SUEÑO.

O-001

EFICACIA DEL TRATAMIENTO DEL COMPROMISO ARTICULAR TEMPOROMANDIBULAR EN LA MIGRAÑA

Cabrera Lopez, Jose Carlos ⁽¹⁾; Larena-Avellaneda Mesa, Jose ⁽²⁾; Gonzalez Esmoris, Isabel ⁽²⁾; Perez Candela, Victor ⁽³⁾; Casañas Barrios, Rafael ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Hospital Materno Infantil Las Palmas, Las Palmas; ⁽²⁾ Practica Privada, Las Palmas; ⁽³⁾ Clínica San Roque, Las Palmas; ⁽⁴⁾ Clínica Santa Catalina, Las Palmas.

Introducción

El compromiso articular temporomandibular (CAT) es una patología funcional de la articulación temporomandibular de causa mecánica y localización extraarticular. Se origina por una pérdida de espacio en el aparato masticatorio que implica el impedimento o la limitación en la amplitud de los movimientos mandibulares. Según nuestra hipótesis, el impacto y/o compresión mecánica de la partes blandas situadas entre diferentes estructuras duras extraarticulares del aparato masticatorio, genera una cadena de estímulos en las terminaciones sensitivas generales trigeminales y motoras del sistema vegetativo, que produce entre otros síntomas y signos neurológicos, migraña. Eliminando el impacto y/o compresión de estas estructuras blandas con el tratamiento del CAT, se espera el efecto deseado de la desaparición de la migraña.

Objetivos

Comprobar la eficacia del tratamiento no farmacológico del CAT para solucionar la migraña.

Material y Métodos

43 pacientes; 28 niñas y 15 niños; edades entre 3 y 16 años; desde 2007 a 2016. Estudio experimental prospectivo transversal en pacientes pediátricos con diagnóstico según ICHD-3 beta de migraña sin aura (24) y con aura (19). Duración del tratamiento: 6 meses a 1 año. Tras la aplicación del tratamiento del CAT (terapia postural y aparatología en todos, tallado selectivo en 24 y exodoncia en 1), se realiza el control el 09/11/16.

Resultados

La migraña desapareció en 43 pacientes (99,57%) y persistió en 1 (0,43%).

Conclusiones

1. Debe descartarse CAT en niños con migraña.
2. El tratamiento bondadoso del CAT es una alternativa eficaz, no farmacológica, a la hora de abordar la migraña en pacientes pediátricos.



O-002

CEFALEA TROCLEAR PRIMARIA: UNA CAUSA RARA DE CEFALEA EN LA INFANCIA

Sánchez Ruiz, Prado; Martín Villaescusa, Celia; Duat Rodríguez, Anna; Martínez Albadalejo, Inma; Cantarín Extremera, Verónica; García-Navas Nuñez, Deyanira; Jiménez Marina, Lorena; Ruiz-Falcó Rojas, María Luz.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN

La cefalea troclear primaria es una causa de cefalea periorbitaria reconocida recientemente con posibilidad de realizar un diagnóstico clínico sencillo y un tratamiento efectivo. Se presenta un caso

CASO CLÍNICO

Adolescente de 13 años que ingresa por cefalea invalidante. Como antecedente de interés destaca que la madre padece migrañas. Desde hace una semana, la paciente refiere dolor episódico supraorbitario izquierdo de alta intensidad, con fotofobia y vómitos incoercibles. No presenta sintomatología trigémico autonómica, ni alteraciones visuales. Refiere que desde los 5 años presenta cuadros similares esporádicos. La exploración neurológica y por aparatos es normal. Se realiza estudio con analítica básica, función tiroidea y angio-resonancia cerebral, sin hallazgos patológicos. A pesar del tratamiento analgésico y antiemético intravenoso, no se objetiva ninguna mejoría. Por este motivo, se solicita valoración oftalmológica. Durante la exploración del ojo izquierdo, se desencadena cuadro de palidez, sudoración y vómitos al presionar la región troclear. Con estos hallazgos, se sospecha una posible cefalea troclear primaria y se decide realizar infiltración de corticoide y lidocaína en la región dolorosa, quedando la paciente asintomática a las 48 horas

CONCLUSIONES

La cefalea troclear primaria no ha sido descrita en niños. Sin embargo, es necesario saber identificar esta patología, ya que su tratamiento puede mejorar cuadros de cefalea migrañosos refractarios. Por ello y por su fácil diagnóstico, se ha de explorar la tróclea en toda cefalea periorbitaria. Aunque el origen pueda ser idiopático, es necesario hacer estudios complementarios que descarten causas secundarias



O-003

TRASTORNOS DEL SUEÑO EN PACIENTES CON CEFALEA EN EDAD PEDIÁTRICA

Andres Bartolome, Angelica; Olalla Nadal, Fatima; Mateo Martinez, Gonzalo Alberto; Arriola Pereda, Gema; Rueda, Matilde; Llorente Ruiz, Cristina; Lopez Dueñas, Ana.

Hospital Universitario, Guadalajara

Introducción: La cefalea es un motivo frecuente de consulta y los trastornos del sueño suponen un problema creciente. Ha sido descrita la relación entre cefaleas y trastornos del sueño aunque existen pocos estudios sobre ello en la población infantil. **Objetivo:** Definir la relación existente entre cefaleas y trastornos del sueño y evaluar que factores epidemiológicos influyen en esta relación. **Material y Método:** Se ha realizado un estudio prospectivo descriptivo mediante la realización de la encuesta BEARS (*Bedtime, Excessive Daytime Sleepiness, Awakening, Regularity, Sleep-Disordered Breathing*) en niños que acudieron a nuestra consulta por cefalea desde Septiembre de 2015. Posteriormente se seleccionó un grupo para realizar una intervención mediante un taller de medidas de higiene de sueño. **Resultados:** Estudiamos 180 niños distribuidos por edades. Detectamos afectación del sueño en 45,8%. Los niños con migraña presentaron alteración del sueño en 50,5%; mayor que en cefaleas tensionales (35,7%). En el grupo de 4-8 años los problemas mas frecuentes fueron el ronquido y los despertares nocturnos (52%). En el grupo de niños mayores de doce años el 51,7% presentaban algún aspecto del sueño alterado, siendo el mas frecuente la dificultad para quedarse dormido. **Conclusiones:** Hemos encontrado una elevada asociación entre cefalea y trastornos del sueño, mayor en niños con migraña. Con estos resultados se ha comenzado una fase de reclutamiento y formación a familias con los trastornos del sueño mas severos para realizar una intervención mediante talleres de higiene del sueño, y posteriormente evaluar el impacto tanto en el sueño como en la cefalea.



O-004

NARCOLEPSIA SINTOMÁTICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

García-Navas Núñez, Deyanira; Torres Torres, Carmen; García Bermejo, Alba; Belmonte Pintre, Zaira; Martín Castiblanco, Diana; Marvan Calzón, Mercedes; González Jimeno, Alicia; Herraiz Perea, Cristina; Muñoz Serrano, Ana; Garrido Palomo, Ramón.

Hospital General la Mancha Centro, Alcázar de San Juan

La narcolepsia es un trastorno crónico e infrecuente, caracterizado por somnolencia excesiva diurna (SED), cataplejía, alucinaciones hipnagógicas (AH) y parálisis del sueño. Su diagnóstico es clínico junto a la polisomnografía (PSG) y el test de latencias múltiples del sueño (TLMS). La mayoría son idiopáticas, aunque se han descrito formas sintomáticas. Presentamos dos casos de narcolepsia sintomática (NS).

Niño de 8 años afecto de síndrome de Moebius (SM) con clínica de SED, cataplejía, somnambulismo y despertares frecuentes (DF) desde hace dos años. Parálisis IV, VI, VII y IX par craneal. Hipotonía y torpeza motora. RM craneal (RMC) normal, HLA-DQB1*0602 positivo. PSG y TLMS negativos a los 6 años, pendiente de repetir.

Niña de 5 años que tras meningitis inicia clínica aguda de hiperfagia, irritabilidad, SED, cataplejía, AH, DF y somniloquia. Obesidad generalizada, IMC 27%. Descartado SAOS y alteración del eje hipotálamo-hipofisario. RMC normal, HLA-DQB1*0602 positivo. PSG y TLMS positivo para narcolepsia.

Ambos mejoría con metilfenidato.

Las formas sintomáticas de narcolepsia son infrecuentes pero es importante conocerlas.

El SM asocia múltiples trastornos del sueño (TS) por su disgenesia del tronco encefálico, aspecto a tener en cuenta en el seguimiento evolutivo. La ausencia de valores determinados para el TLMS en menores de 8 años, podría contribuir al falso negativo de nuestro paciente.

El inicio agudo y posterior de la clínica tras episodio de meningitis, nos hace pensar en una NS. La obesidad es un síntoma común en la narcolepsia, debiendo descartar en estos pacientes el síndrome de ROHHADS (obesidad de rápida aparición con disfunción hipotalámica, hipoventilación y desregulación autonómica), también asociado a TS.



O-005

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA: REVISIÓN Y SEGUIMIENTO DE UNA SERIE DE CASOS.

Martínez Cayuelas, Elena; Soto Insuga, Víctor; Cabrejas Martínez, Laura; Losada Del Pozo, Rebeca; Rodrigo Moreno, María; Moreno Vinues, Beatriz; Alonso Peralta, Miguel Ángel.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid

Introducción: La hipertensión intracraneal idiopática (HII) tiene todavía un origen desconocido y los factores clásicos de riesgo no son tan marcados en pediatría. Los avances en oftalmología permiten una detección precoz sin sintomatología asociada, pero añaden complejidad a la actitud terapéutica.

Objetivo: revisar los pacientes con diagnóstico de HII y su evolución; plantear necesidad de nuevas guías diagnósticas.

Material y método: Estudio descriptivo de pacientes, 0-18 años, con diagnóstico de HII según criterios Dandy modificados, en los últimos 5 años, excluyendo casos de HI secundaria a otras causas. Se recogen datos demográficos, síntomas, exploración, pruebas complementarias, tratamiento y seguimiento.

Resultados: total de 11 pacientes, con una edad media de 10,6 años y predominio en mujeres (81%). 50% presentaban antecedentes familiares de migraña. El motivo de consulta fue únicamente papiledema en 45 %. En uno de estos la primera punción lumbar (PL) fue normal, pero evolutivamente presentó presión de salida alterada. 54% presentaba obesidad. Se realizó tomografía de coherencia óptica (OCT) , patológica 80%, y PL en todos. Ningún paciente presentó trombosis venosa en neuroimagen. Tratamiento con acetazolamida en 54%. Tiempo medio de seguimiento: 23 meses, evolución tórpida en tres y 63% trastorno por déficit de atención e hiperactividad.

Conclusiones: los avances en oftalmología han hecho que el motivo de consulta haya cambiado, permitiendo un diagnóstico más precoz pero también planteando dudas de manejo. El hallazgo de TDAH y complicaciones a largo plazo apoya la idea de no benignidad de HII.



O-006

SECUELAS NEURO-OFTALMOLOGICAS EN SUPERVIVIENTES DE TUMORES PRIMARIOS DEL SNC

Ramos, Federico ; Prat, Joan; Cruz, Ofelia; Morales, Andres; Rodriguez, Natalia.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Los tumores del sistema nervioso central (TPSNC) ocupan el segundo lugar en frecuencia en oncología pediátrica y son los tumores sólidos más frecuentes en la infancia.

En los últimos años, la tasa de supervivencia en esta población ha mejorado drásticamente en relación a diversos factores: mayor precocidad en el diagnóstico, mejora de los protocolos de tratamiento y mayores cuidados en el seguimiento. A pesar de estos avances, los supervivientes padecen múltiples secuelas sensoriales, neurológicas y psicológicas que los condicionan por el resto de sus vidas.

Existe limitada información acerca del compromiso visual a largo plazo en estos niños. La complejidad de la exploración neuro-oftalmológica pediátrica, la incapacidad de una clara descripción de los síntomas visuales por parte de los pacientes y la escasa concientización del potencial riesgo de compromiso a este nivel por parte del equipo tratante, se encuentran dentro de las probables causas que colaboran a un infradiagnóstico de estas secuelas.

Los TPSNC pueden afectar la neuroanatomía del sistema visual de manera muy diversa, afectando tanto las vías visuales aferentes, eferentes o a través de un compromiso mixto.

Presentamos el caso de una niña de 13 años diagnosticada de un tumor de fosa posterior (Meduloblastoma) que recibió tratamiento multimodal: cirugía, quimioterapia y radioterapia. En su evolución presenta un defecto visual complejo, de difícil diagnóstico, por afectación mixta de vías visuales, siendo su origen multifactorial.

Es importante la familiarización del neuropediatra con la semiología neuro-oftalmológica en el paciente con TPSNC.



O-007

EL ROL DEL NEUROPEDIATRA EN EL EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO DEL PACIENTE CON CÁNCER. EXPERIENCIA EN UN CENTRO DE TERCER NIVEL

Ramos, Federico; Boix, Cristina; Mangado, Laura; Perez Ordoñez, Marta; Morales, Andres; Cruz, Ofelia; Guillen, Antonio; Puerta, Patricia; Rodriguez, Natalia.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Alrededor de 260,000 niños desarrollan cáncer cada año en el mundo, de los cuales, 30,000-40,000 son Tumores Primarios del SNC (TPSNC). Sumado a estas cifras, más de un tercio de leucemias, linfomas y otros tumores sólidos no TPSNC presentan síntomas neurológicos en su evolución. En un estimativo global, más de un 50% de niños con cáncer requiere evaluación especializada por síntomas neurológicos, resaltando el rol fundamental del neuropediatra en el equipo tratante del paciente con cáncer.

Con los notables avances en las últimas décadas de los procedimientos diagnósticos y de las diferentes modalidades terapéuticas (cirugía-radioterapia-quimioterapia, etc), se ha observado una notable mejoría en la tasa de supervivencia de estos niños y adolescentes, como así también, un incremento en la demanda de la valoración por parte del neuropediatra de secuelas que a menudo se presentan en estos pacientes. Ya sea por efecto directo del tumor, daño indirecto surgido en contexto del tratamiento o formando parte de síndromes paraneoplásicos, los síntomas neurológicos son muy diversos y, en ocasiones, de muy difícil diagnóstico.

Se presenta el modelo organizativo de una unidad funcional de Neuro-oncología en un hospital de referencia. Se presentan casos clínicos ilustrativos en los que el neuropediatra cumple un papel clave en el abordaje de estos pacientes.

Las complicaciones neurológicas en el cáncer infantil son comunes y están incrementándose

El diagnóstico y tratamiento de estas complicaciones son de importancia vital en un cerebro en desarrollo y pueden mejorar significativamente la calidad de vida de estos niños.

La investigación y el entrenamiento en esta subespecialidad es esencial.



O-008

CUANDO UNA BRONQUITIS SEVERA ESCONDE UNA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL: SD DE ALPERS

García Sánchez, Verónica ⁽¹⁾; Ley Martos, Myriam ⁽¹⁾; Estalella Mendoza, Ana ⁽¹⁾; Garofano Montero, Sonia ⁽¹⁾; Rodríguez Campoy, Patricia ⁽¹⁾; Hernández González, Arturo ⁽¹⁾; Flores González, José Carlos ⁽¹⁾; Zuazo Ojeda, Amaya ⁽¹⁾; Rivas Infante, Eloy ⁽²⁾; Jiménez Benítez, Javier ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

INTRODUCCION La enfermedad de Alpers es una enfermedad rara neurológica y progresiva iniciada en la primera infancia y que afecta a sustancia gris cerebral e hígado.

OBJETIVOS Aportación de un caso.

RESULTADOS. Ingresó lactante de 10 meses, con antecedentes de crisis febril a los 8 meses y bronquitis de repetición, por encefalopatía epiléptica tras bronquitis severa. Previamente catarro, seguido de dificultad respiratoria progresiva, que precisó intubación, e inicio de crisis hemiclónicas con generalización. Tratamos con aciclovir, antibióticos, y FAES por estatus superrefractario, bajo monitorización con EEG: DZP, LEV, MDZ, PTH; polivitamínico, PB, ketamina, barbitúricos, TPM, lacosamida, ZNS, perampanel, CLN, dieta cetógena, saliendo del estatus con altas dosis de PB a los 30 días.

A la exploración: encefalopata, nula fijación y persecución, hipotonía axial, escasa movilidad espontánea, irritabilidad.

Realizamos:

Análisis, hiperlactacidemia sin acidosis metabólica, anemia, leve hipertransaminasemia. Eco hepatomegalia. Ecocardiograma: hipertrabeculación VI.

PEV ceguera cortical. LCR, PCR y serologías normales.

TAC y RM extensas áreas confluentes hiperintensas en T2 bilaterales parietooccipitales, afectación de sustancia blanca, caudados, putamen y palídeos.

Biopsia muscular: Enfermedad mitocondrial con déficit de complejos I y II+ III de la cadena respiratoria. Estudio genético gen POLG1 en proceso.

CONCLUSIONES. Ante una encefalopatía epiléptica, sin antecedentes de paro o hipoglucemia severa, con estatus superrefractario, hepatopatía y ceguera cortical, se orienta como Sd de Alpers. La dieta cetógena no fue efectiva en el estatus. Actualmente está libre de crisis, con gran afectación neurológica. Creemos que son necesarios

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



protocolos de manejo en estatus superrefractario en enfermedades mitocondriales para disminuir la morbimortalidad.



O-009

¿ENCEFALITIS O HIPERSOMNIA? IMPORTANTE DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Martínez Albaladejo, Inmaculada ⁽¹⁾; Duat Rodríguez, Anna ⁽¹⁾; Pérez Sebastián, Isabel ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, Verónica ⁽¹⁾; Hedrera Fernández, Antonio ⁽²⁾; García Fernández, Marta ⁽¹⁾; López Esteban, Pilar ⁽¹⁾; Martínez Rivero, Inmaculada ⁽³⁾; García Peñas, Juan José ⁽¹⁾; Ruiz-Falcó Rojas, María Luz ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁽³⁾ Hospital Santa Cristina, Madrid.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kleine-Levin es una rara enfermedad de causa desconocida que se caracteriza por episodios recurrentes autolimitados de hipersomnia acompañados de alteración cognitiva y conductual. Entre los episodios los pacientes tienen un patrón de sueño y cognitivo normal

CASOS CLÍNICOS

Presentamos 3 pacientes de 14 años, dos hombres y una mujer. Debutaron tras un desencadenante (vacuna, una infección respiratoria por influenza B y menstruación). En el episodio agudo presentaban tendencia al sueño y en vigilia destacaba bradipsiquia, inquietud motora y gran labilidad emocional con tendencia al llanto y necesidad de la presencia de los familiares. Un caso presentó síntomas delirantes. Presentaron una duración aproximada de 10-15 días y periodicidad mensual, mostrándose asintomáticos entre los episodios. Los tres pacientes fueron valorados por pediatras, diagnosticados y tratados de encefalitis autoinmune. En las pruebas complementarias el único dato patológico era electroencefalograma enlentecido que se normalizaba al alta. Sólo uno cumplía la triada típica de hipersomnolencia, hiperfagia e hipersexualidad pero ninguno de los 3 datos había sido recogido en la historia clínica inicial y la familia sólo lo refería tras anamnesis dirigida

CONCLUSIONES

En el síndrome de Kleine-Levin los síntomas neurológicos durante el cuadro agudo son aún más frecuentes que los psiquiátricos. La tendencia al sueño y el hecho de que durante la vigilia no estén asintomáticos sino mostrándose lentos, apáticos, lábiles e irascibles, nos indica que debemos tener presente esta entidad ante sospecha de encefalitis recurrentes de etiología no filiada



O-010

TEENS: ESTILOS DE VIDA Y CEFALEA EN UNA POBLACIÓN DE ADOLESCENTES

Ajanovic Andelic, Sara; Torres Ferrús, Marta; Vila Sala, Carme; Pozo Rosich, Patricia; Macaya, Alfons.

Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

INTRODUCCIÓN

La cefalea es muy frecuente en adolescentes. Es la tercera causa de absentismo escolar y de discapacidad. Solo un 12% de los adolescentes consultan al médico.

MÉTODOS:

TEENS es un estudio descriptivo observacional que incluye 1619 alumnos de educación secundaria de 12 a 18 años de 6 centros diferentes. Completaron un cuestionario con información demográfica, presencia de cefaleas, sus características clínicas y grado de discapacidad. Se evaluaron sus hábitos de vida (descanso, actividad física, alimentación), estado de salud, y se realizó un cuestionario de puntos fuertes y dificultades (SDQ).

Se estudiaron las características de la cefalea, y se formularon preguntas para identificar casos de probable migraña. Se compararon los estilos de vida del total de alumnos, de los que padecían cefalea vs de los que no la padecían, y de los que padecían probable migraña vs otros tipos de cefalea.

RESULTADOS:

La incidencia de cefalea fue del 30.5% (11.4% probable migraña). La edad de inicio media era de 10 años (prevalencia máxima a los 16-17). El 62.3% no había consultado nunca a un médico y era discapacitante en un 44%.

Los adolescentes con cefalea son predominantemente mujeres. No observamos diferencias en su rendimiento escolar, sistema de escolarización o nivel educativo de los padres, pero sí en sus hábitos de vida (deporte, café, tabaco, IMC).

Los casos con probable migraña presentaban más crisis, antecedentes familiares, grado de discapacidad y consultaban más al médico.

No se encontraron diferencias significativas entre adolescentes con probable migraña y el resto de cefaleas.



EPILEPSIA 1.

O-011

MALFORMACIÓN LEVE DEL DESARROLLO CORTICAL CON HIPERPLASIA OLIGODENDROGLIAL EN EPILEPSIA DEL LÓBULO FRONTAL: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MANEJO TERAPÉUTICO DE UNA ENTIDAD DE RECIENTE DESCRIPCIÓN

Aledo Serrano, Angel; Toledano Delgado, Rafael; García Morales, Irene; Álvarez-Linera Prado, Juan; Gil-Nagel Rein, Antonio.

Hospital Ruber Internacional, Madrid

Objetivos: La Malformación Leve del Desarrollo Cortical con Hiperplasia Oligodendroglial en Epilepsia del Lóbulo Frontal (MOGHE, por su acrónimo en inglés) es una entidad clínico-patológica de reciente descripción asociada a epilepsia farmacorresistente. En esta comunicación presentamos los rasgos clínicos y pronósticos de los pacientes diagnosticados en nuestra unidad, que constituyen la serie más numerosa de un sólo centro hasta la fecha.

Métodos: Presentamos 5 pacientes tratados mediante cirugía de epilepsia en la unidad de Epilepsia del Hospital Ruber Internacional entre junio de 2012 y marzo de 2016 con diagnóstico histológico de MOGHE.

Resultados: Se trata de 5 pacientes con epilepsia focal frontal, 3 en lado derecho y 2 en izquierdo, con afectación cognitiva asociada (trastorno de atención y de expresión verbal, n=5; rasgos autistas, n=3). Todos fueron diagnosticados de probable displasia cortical en neuroimagen. En comparación con la serie publicada, nuestros pacientes tuvieron, tanto el inicio de la epilepsia, como el tratamiento quirúrgico más precoces (mediana de 1,5 frente a 4 años para inicio de la epilepsia, y 6,5 frente a 16 años para cirugía). Esto puede explicar el mejor pronóstico en nuestra serie (40% de Engel I frente a 27%). En todos los casos de nuestra serie hubo mejoría cognitiva postcirugía.

Conclusiones: La MOGHE es una entidad clínico-patológica de reciente caracterización asociada a epilepsia farmacorresistente y discapacidad intelectual. A la espera de series más extensas, el tratamiento quirúrgico precoz parece incidir de manera importante en el control de la epilepsia y la evolución cognitiva de estos pacientes.



O-012

TERMOCOAGULACIÓN POR RADIOFRECUENCIA DURANTE LA MONITORIZACIÓN ESTÉREO-EEG EN EL MANEJO DE PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL REFRACTARIA.

Aledo Serrano, Angel; Toledano Delgado, Rafael; García Morales, Irene; Martínez Álvarez, Roberto; Gil-Nagel Rein, Antonio.

Hospital Ruber Internacional, Madrid

Objetivo: Evaluar la utilidad de la termocoagulación por radiofrecuencia (TCRF) tras la monitorización mediante estéreo-electroencefalografía (EEEG) de pacientes con epilepsia focal farmacorresistente en edad pediátrica.

Métodos: De los 63 pacientes evaluados mediante EEEG entre los años 2010 y 2017 en el Hospital Ruber Internacional, en 20 pacientes se realizó TCRF, de los cuales 4 eran pacientes pediátricos. Se definieron como respondedores aquellos pacientes en los que se produjo una reducción de crisis >50% en los tres meses post-tratamiento en comparación con el mismo periodo pretratamiento.

Resultados: Se trata de 4 pacientes con epilepsia focal refractaria (3 varones; edad: 5-7 años), 2 con resonancia magnética negativa. La E-EEG permitió la localización de la zona epileptogénica en los cuatro pacientes. La TCFR fue realizada sobre los electrodos más activos, tras realizar estimulación eléctrica de los electrodos que se iban a termocoagular. Tres pacientes fueron respondedores, dos con mejoría transitoria, siendo finalmente operados, y uno de ellos está libre de crisis tras TCFR.

Conclusiones: La TCRF es una técnica que permite el tratamiento de un subgrupo de pacientes explorados con EEEG. Aunque los resultados son inferiores a la cirugía convencional, la mejoría transitoria en el control de las crisis, contribuye a diseñar una posible cirugía resectiva más dirigida.



O-013

ANÁLISIS DE LA ESTANCIA HOSPITALARIA EN LA EPILEPSIA REFRACTARIA INFANTIL EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Conejo Moreno, David ⁽¹⁾; González García, Hermenegildo ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, María Montesclaros ⁽¹⁾; Del Valle Ortiz, María ⁽¹⁾; Gómez Menéndez, Ana ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Clínico Universitario Valladolid, Valladolid.

Introducción: La Liga Internacional contra la epilepsia (ILAE) define la epilepsia refractaria (ER) como el fracaso de dos regímenes terapéuticos bien tolerados e indicados para lograr un control mantenido de crisis. Objetivos: Analizar los factores que determinan la estancia de la ER en nuestro centro. Material y métodos: Estudio observacional descriptivo retrospectivo de los niños ingresados en nuestro hospital con ER desde enero de 2012 a marzo de 2015. Resultados: Se analizaron 89 ingresos en 30 pacientes con ER. El número de ingresos por paciente fue $2,97 \pm 2,56$ y la estancia media de $9,68 \pm 9,9$ días. Se encontró asociación estadística de ingresos más prolongados con las variables: crisis diarias, modificación del tratamiento antiepiléptico, empeoramiento electro-clínico, ingreso en UCIP, necesidad de soporte nutricional-respiratorio, tratamiento con dieta cetogénica (DC) y presentar la mutación SCN2A. El análisis de regresión lineal estableció el siguiente modelo para la estancia = $2,803 + 19,862 \times \text{empeoramiento EEG} + 20,510 \times \text{SCN2A} + 6,733 \times \text{soporte respiratorio} + 7,524 \times \text{DC}$. Los coeficientes de correlación fueron mayores para empeoramiento de EEG y SCN2A, pudiendo interpretar que el empeoramiento del EEG produce un aumento en la estancia de 19,862 días por sí solo. Conclusiones: Los niños con ER son pacientes muy complejos que ingresan con frecuencia. La estancia hospitalaria es superior a la que se observa en otro tipo de patología pediátrica. Debemos conocer los factores que condicionan una estancia prolongada con el fin de mejorar el manejo de estos pacientes.



O-014

EPILEPSIA, ¿PENSAMOS SOLO EN ORIGEN NEUROLÓGICO?

Expósito Escudero, Jesica Maria; Martín Viota, Lucia ; Gonzalez Barrios, Desiree ; Ruiz Pons, Monica; Rodríguez Lorenzo, Tania.

Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife

INTRODUCCIÓN. La aciduria malónica (AM) es un trastorno metabólico extraordinariamente raro causado por deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa (MCD). Desde su definición en 1984, están descritos menos de 30 casos. Presenta fenotipo variable, retraso del desarrollo, hipotonía, convulsiones, hipoglucemia, acidosis metabólica y/o cardiomiopatía. El tratamiento dietético limitado en triglicéridos de cadena larga (LCT) y enriquecido con cadena media (MCT) y la suplementación con carnitina se han sugerido para el tratamiento reportándose mejoría cardiaca en algunos casos. **CASO CLINICO.** Mujer de 8 meses de vida sin antecedentes de interés, hospitalizada en cuatro ocasiones por crisis mioclónicas, tras episodios infecciosos o vacunaciones, no siempre coincidiendo con fiebre. Presenta resonancia nuclear magnética normal y electroencefalograma con puntas y puntas-onda de mediana amplitud en regiones temporooccipitales bilaterales con predominio izquierdo, por lo que se inicia tratamiento con levetiracetam. La exploración física intercrisis es normal con adecuada adquisición de items del desarrollo psicomotor. En ampliación de estudio para descartar enfermedad congénita del metabolismo presenta excreción urinaria de ácido malónico y ácido metilmalónico compatibles con AM. Se realiza ecocardiografía que resulta normal. Se ha iniciado recientemente dieta enriquecida en MCT y suplementos de carnitina.

CONCLUSIONES. Ante un lactante con crisis mioclónicas, se debe considerar la posibilidad de un error congénito del metabolismo, no solo para un correcto consejo pronóstico y genético, sino porque en algunos casos es posible un tratamiento específico curativo. En el caso de la AM, se debe realizar seguimiento neurológico y prevención del desarrollo de miocardiopatía con dieta específica.



O-015

ESTUDIO ÍTER-REGIONAL SOBRE CONOCIMIENTOS BÁSICOS EN EPILEPSIA INFANTIL ENTRE EL PROFESORADO DE EDUCACIÓN ORDINARIA DE DOS COMUNIDADES AUTÓNOMAS

Gallardo García, Rocío ⁽¹⁾; Bote Gascón, Marta ⁽²⁾; Clemente Callejo, Carlota ⁽²⁾; García Ron, Adrián ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla; ⁽²⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

OBJETIVO: Nuestro objetivo es determinar el conocimiento sobre conceptos básicos relacionados con la epilepsia en áreas docentes de educación ordinaria. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Estudio prospectivo, observacional y descriptivo entre educadores de Madrid y Extremadura pre y post-formación, a partir del diseño de un cuestionario y la realización de charlas formativas. **RESULTADOS:** Incluimos 271 educadores, el 65% mujeres, con edad media de 45 años (26-66 años), un 52% diplomados y una experiencia media de 16 años (1-43 años), siendo 61% extremeños. No encontramos diferencias significativas sobre conceptos generales y epilepsia (deporte, embarazo, nivel cognitivo, desempeño funcional), pero sí en el manejo de las crisis convulsivas agudas, siendo mayores los conocimientos en Madrid, con un 43%. En Extremadura el 65% optaba por introducir un objeto en la boca. Sólo el 26% de los madrileños y el 18% de los extremeños daban importancia a la duración de la crisis. El desconocimiento sobre fármacos y su administración fue mayor en Madrid (70%). Tras realizar una formación específica hubo una mejora generalizada. **CONCLUSIONES:** Aportamos datos sobre el escaso conocimiento en el manejo de las crisis de los docentes, existiendo ideas erróneas que pueden influir negativamente en la morbilidad, aprendizaje e integración social. La principal fuente de información es online. Destacamos una mejora significativa tras la formación impartida, siendo necesarios protocolos de actuación.



O-016

EFICACIA DE LA DIETA CETOGÉNICA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Itzep Pérez, Débora Coritza; López Avaria, Francisca ; Guio, Laura; Ramírez Camacho, Alia; Aparicio Calvo, Javier; Arzimanoglou, Alexis; Campistol, Jaume ; San Antonio, Victoria.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

INTRODUCCIÓN: La dieta cetogénica (DC) constituye una alternativa eficaz en el tratamiento de pacientes con epilepsia refractaria (ER). Estudios reportan reducción > 50% en el número de crisis hasta un 60% de los casos

OBJETIVO: Descripción de características clínicas y respuesta a DC en niños y adolescentes con ER

METODO: Estudio descriptivo-retrospectivo de una serie de pacientes con ER y DC entre 2000-2016

RESULTADOS: Se describen 86 pacientes, 47 varones, con diagnóstico de epilepsia focal en 77.9%, generalizada en 18.6% y no clasificable en 3.5%. Edad de inicio de crisis: neonatal 10/86, 6.15 meses en 40/86, 4.3 años en 3/86 pacientes en 5 no tuvimos registro. Edad de inicio de DC: 2a 6m (+/-4.2) (moda); rango 1m-17a. Tiempo con DC: rango intercuartil 21.75 meses (+/+21.15). Eficacia de la DC con reducción >50% en el número de crisis en 54.8%, con remisión completa de crisis en 12.8%; disminución <50% en 36%, empeoramiento en 5% y en 4% no se tuvo registro. No hubo diferencia estadísticamente significativa de la eficacia de la DC según tipo de epilepsia o etiología. En 6/86 adicionalmente significativa mejoría conductual y del estado de alerta. Complicaciones en 24/86 (27%), las más frecuentes: hipoglucemia, diarrea, estreñimiento e hipercolesterolemia; solo en 4/24 motivaron abandono de DC. Tasa de abandono total 47%, la mayoría por no eficacia.

CONCLUSIÓN

En nuestra serie de niños y adolescentes con ER, la DC es una alternativa terapéutica eficaz y segura independientemente del tipo de epilepsia o la etiología desde los primeros meses de vida.



O-017

MUTACIÓN EN EL GEN PRRT2: EXPRESIÓN FENOTÍPICA EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Jiménez Legido, María ⁽¹⁾; Pagán Martínez, Antonio ⁽¹⁾; García Peñas, Juan José ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, Verónica ⁽¹⁾; Duat Rodríguez, Anna ⁽¹⁾; González Gutierrez-Solana, Luis ⁽¹⁾; Bernardino Cuesta, Beatriz ⁽¹⁾; Ruiz-Falcó Rojas, Mariluz ⁽¹⁾; Guerrero López, Rosa ⁽²⁾; García Fernández, Marta ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Laboratorio Neurología-Genética de las Epilepsias IIS Fundación Jiménez Díaz-CIBERER, Madrid; ⁽³⁾ Unidad de monitorización vídeo-EEG, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción: la mutación en el gen PRRT2 (proteína transmembrana 2 rica en prolina, implicada en neurotransmisión), ha sido recientemente identificada como causa frecuente de varios trastornos paroxísticos familiares. Objetivo: Describir la evolución natural de los trastornos paroxísticos asociados a mutación en PRRT2. Pacientes y método: Estudio observacional retrospectivo. Serie de 6 niños (5 hombres, 1 mujer) valorados por presentar episodios paroxísticos, diagnosticados finalmente de mutación en gen PRRT2. Analizadas características epidemiológicas, antecedentes familiares, semiología y evolución de los episodios paroxísticos. Resultados: Rango edad al debut: 2-10 meses. Antecedentes familiares: crisis epilépticas en lactante y/o discinesia paroxística cinesiogénica (DPC) en adolescencia. Migraña hemipléjica en un caso. Clínica: crisis parciales secundariamente generalizadas de duración breve (media 1,8 minutos), 4 pacientes con cuadro de crisis agudas repetitivas, 3 precisando ingreso en cuidados intensivos. Crisis controladas con ácido valproico o bloqueantes de canales de sodio (carbameceptina, oxcarbacepina). Edad media última crisis: 7,6 meses. Libres de crisis tras retirada de fármacos antiepilépticos. Desarrollo psicomotor normal, un paciente diagnosticado de trastorno del aprendizaje no verbal (12 años). Dos pacientes presentaron episodios paroxísticos compatibles con DPC. Estudio genético: 5 de 6 pacientes presentaron variante c.649_650insC, descrita como más frecuente en otras series. El registro Video-electroencefalográfico intercrítico de 3 pacientes mostró anomalías epileptiformes temporo-occipitales con normalización posterior. Conclusiones: conocer los fenotipos clínicos asociados a mutación en el gen PRRT2 permite diagnosticar correctamente, e instaurar precozmente farmacoterapia eficaz en el control clínico, así como orientar hacia un pronóstico benigno, lo que podría evitar estudios diagnósticos y regímenes terapéuticos excesivos.



O-018

STATUS EPILEPTICO: ANÁLISIS DE FÁRMACOS ANTIEPILEPTICOS

López Marcos, María; Álvarez Domínguez, Miguel Ángel; Muñoz Cabeza, María; Arce Portillo, María Elena; Alonso Luengo, Olga.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Introducción y objetivos

La emergencia médica neurológica más frecuente en la infancia, el estado epiléptico (EE), es una urgencia médica grave y potencialmente mortal que requiere una intervención rápida y eficaz, por lo que es preciso determinar algoritmos de actuación. El objetivo de este estudio es analizar el tratamiento utilizado en nuestro centro.

Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo de las historias clínicas de pacientes menores de 14 años ingresados por estatus epiléptico en nuestro hospital en los años 2015-2016.

Resultados

Se registraron 29 estatus en 27 pacientes con una edad media de 3.7 años. El 21% (6/29) presentaba antecedente de convulsión febril, teniendo diagnosticada epilepsia previamente 11 pacientes (11/29;38%). 20 fueron estatus febriles (20/29;69%); 16 convulsivos generalizados (55.2%), 11 focales (37.9%) y 2 no convulsivos (6.9%).

El primer fármaco empleado en la mayoría de los casos fue el diazepam rectal (24/29;82.7%). 25 pacientes requirieron tratamiento de segunda línea (midazolam 13;52%, VPA 5;20%); 19 de tercera línea (VPA 8;42%, PHT 6;31.5%) y 9 tratamiento de cuarta línea (VPA 3;33%, PHT 2;22%). Los fármacos con mayor tasa de respuesta fueron VPA (11/29;38%) y diazepam (7/29;24%). En 1 caso de los 29 pacientes se requirió coma barbitúrico.

Conclusiones

Los algoritmos a seguir ante el EE son variables y sería conveniente disponer de líneas de actuación mejor definidas. Existe consenso sobre el uso de BZD como primer escalón terapéutico, utilizándose después VPA, LEV y PHT indistintamente. Disponemos de nuevos fármacos que están mostrando eficacia y en un futuro podrían ser incorporados a dichos protocolos.



O-019

EFFECTO DEL TRATAMIENTO CON ÁCIDO VALPROICO SOBRE LA FUNCIÓN TIROIDEA

Moro De Faes, Georgina; Rodríguez Fernández, Cristina; Reguera Bernardino, Juncal; Galvez Criado, Raquel; Muñoz Lozón, Ana; Revilla Orias, Maria Daniela; Fernández Rodríguez, Ana Noelia; Regueras Santos, Laura; Lapeña López De Armentia, Santiago.

Complejo Asistencial de León, León

Objetivos: Analizar la alteración sobre el tiroides del ácido valproico (VPA)

Material y Métodos: Estudio retrospectivo de los niños epilépticos tratados con VPA que acudieron a consulta entre Septiembre 2015-Noviembre 2016. Se analizaron: datos epidemiológicos, tipo epilepsia, edad de inicio y duración del tratamiento con VPA, alteración sobre TSH y otros efectos adversos

Resultados: se incluyeron 74 niños: 40 varones. Edad media: 9,9 años. El 22,9% recibía VPA en politerapia. Los tipos de epilepsia fueron: generalizada (62,1%), parcial (14,8%) y parcial secundariamente generalizada (10,8%). Se realizaron determinaciones seriadas de VPA y TSH, detectándose hipertirotropinemia en 45/74 a los 22,3 meses de inicio del VPA. Mediana TSH: 6,8 mcU/mL (4,5-15,5 mcU/mL) y dosis media 25,2 mg/kg/día. No se encontró correlación estadísticamente significativa entre los niveles de VPA y cifras de TSH. El 17,7% tenían niveles supratrapéuticos de VPA concomitantes con la hipertirotropinemia. En el 17,7% se normalizó la TSH al disminuir la dosis de VPA. El 11,1% precisó levotiroxina. Otros efectos secundarios fueron: ganancia ponderal (22,9%), alopecia (8,1%), hiperamonemia (5,4%), trombopenia (4%). Sólo uno presentó hipertransaminasemia

Conclusiones: Las alteraciones analíticas más conocidas del VPA (hipertransaminasemia y trombopenia) no fueron efectos secundarios frecuentes. En nuestro estudio, más de la mitad de los pacientes con VPA presentaron elevación de TSH. Aunque en la mayoría de los casos se trató de hipertirotropinemia leve, un 10% precisó tratamiento hormonal sustitutivo. No hemos podido demostrar la asociación entre niveles de VPA y TSH; sin embargo, es recomendable monitorizar cifras de TSH durante el tratamiento con VPA



O-020

ESTATUS EPILÉPTICO ELÉCTRICO EN SUEÑO ¿CUÁL ES EL PRONÓSTICO Y EL MANEJO MÁS ADECUADO?

Sariego Jamardo, Andrea; Pérez Poyato, María Del Socorro; Fernández Menéndez, Andrea ; Paramio Paz, Alicia; Orozco Sevilla, Ernesto; Urdiales Sánchez, Sara; Marco, Enrique; Álvarez Paradelo, Silvia; Ocón Quintal, Roberto; Fernández Torre, José Luis.

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander

INTRODUCCIÓN: el estatus epiléptico eléctrico durante el sueño (ESES) comprende la punta-onda continua en sueño lento (POCSL) y el síndrome de Landau Klefner. Es una entidad grave, que requiere un manejo agresivo y cuyo tratamiento de elección no está bien establecido. **OBJETIVOS:** describir el manejo y características de una serie de pacientes. **MATERIAL Y MÉTODOS:** estudio retrospectivo observacional que incluye 10 pacientes. **RESULTADOS:** 3/10 pacientes en nuestra serie eran mujeres, siendo el 20% de la serie malformaciones del desarrollo cortical y el 60% de los casos epilepsias sintomáticas secundarias a daño cerebral adquirido. Todos nuestros pacientes presentaban POCSL. El 70% presentaban discapacidad intelectual previa, 1/10 neuroimagen normal y 3/10 no presentaban crisis en el momento de evolución a POCSL. En el 50% se empleó tratamiento con corticoides, siendo posible el manejo exclusivo con fármacos antiepilépticos en el resto (los más empleados: levetiracetam, ácido valproico, clobazam o etosuximida). Sólo en 1/10 pacientes se emplearon inmunoglobulinas iv que no fueron efectivas. La recidiva tras la retirada de la corticoterapia se produjo en el 40% de los casos. Sólo se pudo objetivar una regresión de los aprendizajes clara o un trastorno de conducta al inicio de la POCSL en 5/10 de los casos. **CONCLUSIONES:** en nuestra experiencia las pautas cortas de corticoterapia (< de 1 año de duración) se asociaban a recidivas y se observó un adecuado manejo con fármacos antiepilépticos en la mitad, independientemente del tiempo de evolución de la POCSL.



EPILEPSIA 2.

O-021

MANEJO DEL ESTATUS EPILEPTICO INFANTIL EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS DURANTE LOS ULTIMOS 11 AÑOS

Diaz Diaz, Judit ⁽¹⁾; Gijón Mediavilla, Manuel ⁽²⁾; Lopez Gomez, Paola ⁽³⁾; Belda Holfheinz, Sylvia ⁽²⁾; Nuñez Enamorado, Noemi ⁽²⁾; Valero Menchen, Patricia ⁽²⁾; Simon De Las Heras, Rogelio ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽²⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽³⁾ Royal Brompton Hospital , Londres.

OBJETIVOS: Analizar el manejo del estatus epiléptico en una unidad de cuidados intensivos pediátricos(UCIP). **PACIENTES Y MÉTODO:** Estudio retrospectivo de estatus epiléptico en UCIP de 2006-2016. **RESULTADOS:** 239 casos. El 58% tenían patología neurológica previa. El 33% fueron trasladados de otro centro(46% con patología neurológica de base). El 44% de trasladados presentaron un estatus febril(37% de los atendidos sólo en nuestro centro). 82% requirió 2 o más fármacos. El 33% de trasladados no requirieron medicación en UCIP. Fármaco más utilizado como primera línea: benzodiazepinas(68%). Segunda línea: Fenitoina(32%), Valproico(25%) y Midazolam en perfusión(23%). Tercera línea: Fenitoina (30%), Valproico(17%), Levetiracetam(17%) y Midazolam en perfusión(16%). En los últimos 5 años se ha aumentado el uso de Levetiracetam(segunda línea-12%; tercera línea-25%). 12 pacientes(0,05%)recibieron más de 5 fármacos(75% con patología neurológica previa). El 42% de trasladados fueron intubados en su centro; sólo 20% de los atendidos en nuestra urgencia requirieron intubación. **CONCLUSIONES:** Los pacientes trasladados de otros centros son intubados dos veces más que los pacientes atendidos en un centro con UCIP. El 33% de trasladados no requirieron tratamiento farmacológico en UCIP. Las benzodiazepinas son el fármaco más utilizado. Fenitoina, valproico y midazolam en perfusión siguen siendo los fármacos más usados en segunda línea. Levetiracetam ampliamente usado en el estatus en adultos se usa en mucha menor medida en niños; la Lacosamida presenta un uso anecdótico en nuestra serie. Hacen faltas guías y protocolos de tratamiento, incorporación de nuevos FAES y su difusión en urgencias y UCIP para evitar la gran variabilidad observada.



O-022

CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLOGICAS, ETIOLOGICAS Y CLINICAS DEL ESTATUS EPILEPTICO INFANTIL EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS DURANTE LOS ULTIMOS 11 AÑOS

Díaz Díaz, Judit ⁽¹⁾; Gijón Mediavilla, Manuel ⁽²⁾; Lopez Gomez, Paola ⁽³⁾; Belda Hofheinz, Sylvia ⁽²⁾; Valero Menchen, Patricia ⁽²⁾; Nuñez Enamorado, Noemi ⁽²⁾; Simón De Las Heras, Rogelio ⁽²⁾; Camacho Salas, Ana ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽²⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽³⁾ Royal Brompton Hospital, Londres.

OBJETIVOS: Analizar las características del estatus epiléptico en una unidad de cuidados intensivos pediátricos(UCIP) en un hospital terciario. **PACIENTES Y MÉTODO:** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes de 0 a 15 años ingresados por estatus epiléptico en UCIP en el periodo 2006-2016. **RESULTADOS:** Se recogieron 239 casos(54% niños) con una mediana de edad de 29 meses. El 58% tenían patología neurológica de base: genéticas(35%), malformaciones del SNC(19%) y metabolopatías(14%). El 65% se presentaron como estatus convulsivo generalizado, 31% parcial y 1,3% no convulsivo. En los 99 pacientes sin patología neurológica previa el 40% de estatus fueron febriles/parainfecciosos, 22% por infección SNC y 18% de etiología desconocida. En los pacientes con patología neurológica previa un 37% de los estatus fueron por causa estructural, 27% genética y 17% desconocida. El 42% de los estatus en pacientes con patología previa fueron desencadenados por fiebre y en 35% no se encontró desencadenante. **CONCLUSIONES:** El estatus epiléptico es una emergencia médica que se presenta con mayor frecuencia en pacientes con patología neurológica previa. El estatus febril continua siendo la causa más frecuente de estatus en pacientes sin patología previa y la fiebre es el factor desencadenante más frecuente en todos los pacientes pediátricos. Es importante destacar que este estudio está realizado en un centro de referencia de múltiples patologías por lo que el número de pacientes con patología neurológica previa es muy elevado; lo que explica que el estatus febril no sea el tipo de estatus más frecuente como si es en la población general.



O-023

PERFIL ELECTROCLÍNICO EN EL SÍNDROME DE ANGELMAN. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

Fuentes Guerrero, Montserrat ⁽¹⁾; García Ezquiaga, Jorge ⁽²⁾; Jiménez Marina, Lorena ⁽³⁾; Valdivia Almazán, Ariany ⁽⁴⁾; García Fernández, Marta ⁽⁵⁾; García Peñas, Juan José ⁽⁵⁾; Pérez Jiménez, Ángeles ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Hospital Materno Infantil Badajoz, Badajoz; ⁽²⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽³⁾ Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Clínico San Carlos, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

OBJETIVOS:

Describir el perfil electro-clínico de una serie de pacientes con Síndrome de Angelman (SA).

MATERIAL Y MÉTODO:

Revisión de historias clínicas y registros video-EEG realizados entre 2002-2016, de 18 pacientes con estudio genético positivo para SA.

RESULTADOS:

Los motivos más frecuentes de primera consulta en Neurología (edad media 10,5 meses) fueron retraso psicomotor (33%) y crisis epilépticas (16%). Todos mostraban el fenotipo físico característico, así como trastorno del sueño (100%). Un 76% asociaban trastornos paroxísticos no epilépticos y un 66,7% trastorno conductual.

El 89% presentaron crisis epilépticas (edad media de inicio 21,2 meses), siendo más frecuentes las crisis mioclónicas (62,5%) seguidas de ausencias atípicas (43,7%) y crisis convulsivas generalizadas (37,5%). El 62,5 % presentó más de dos tipos.

El trazado EEG fue el característico del SA en todos los casos, con ondas delta hipervoltadas en regiones anteriores (100%), actividad theta monomorfa en regiones posteriores (66,6%) y anomalías epileptiformes (27,7%). En dos pacientes, estos hallazgos permitieron sospechar SA antes de los 12 meses y solicitar estudio genético específico. Tres pacientes (16,6%) presentaron estatus mioclónico registrado en video-EEG. Se documentaron además crisis mioclónicas en dos pacientes, ausencias atípicas en otros dos y en uno de éstos crisis atónicas.

Los fármacos antiepilépticos más usados fueron Valproato (100%), Clobazam (37,5%) y Levetiracetam (18,7%).

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



En cuanto a la genética, 17/18 pacientes (94%) presentaban delección en el cromosoma 15 y 1/18 (6%) fallo en el *imprinting* materno.

CONCLUSIONES:

Conocer el fenotipo y el perfil electroclínico característico del SA permite sospechar el diagnóstico de forma precoz.



O-024

ANÁLISIS RETROSPECTIVO DE PACIENTES CON PATOLOGÍA DEL LÓBULO TEMPORAL, EPILEPSIA Y REGRESIÓN AUTISTA

García-Navas Núñez, Deyanira; García Peñas, Juan José ; Lopez Pino, Miguel Angel; Pérez Jiménez, María Ángeles; Budke, Marcelo; Gutiérrez, Silvia ; Dominguez Carral, Jana.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

La regresión autista (RA) consiste en la pérdida de habilidades sociales y lingüísticas, habitualmente entre el primer y segundo año de vida. Se discute su posible relación con la epilepsia y con las anomalías en el electroencefalograma. Un paciente epiléptico conocido puede presentar una RA por: el debut epiléptico a una edad precoz con alteración de los circuitos críticos del neurodesarrollo; o por lesiones en el lóbulo temporal (LT), tanto morfológica como funcional que producen simultáneamente autismo y epilepsia.

Describir la historia natural de pacientes con epilepsia del lóbulo temporal (ELT), lesión estructural en LT y RA.

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de pacientes autismo, epilepsia y lesión estructural del LT.

Treinta pacientes con ELT, debut mayoritariamente antes del año, previamente desarrollo psicomotor normal. Todos presentan RA entre los 2-3 años. Las etiologías por orden de frecuencia fueron esclerosis mesial temporal, quiste aracnoideo, complejo esclerosis tuberosa (CET), tumor y displasia cortical focal (DCF). Localización: 50% bilateral, 30% izquierda, 20% derecha. El 73% desarrolló epilepsia refractaria, sobre todo la DCF y el CET. El 50% se sometió a cirugía resectiva: 66% libre de crisis, 20% mejora comportamiento autista.

El debut temprano de la epilepsia y la presencia de patología estructural del LT en nuestros pacientes, especialmente el LT derecho, está asociado con RA. Es difícil saber si la regresión se debe a crisis epilépticas o a la actividad epiléptica mantenida en el electroencefalograma y/o a los efectos epileptogénicos y psicopatológicos que genera la lesión estructural en el neurodesarrollo temprano.



O-025

EPIDEMIOLOGÍA Y FLUJO DE PACIENTES DEL SÍNDROME DE DRAVET EN ESPAÑA

Gil-Nagel Rein, Antonio ⁽¹⁾; Sanchez-Carpintero, Rocio ⁽²⁾; San Antonio Arce, Victoria ⁽³⁾;
Mistry, Arun ⁽⁴⁾; Gil Aguirre, Alicia ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Neurología, Hospital Ruber Internacional, Madrid; ⁽²⁾ Unidad de Neuropediatría, Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Unidad de Epilepsia, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽⁴⁾ Clinical Development & Medical Affairs, Zogenix International Limited, Mainhead; ⁽⁵⁾ Market Access, Omakase Consulting S.L., Barcelona.

Introducción: El Síndrome de Dravet (SD) es un trastorno raro (prevalencia: 1:22.000) del desarrollo neurológico que comienza en la infancia, caracterizado por convulsiones intratables, deterioro cognitivo, trastornos del comportamiento y déficits motores. Ni la epidemiología ni el flujo de pacientes están bien definidos en España. **Objetivo:** Determinar la epidemiología y el flujo de pacientes con SD en España. **Métodos:** Revisión bibliográfica internacional y nacional; entrevistas con ocho especialistas; Estudio Delphi con 19 especialistas (9 neuropediatras, 9 neurólogos y 1 médico de familia) de 17 centros de 7 comunidades autónomas. **Resultados:** La prevalencia pediátrica y adulta estimada fue de 5,5 y 1,9 pacientes/millón habitantes con una incidencia de 1,1 y 0,5 pacientes/millón habitantes/año, respectivamente. El 49% de pacientes pediátricos son derivados del médico de familia a neuropediatras hospitalarios para diagnóstico. Más del 70% de las derivaciones fueron a centros expertos en DS, donde, aproximadamente el 88% de los pacientes pediátricos y el 90% de los adultos recibieron un test diagnóstico genético y posterior seguimiento. El tiempo medio entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico genético fue de 12 y 19 meses para pacientes pediátricos y adultos, respectivamente. **Conclusiones:** Se identificaron diferencias con datos publicados hasta la fecha, así como un bajo nivel de identificación de la población adulta. El estudio proporciona estimaciones actuales sobre la epidemiología y el flujo de pacientes de SD en España, que podrían beneficiarse de ratificación por un número mayor de expertos.



O-026

ESTUDIO DESCRIPTIVO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS DE LA UNIDAD DE
EPILEPSIA CON PATRÓN PUNTA ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO(POCS)

González, María Julieta; Ballesteros Cogollos, Virginia; Aparicio Calvo, Javier; Ramírez, Alia; Peña Acosta, Patricia; Fons Estupiña, Carme; San Antonio Arce, María Victoria.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Objetivo: Describir las características clínicas y evolutivas de 16 pacientes pediátricos con patrón POCS. Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo, a través de historias clínicas. Todos los casos presentaron patrón EEG con POCS en un registro de al menos 3 horas al diagnóstico y se realizaron Resonancia Magnética Craneal (RMC). Resultados: Se estudiaron 16 pacientes (4 mujeres y 12 varones) con una mediana de edad de presentación de POCS de 5.5 años (rango 3.9-8.25 años). 15/16 debutaron con crisis epilépticas previo inicio patrón POCS, a una mediana de edad de 3.6 años (rango: 2ddv - 7.4 años). 7/16 pacientes presentaron alteraciones en la RMC (Estructurales), de ellos 2 ACV hemorrágicos con afectación talámica. Estructurales 6/7: síndrome de POCS (SPOCS) y 1/7 Síndrome de Landau Kleffner (SLK). No estructurales: 4/9 con epilepsia Rolándica atípica (RA), 2/9 SLK y 3/9 con SPOCS. En los 11/16 que resuelven POCS el tratamiento más usado: 7/11 con inmunoterapia (corticoides) como 2º o 3º línea de tratamiento, 4/11 respondieron a fármacos antiepilépticos (FAES). De los que han resuelto (11/16), 5/11 han presentado recidiva. El estudio neuropsicológico basal se ha realizado en 10/16, la hipercinesia con déficit atencional se ha presentado en 6/10, afasia del lenguaje en 2/10. Conclusiones: En nuestra serie, el 43,7% de los pacientes con patrón POCS presentan patología estructural. La corticoterapia asociado a otros FAES resolvió POCS en el 63.6% de los pacientes. Todos los pacientes que presentaron recidiva recibieron corticoides sin poder determinar tiempo exacto de tratamiento.



O-027

REVISIÓN ETIOLÓGICA DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA. A PROPÓSITO DE DOS CASOS.

Guzmán Morais, Beatriz; Villar Vera, Cristina; Molini Menchón, Maria Odile; Fraile Currius, Raquel; Alcantud Bertolin, Alberto; Monfort Belenguer, Lucía; Martínez Costa, Cecilia.

Hospital Clínico Universitario, Valencia

Las epilepsias mioclónicas son un grupo de síndromes epilépticos que evolucionan exclusiva o preferentemente con crisis mioclónicas, de etiología diversa. Según la edad de aparición y la clínica neurológica asociada, tanto el manejo terapéutico como el pronóstico es muy variado.

Presentar 2 casos clínicos de debut de epilepsia mioclónica en la primera infancia, y realizar una revisión de los casos pediátricos de debut de epilepsia con mioclonías, así como su clasificación etiológica y evolución clínica.

Se realiza búsqueda informática de los diagnósticos de epilepsia mioclónica valorados por nuestra Unidad de Neuropediatría en los últimos 5 años.

Presentamos dos casos clínicos de epilepsia mioclónica con debut a los 3-4 años, ambos como ausencias atípicas, con EEG patológico y posterior aparición de mioclonías. El primero asocia retraso madurativo y buena respuesta al tratamiento farmacológico. En CGH Array se detecta microdelección en 16p13.11., recientemente descrita. El segundo presenta trastorno conductual, epilepsia farmacorresistente y tórpida evolución clínica, con crisis mioclono-atónicas, pendiente de diagnóstico genético e inicio de dieta cetogénica.

En los últimos 5 años se han encontrado 13 casos de epilepsia mioclónica. De ellos, 2 (15,4%) son diagnosticados de mioclonías benignas del lactante, 3 (23%) de epilepsia mioclónica juvenil, 1 (7,7%) de epilepsia mioclónica-atónica, 1 (7,7%) de epilepsia con ausencias mioclónicas, 1 (7,7%) de encefalopatía epiléptica post-encefalitis herpética y 5 (38,5%) casos sindrómicos asociados a otros síntomas neurológicos.

La importancia de la valoración global del paciente con epilepsia mioclónica, sobre todo de su desarrollo neurológico, de cara a una adecuada orientación pronóstica y manejo terapéutico.



O-028

SÍNDROME DE DOOSE, EXPERIENCIA CLÍNICA CON TRES CASOS, UNO DE ELLOS CON MUTACIÓN EN GEN SCLC6A1

Lastra, Juan; Miravet, Elena; Córdoba, Esther; Pons, Montserrat; Grimalt, M. Antonia; Roncero, Ines; Moreno, Clara; Ruiz, M. Angeles; Carmona, Miguel; Amengual, Marta.

Hospital UNIVERSITARIO SON ESPASES, Palma de Mallorca

Presentamos los casos de 3 pacientes con encefalopatía epiléptica compatible según criterios clínicos y electroencefalográficos con diagnóstico de Síndrome de Doose.

Las edades de los pacientes en su debut van de los 2 a los 5 años, y todos ellos han sido sometidos a estudio etiológico exhaustivo, de imagen mediante RMN en todos los casos, vídeo EEGs de sueño prolongado y estudio metabólico y genético con exoma de epilepsia a todos ellos, pendientes los resultados de genética en uno de los casos.

Cabe destacar que si bien el síndrome tiene un origen criptogenético en dos de los pacientes, en otro hemos hallado una mutación en el gen SLC6A1, cuya respuesta a terapia anticonvulsiva, además, ha sido peculiar.

El tratamiento realizado incluye politerapia por refractariedad, en todos los casos, recurriendo en dos de ellos a dieta cetogénica con escasa respuesta a la misma, así como un empeoramiento de los síntomas en el paciente de etiología genética con ácido valproico, descrito tradicionalmente como pilar de la farmacoterapia en el síndrome epiléptico de Doose.

Nos interesa compartir nuestra experiencia en el manejo de estos pacientes y la peculiaridad de respuesta de los mismos, especialmente en el caso con la mutación descrita. La dieta cetogénica se ha mostrado ineficaz en los casos en que se ha intentado, si bien el cumplimiento fue parcial y dificultoso.



O-029

SÍNDROME DE CAPOS: UN NUEVO FENOTIPO DE MUTACIONES EN EL GEN ATP1A3

Prochazkova, Michaela; Duat Rodríguez, Anna; Santos Santos, Saturnino; Rubio Cabezas, Oscar; Cantarín Extremera, Verónica; González Gutiérrez-Solana, Luis.

Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid, Madrid

Introducción. El síndrome de CAPOS (ataxia cerebelosa, arreflexia, pie cavo, atrofia óptica y sordera neurosensorial) se produce por la mutación c.2452G>A en el gen ATP1A3. Característicamente debuta en la infancia con un episodio de ataxia aguda desencadenada por un proceso febril; se puede acompañar de disminución del nivel de conciencia y/o debilidad muscular. Tras el episodio agudo los pacientes suelen recuperarse completamente o parcialmente, instaurándose progresivamente el resto de la sintomatología. Los pacientes suelen presentar entre uno y tres episodios a lo largo de la vida. **Casos clínicos.** El caso índice es un niño de 8 años que a los 3 años de edad presentó un episodio agudo de ataxia con síndrome encefalítico e hipoacusia neurosensorial súbita. En los antecedentes familiares destacaba que su madre tenía hipoacusia neurosensorial adquirida y atrofia óptica. Tras el episodio el paciente recuperó parcialmente quedando como secuela más importante una hipoacusia profunda. Progresivamente desarrolló atrofia óptica y pie cavo bilateral leve. Su hermano que actualmente tiene 9 años de edad tiene algunos síntomas de la enfermedad que se instauraron lentamente sin haber presentado un episodio agudo hasta la actualidad. En todos ellos se confirmó la mutación patogénica en el gen ATP1A3. **Conclusión.** El síndrome CAPOS representa un nuevo fenotipo dentro de las mutaciones del gen ATP1A3. Creemos que debería incluirse en el diagnóstico diferencial en pacientes con ataxia episódica asociada a sordera neurosensorial y arreflexia. Algunos de estos síntomas pueden estar presentes antes del episodio agudo.



O-030

MISMA MUTACIÓN, DISTINTAS CARAS: VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE PACIENTES CON MUTACIÓN EN GEN *GRIN2A*

Soto Insuga, Víctor; Guerrero López, Rosa; Moreno Vinués, Beatriz; Martínez Cayuelas, Elena; Rodrigo Moreno, María ; Díaz Gómez, Esther; Losada Del Pozo, Rebeca; Sánchez Martín, Gema ; González Giráldez, Beatriz; Serratos, Jose María .

Fundación Jiménez Díaz, Madrid

Introducción

Los receptores del glutamato tipo N-metil-D-aspartato (NMDA) juegan un

papel esencial en desarrollo neuronal, plasticidad sináptica, así como en aprendizaje y memoria. Variantes patogénicas en gen *GRIN2A*, que codifica para la subunidad N2A de este receptor, se han descrito en distintos cuadros neurológicos: epilepsia focal idiopática dentro del espectro afasia-epilepsia (epilepsia rolándica, epilepsias parciales benignas atípicas, síndrome Landau-Kleffner y punta-onda continua sueño lento), encefalopatías epilépticas de inicio precoz y trastorno del espectro autista.

Caso Clínico

Mediante secuenciación Sanger se detectó un cambio en heterocigosis en *GRIN2A* (c.3228C>A,p.Asn1076Lys,rs61758995) que segrega en una familia con tres generaciones afectadas: Caso-1 (caso índice): niño 7 años con distintos trastornos de aprendizaje: trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) (CIT 78), trastorno de comunicación social y trastorno de lecto-escritura; con mala respuesta a metilfenidato y atomoxetina. En video-EEG se objetivaron puntas en región fronto-central izquierda con activación focal (>80%) en sueño; evolutivamente se normalizó este trazado sin presentar crisis. Caso-2 (hermana): niña 17 años sin trastornos de aprendizaje, conductuales ni epilepsia. Caso-3 (madre): mujer 45 años diagnosticada de TDAH y síntomas de ansiedad. Caso-4 (tío materno): varón 47 años diagnosticado de trastorno del estado de ánimo y ansiedad, con antecedente de epilepsia idiopática aparentemente focal de inicio a los 6 años que requirió

biterapia. Caso-5 (abuelo materno): varón 72 años aparentemente asintomático.

Conclusiones

Además de asociarse a epilepsia y trastornos de aprendizaje, el espectro fenotípico asociado a variantes en *GRIN2A* es más amplio e incluye trastornos psiquiátricos, de aprendizaje así como familiares asintomáticos.



GENÉTICA, SINDROMOLOGÍA Y MISCELÁNEA.

O-031

SÍNDROME DE DELECCIÓN 5P, SERIE DE 3 CASOS

Aguilar Quintero, María ⁽¹⁾; Fernández Ramos, Joaquín ⁽²⁾; Camino León, Rafael ⁽²⁾; López Laso, Eduardo ⁽²⁾; Gascón Jimenez, Francisco ⁽³⁾; Pérez Fernández, Francisco ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Margarita, Cabra; ⁽²⁾ Hospital Reina Sofía, Córdoba; ⁽³⁾ Hospital de Montilla, Montilla.

Introducción

El Síndrome "Cri du chat" es debido a una delección de tamaño variable (5-40 Mb) del brazo corto del cromosoma 5. El 85% son de novo y un 10-15% por translocaciones. La incidencia es de 1/15.000-50000 recién nacidos. Su nombre se debe al llanto agudo que presentan los recién nacidos, recuerda al maullido del gato. Otras características fenotípicas son microcefalia, raíz nasal amplia, epicanto, micrognatia y retraso psicomotor. Presenta gran variabilidad clínica y citogenética. La técnica FISH cartografía el cromosoma 5p, permitiendo una correlación fenotipo-genotipo asociada a un tamaño y tipo de delección específica.

Casos clínicos

Caso 1: mujer, 3 años. Al nacimiento llanto agudo característico que hace sospechar el síndrome. Se confirma con técnica FISH presentando una delección terminal 5p, desde la banda 5p13.3 hasta el telómero. Fenotipo compatible: CIR, microcefalia, hipertelorismo, retrognatia e hipotonía. Actualmente retraso psicomotor (3 palabras referenciales, iniciando marcha), hipotonía leve y microcefalia. Recibe atención temprana y rehabilitación.

Caso 2: mujer, 12 años. Se sospecha al nacimiento por llanto característico y se confirma con cariotipo. Fenotipo característico: hipertelorismo, retrognatia, hipotonía. Déficit auditivo. Actualmente retraso mental grave, marcha autónoma, control de esfínteres. Acude a colegio específico y rehabilitación.

Caso 3: mujer, 14 años. Se sospecha al nacimiento y se confirma con cariotipo. Fenotipo característico, anemia ferropénica, malformación renal. Actualmente retraso mental grave, no marcha, recibe rehabilitación.

Conclusiones:

Diagnóstico de sospecha al nacimiento por llanto característico y fenotipo peculiar. Gran variabilidad clínica. Gracias a la técnica FISH se está comenzando a relacionar fenotipo-genotipo. Requiere manejo multidisciplinar.



O-032

16P11: DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO CONDUCTUAL Y MORFOLÓGICO DE UN SÍNDROME EN ESPEJO.

Amado Puentes, Alfonso; Freiría, Natalia; Reparaz Andrade, Alfredo; Blanco Barca, Manuel Oscar; Melcón Crespo, Cristina; Torreiro Banzas, Cristina; Durán Fernández-Feijoo, Begoña; Fernández Lorenzo, José Ramón.

Hospital Alvaro Cunqueiro, Vigo

INTRODUCCIÓN: Las variaciones del número de copias (CNVs) en la región genética 16p11.2 se traducen en fenotipos morfológicos en espejo y se vinculan a alteraciones neuroconductuales.

MÉTODO: Estudio descriptivo retrospectivo en pacientes con CNVs en 16p11.2 diagnosticados en un Hospital Terciario mediante la técnica Array-CGH. Se recogen datos sobre datos antropométricos, dismorfias, y valoraciones neuropsicológicas regladas (despistaje de TEA, TDAH, CI, evaluación de neurodesarrollo).

RESULTADOS: Se estudiaron un total de 9 pacientes con CNVs 16p11.2. 6 casos portadores de una delección (cuatro típicas y dos atípicas) siendo el 100% de éstos una forma de novo y 3 casos portadores de una duplicación, siendo en el 67% de los casos heredada. Los pacientes con delecciones presentan sobrepeso / obesidad y macrocefalia, mientras que los pacientes afectados de duplicaciones presentan normopeso y microcefalia. Las manifestaciones clínicas observadas en los pacientes objeto de estudio incluyen: alteraciones oftalmológicas (22%), retraso psicomotor (67%), déficit intelectual leve (56%), trastorno del espectro autista (22%) y TDAH (55%). El 80% de los pacientes diagnosticados de TDAH en la muestra son portadores de una delección, predominando en los mismos el TDAH subtipo inatento.

CONCLUSIONES: Se comprueba la presencia de fenotipos antropométricos en espejo. El TDAH de tipo inatento es el más comúnmente observado en los pacientes con delecciones. Se propone la realización de un protocolo de valoración y seguimiento que incluya una historia clínica estandarizada, con exploraciones oftalmológicas y exámenes complementarios para descartar déficit intelectual, TEA y TDAH.



O-033

HALLAZGOS DE EEG Y RM CRANEAL EN 62 PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS DEL ESPECTRO ALCOHÓLICO FETAL

Boronat, Susana; Sánchez-Montañez, Ángel; Vázquez, Élida; Vicente, Mónica; Gómez Barros, Nuria; Martínez Ribot, Laia; Cueto González, Anna M^a; Vendrell, Teresa; Tizzano, Eduardo.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

Introducción

Los trastornos del espectro alcohólico fetal (TEAF)(en inglés FASD) engloban una serie de trastornos somáticos y de neurodesarrollo por exposición al alcohol en periodo prenatal

Objetivos

Caracterizar las alteraciones de la resonancia magnética (RM) craneal y Electroencefalograma (EEG) en un grupo de 62 pacientes con TEAF, clasificados en subgrupos Síndrome alcohólico fetal (SAF), SAF parcial (pFAS) y trastorno de neurodesarrollo relacionado con el alcohol (TNA)

Material y métodos

Categorización de los pacientes en distintos grupos de TEAF y estudio prospectivo de EEG y RM craneal

Resultados

Sólo 16% presentaron neuroimagen normal. Las alteraciones más frecuentes fueron anomalías de cuerpo calloso (42%) e hipoplasia de cerebelo (24%), anomalías microvasculares (gliosis focal y/o espacios perivasculares dilatados)(24%), morfología anómala de vasos intracraneales (21%) y alteraciones óseas a nivel de charnela y columna cervical (19%). Otros hallazgos fueron hipoplasia pituitaria (8%), ventriculomegalia (8%), quistes aracnoideos (6%), cavum de septum pellucidum (CSP) persistente (5%), patrón giral simplificado (5%), hipoplasia de quiasma óptico (5%), inversión hipocampal incompleta (3%), displasia de fórnix (3%), heterotopias periventriculares (2%) y polimicrogiria (2%).

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



El EEG (con trazado de sueño en 43% de los casos) presentó anomalías en el 23%, incluyendo lentificación del trazado de base y anomalías epileptiformes interictales focales y/o generalizadas. Un paciente presentó punta-onda continua en sueño. Un 5% de los pacientes tenía epilepsia (todos ellos con anomalías EEG). El CSP persistente fue significativamente más frecuente en los pacientes con anomalías EEG

Conclusiones

Los pacientes con TEAF presentan anomalías en EEG y neuroimagen de carácter muy variado



O-034

MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO 1 HEREDITARIA. CLÍNICA, MORFOMETRÍA DE FOSA CRANEAL POSTERIOR Y PATRÓN DE HERENCIA

Boronat, Susana ⁽¹⁾; Poca, Maria Antonia ⁽¹⁾; Sahuquillo, Joan ⁽¹⁾; Cano, Paola ⁽¹⁾; Urbizu, Aintzane ⁽²⁾; Vázquez, Élidea ⁽¹⁾; Delgado, Ignacio ⁽¹⁾; Macaya, Alfons ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁽²⁾ Duke Molecular Physiology Institute , Durham.

Introducción

La existencia de casos en familiares de pacientes con malformación de Chiari tipo 1 (MC-1) apoya una base genética de la enfermedad. Aunque existen pocos estudios, se ha detectado MC-1 entre el 12% y el 21% de familiares de 1º y 2º grado de pacientes afectados de MC-1

Objetivos

Caracterización clínico-radiológica de casos familiares de MC-1

Material y métodos

Entre 65 pacientes <16 años con MC-1 valorados en nuestro hospital se ha recogido información clínico-radiológica de familias con al menos 2 miembros afectados de MC-1. Se ha realizado morfometría de fosa posterior en 6 familias.

Resultados

Se han detectado 9 casos de MC-1 pediátrica con familiares afectados (14%). En 7 casos el parentesco fue de 1º grado, incluyendo 2 pares de gemelos dicigotos, y en 2 de 2º grado (abuela paterna, tía materna). El pedigree más extenso agrupaba una madre y sus 3 hijos. El patrón de herencia sigue un modelo autosómico dominante de penetrancia y expresividad variables

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Conclusiones

La identificación de nuevos casos familiares da mayor soporte a hipótesis de una base genética en algunos casos de MC-1.

La detección y caracterización morfométrica de familias afectas de MC-1 es el paso inicial para diferenciar características clínicas/radiológicas que pueden indicar distintas causas genéticas.

Es probable que la agregación familiar esté muy infravalorada en nuestro estudio, ya que incluye sólo casos índice pediátricos, sólo se detectan los casos sintomáticos y no suelen indicarse estudios de neuroimagen a familiares de pacientes con CM-1.



O-035

LUXACIÓN RECURRENTE DE RÓTULA COMO POSIBLE SIGNO GUÍA DEL SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 2P15-P16.1: A PROPÓSITO DE UN CASO

Delgado Ledesma, Fátima ⁽¹⁾; Nacimiento Osorio, Andrés ⁽²⁾; Ortez González, Carlos Ignacio ⁽²⁾; Serrano Gimare, Mercedes ⁽²⁾; Pias Peleteiro, Leticia ⁽²⁾; Alarcón Cornejo, Macarena ⁽³⁾; Frongia, Anna Lia ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽³⁾ Hospital Exequiel González Cortés ; ⁽⁴⁾ Policlinico Universitario di Sassari, SASSARI .

Introducción. El síndrome de microdelección 2p15-p16.1 (ORPHA: 261349) es una entidad descrita en 2007. Existen unos 12 casos descritos. Puede afectar a varias áreas del desarrollo y presenta características fenotípicas típicas que pueden ayudar al diagnóstico. **Caso clínico.** Niña de 8 años remitida a consultas de neuromuscular por hiperlaxitud tendinosa y veinte luxaciones rotulianas en los últimos dos años. Antecedentes familiares sin interés. Antecedentes personales: parto inducido por estancamiento del crecimiento. Retraso del desarrollo psicomotor y rasgos autistas. Exploración física: perímetro cefálico normal, cara alargada y estrecha, frente alta, puente nasal ancho, aberturas oculares cortas y antimongoloides, hipertelorismo, boca abierta. Bradilalia. Hiperlaxitud mayor en miembros inferiores, marcha descoordinada. Pruebas complementarias: cariotipo, estudio metabólico y cobre, potenciales auditivos y vídeo-EEG: sin alteraciones. Potenciales visuales: retraso de la conducción. RM craneal: Cuerpo calloso ligeramente adelgazado. CGH- Cytoarray: monosomía 2p16.1-p15 *de novo*, incluye los genes *PAPOLG*, *REL*, *PUS10*, *PEX13*, *KIAA1841*, *C2orf74*, *AHSA2*, *USP34*, *SNORA70B*, *XPO1*, *FAM161A*, *CCT4* y *COMMD1*. Radiografía de rodillas: sin alteraciones. TC miembros inferiores: rótulas luxadas externamente. Conclusiones: A pesar de la rareza, es importante recordar este síndrome de microdelección en pacientes con retraso psicomotor, hiperlaxitud y luxación recurrente de rótula. Éste último es un signo guía peculiar, ya que la hiperlaxitud está descrita en muchos síndromes pero muy pocos llegan a presentar luxación de rótula tan recurrente. El diagnóstico temprano posibilita una rehabilitación adecuada, ofrecer información y grupos de soporte a la familia así como facilita un asesoramiento genético.



O-036

MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA Y MUTACIÓN EN ASPM

Losada Del Pozo, Rebeca; Martín Del Rey, Raquel; Lorda Sánchez, María Isabel; Rodrigo Moreno, María; Montoya Bordon, Julia; Moreno Vinués, Beatriz; Martínez Cayuelas, Elena; Soto Insuga, Víctor.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid

INTRODUCCIÓN: La microcefalia primaria autosómica recesiva se define clínicamente mediante 4 criterios: microcefalia congénita 3 SD, retraso mental leve o moderado; ninguna otra anomalía neurológica, excepto epilepsia y altura/peso normales. Se conocen 5 genes implicados MCPH1, ASPM, CDK5RAP2, CENPJ Y STIL. ASPM es responsable de aproximadamente 50% de casos; mutaciones en este gen se han asociado además a simplificación del patrón giral en Resonancia magnética (RM) craneal.

CASO CLÍNICO: Niño de 3 años seguido en consulta por microcefalia congénita. Perímetro cefálico (PC) nacimiento 31cm ($p < 3$), evolutivamente PC $< 3DS$. Desarrollo psicomotor y exploración neurológica acorde a su edad. Tratamiento en centro de atención temprana desde los 2 meses. Antecedentes personales: Embarazo controlado, ecografías microcefalia. Parto normal. Peso al nacimiento normal. Antecedentes familiares: Padres sanos no consanguíneos con PC normal. Madre 2º embarazo interrumpido por microcefalia. Pruebas complementarias: Electroencefalograma normal. RM craneal (1 mes y 2 años): simplificación del patrón giral. CGH-array: deleción en la citobanda 1q31.3 que contiene el gen ASPM. Paciente heterocigoto para la mutación c8988-12A>G en el gen ASPM de herencia materna. Deleción de origen paterno, detectada por CGH-array, en la citobanda 1q31.3.

CONCLUSIONES: En pacientes con microcefalia asociada a simplificación del patrón giral hay que tratar de identificar mutaciones en ASPM. La importancia de llegar a un diagnóstico genético evita la realización de otras pruebas complementarias; y a su vez permite la posibilidad de realizar diagnóstico genético preimplantacional en futuros embarazos de la madre. Así mismo es importante el tratamiento desde edades tempranas para favorecer el desarrollo psicomotor.



O-037

TRASTORNOS POR SOMATIZACIÓN EN NEUROPEDIATRÍA

Muñoz Cabeza, María; Arce Portillo, M^a Elena; López Lobato, Mercedes; Blanco Martínez, Bárbara; Alonso Luengo, Olga Esther.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Objetivos. Describir las características epidemiológicas y el uso de recursos sanitarios por estos pacientes.

Material y método. Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes menores de 14 años ingresados en la planta de neuropediatría de nuestro hospital desde el 1 de enero de 2015 al 31 de enero de 2017 con diagnóstico al alta de trastorno funcional o por somatización.

Resultados. De los 29 pacientes estudiados, el 69% eran mujeres y la edad media de presentación fue 10,8 ±2 años. El 52% tuvieron una presentación monosintomática, siendo los síntomas más frecuentes, cefaleas (27,5%), pseudocrisis (24%) y trastornos oftalmológicos (24%). En el 65,5%, los síntomas aparecieron en los 6 meses previos al ingreso, logrando identificar el evento desencadenante en el 48%. Presentaban enfermedades crónicas el 48%, y el 69% en familiares de primer grado, padres separados el 23% y problemas escolares el 39%. La mediana de los días de ingreso fue 2 (rango: 1-11). Un 93% precisó pruebas complementarias (61% analítica, 64% TC o RM craneal, 59% EEG), y un 65,5% interconsulta a otras especialidades (26% salud mental, 63% oftalmología, 21% cardiología y 5% neurocirugía y traumatología). El 65,5% tuvo seguimiento en salud mental, existiendo comorbilidad psiquiátrica en el 42% de éstos y precisando tratamiento farmacológico el 10%.

Conclusiones. Los datos de nuestra serie coinciden con los publicados. El pronóstico de los trastornos por somatización en pediatría es generalmente favorable, ensombreciéndolo la presencia de síntomas crónicos, disfunción familiar y comorbilidades psiquiátricas u orgánicas en el paciente o en su familia.



O-038

SIMPSON-GOLABI-BEHMEL: NUEVA MUTACIÓN EN GPC3.

Ortiz Madinaveitia, Saturnino ⁽¹⁾; Miramar Gallart, Maria Dolores ⁽²⁾; Lafuente Hidalgo, Miguel ⁽²⁾; Peña Segura, Jose Luis ⁽²⁾; Lopez Pison, Francisco Javier ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Santa Bárbara, Soria; ⁽²⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: El Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel (SSGB) es un síndrome poco frecuente, debido a mutaciones en GPC3 y GPC4 (ambos localizados en el cromosoma X), que se caracteriza clínicamente por sobrecrecimiento pre y post natal, rasgos craneofaciales distintivos, anomalías congénitas múltiples, asociado frecuentemente a trastornos del lenguaje con retraso motor y discapacidad intelectual en grado variable. Caso clínico: Varón de 10 años que consulta por discapacidad intelectual asociada a trastorno del lenguaje severo. Antecedentes familiares: segundo hijo de padres sanos, hermana mayor sana, 2 abortos previos. Antecedentes personales: retraso motor (sosten cefálico 9 meses, sedestación 15 meses). Exploración física. perímetro cefálico 56,5 cm (+2ds), hipertelorismo ocular, epicantus bilateral, filtrum aplandado, pabellones auriculares de implantación baja, malaoclusión dentaria con paladar ojival, hiperlaxitud articular, cubitus valgus. Pruebas complementarias. Estudio metabólico, EEG, ENG, ecocardiograma, ecografía abdominal, cariotipo, array CGH: sin alteraciones. Serie osea: subluxación de articulaciones interfalángicas proximales en dedos de manos y pies. RM cerebral: zonas de alteración de señal en sustancia blanca periventricular y en centros semioviales. Panel de retraso mental sindrómico: variante en hemicigosis c.648G>C en el gen CPC3, localizado en la citobanda Xq26.2. Conclusiones: Se presenta un paciente con una mutación en GPC 3 no descrita hasta la fecha. Este gen codifica un proteoglicano extracelular denominado glipicano 3 (GPC3) que interactúa con IGF2 controlando el crecimiento y la división celular. Aunque el espectro fenotipo es muy variable, hay que pensar en este síndrome ante pacientes con sobrecrecimiento asociado a macrocefalia, anomalías congénitas, hipotonía/retraso motor y trastornos del lenguaje.



O-039

SÍNTOMAS PSIQUIÁTRICOS COMO MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

Prochazkova, Michaela; Martínez Albaladejo, Inmaculada; Pérez Sebastián, Isabel; Cantarín Extremera, Verónica; Gutiérrez Priego, Silvia.

Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid

Introducción. La sintomatología psiquiátrica puede ser la única manifestación inicial de algunas enfermedades neurológicas. Los síntomas más frecuentes son trastornos de comportamiento, agitación psicomotriz o síntomas psicóticos. **Objetivos.** Conocer las características y evolución de los pacientes ingresados por sintomatología psiquiátrica aguda y subaguda. Determinar la incidencia y tipo de enfermedades neurológicas que se manifiestan inicialmente con síntomas psiquiátricos. **Pacientes y métodos.** Análisis retrospectivo de pacientes ingresados en los servicios de Neurología y Psiquiatría durante el año 2016 con los siguientes motivos de ingreso: psicosis aguda, trastorno de comportamiento/conducta, agitación psicomotriz, trastorno obsesivo-compulsivo, trastorno bipolar. **Resultados.** Identificamos 23 pacientes, 20 ingresaron en Psiquiatría y tres en Neurología. La edad media fue de 13 años (6-17 años). Cuatro pacientes (17%) ingresaron por agitación psicomotriz, siete (30%) por sintomatología psicótica y 12 pacientes (52%) por trastorno de comportamiento. 11 pacientes (48%) tuvieron antecedentes personales psiquiátricos. En todos los pacientes se realizó análisis de sangre (hemograma, bioquímica general, hormonas tiroideas), tóxicos en orina y valoración pediátrica. En 12 pacientes (52%) se realizó resonancia magnética cerebral y electroencefalograma. Se efectuó una valoración neurológica en nueve pacientes (39%), siete de ellos precisaron ampliar los estudios a nivel metabólico y/o autoinmune. Una paciente fue diagnosticada de la enfermedad Niemann-Pick tipo C juvenil y otro de síndrome de Kleine-Levin. **Conclusiones.** Se debe considerar la posibilidad de enfermedad neurológica en aquellos pacientes con síntomas psiquiátricos, puesto que tiene implicaciones terapéuticas. La mayor limitación de este trabajo es el escaso número de pacientes por lo cual próximamente ampliaremos nuestra serie.



O-040

EFFECTO DE SERTRALINA EN EL DESARROLLO COGNITIVO Y LA ANSIEDAD SOCIAL EN NIÑOS CON SXF ENTRE 2 Y 6 AÑOS

Roche, Ana; Ramírez, Ariadna; García Catalán, María Jesús.

Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell

—El síndrome X frágil (SXF) es un trastorno cognitivo-conductual de base genética catalogado como enfermedad minoritaria. En pacientes con SXF se ha observado polimorfismo del transportador de 5-HT que aumenta la recaptación de serotonina y favorece conductas agresivas, mientras dosis bajas de sertralina inhibirían esta recaptación y aumentarían en BDNF.

Con objeto de evaluar el efecto de sertralina en pacientes con SXF de entre 2 y 6 años, se inició la administración de sertralina a 2.5 mg/día durante 4 semanas, y posteriormente 5 mg/día durante 6 meses, prorrogable hasta 5 años. Se realizaron evaluaciones neuropsicológicas (Bayley, McCarthy, WIPPSI) al inicio, 6 y 12 meses, y exploración neurológica cada 3 meses.

De los 9 pacientes que iniciaron tratamiento, 2 abandonaron por efectos secundarios negativos (a las 24h y a las 4 semanas), que desaparecieron al suspender el fármaco. Los 7 pacientes que continuaron el tratamiento y el que abandonó a las 4 semanas del inicio observaron especialmente mejoría en interacción social. Los 6 pacientes evaluados a los 6 meses han presentado mejoría del lenguaje y mayor tolerancia de estrés social. Esta mejoría es aún más evidente en los 2 pacientes evaluados a los 12 meses de tratamiento.

El trastorno de conducta y la ansiedad social son las complicaciones que más dificultan la adaptación de los pacientes con SXF al entorno. El uso de dosis de bajas de sertralina de forma precoz, antes de aparecer síntomas relacionados, puede mejorar la calidad de vida de estos pacientes (y otros similares) y sus familias.



NEUROMUSCULAR/SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO/PCI 1.

O-041

SINDROME DE PTERIGIUM MULTIPLE (SPM) O SINDROME DE ESCOBAR

Carrera Garcia, Laura ⁽¹⁾; Itzep, Debora ⁽²⁾; Alarcon, Macarena ⁽²⁾; Natera De Benito, Daniel ⁽²⁾; Fons Estupiña, Carmen ⁽²⁾; Frongia, Anna Lia ⁽²⁾; Gonzalez Quereda, Lidia ⁽³⁾; Ortez, Carlos ⁽²⁾; Colomer Oferil, Jaume ⁽²⁾; Nascimento, Andres ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽³⁾ Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción: El síndrome de Escobar o SPM es una forma de artrogriposis congénita múltiple. Se caracteriza por la presencia de pterigium a nivel cervical, antecubital y poplíteo; rasgos faciales dismórficos y escoliosis. Las mutaciones en el gen *CHRNG*, que codifica la subunidad gamma del receptor de acetilcolina (AChR), causan la mayoría de los casos. Esta subunidad se expresa durante el desarrollo fetal hasta la 33 semana, siendo posteriormente reemplazada por la subunidad ϵ , que conforma el AchR definitivo. Se produce una acinesia limitada a la época prenatal que conduce a debilidad muscular y contracturas congénitas graves. Objetivos: Describir el fenotipo clínico de una serie de pacientes con mutación de *CHRNG*. Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes con SPM seguidos en la Unidad de Neuromuscular de nuestro hospital. Resultados: Serie de 5 pacientes procedentes de 4 familias no relacionadas, con artrogriposis congénita y pterigium múltiples. Todos presentan rasgos faciales característicos y desarrollo cognitivo normal. 3 tuvieron problemas de deglución las primeras semanas de vida. El antecedente de disminución de movimientos fetales está presente en 4. El patrón EMG fue discretamente miógeno en 2. Todos los pacientes son autónomos, el movimiento parece verse sólo limitado por los pterigium, precisando tratamientos ortopédicos y quirúrgicos para su mejoría. Otros hallazgos son: escoliosis, talla baja, criptorquidia y hernia inguinal. Conclusiones: El conocimiento de esta entidad hace posible un diagnóstico precoz que permitirá asesorar a la familia sobre el pronóstico y organizar un seguimiento multidisciplinar, siendo fundamentales el tratamiento traumatológico y rehabilitador.



O-042

INTERVALO DE RETRATAMIENTO CON TOXINA BOTULÍNICA TIPO A (ABOBOTULINUMTOXINA) EN NIÑOS CON ESPASTICIDAD ASOCIADA A DEFORMIDAD DINÁMICA DE PIE EQUINO

Dursun, Nigar⁽¹⁾; Carranza, Jorge⁽²⁾; Tilton, Ann⁽³⁾; Aydin, Resa⁽⁴⁾; Ulnu, Ece⁽⁵⁾; Erhan, Belgin⁽⁶⁾; Rodríguez Pose, Maria Luisa⁽⁷⁾; Picaut, Philippe⁽⁷⁾; Grandoulier, Anne-Sophie⁽⁷⁾; Delgado, Mauricio⁽⁸⁾.

⁽¹⁾ Kocaeli University Medical Faculty, Izmit; ⁽²⁾ Hospital San José Celaya, Celaya, Guanajuato; ⁽³⁾ Louisiana State University Health Center and Children's Hospital New Orleans, New Orleans, Louisiana; ⁽⁴⁾ Istanbul Medical School, Istanbul; ⁽⁵⁾ Yildirim Beyazit Training and Research Hospital, Ankara; ⁽⁶⁾ Istanbul Fizik Tedavi Rehabilitasyon Eğitim ve Arastirma Hastanesi, Istanbul; ⁽⁷⁾ Ipsen Pharma, Madrid; ⁽⁸⁾ Texas Scottish Rite Hospital for Children, Dallas, Texas.

Introducción: El intervalo estándar de retratamiento con toxina botulínica tipo A son 12 semanas; un intervalo más largo sería de interés

Objetivo: Describir el intervalo de retratamiento con toxina botulínica tipo A (abobotulinumtoxinA) en participantes de un estudio doble ciego, fase III, en niños con espasticidad en miembros inferiores debida a parálisis cerebral (PC)

Material/Método: Delgado (2016) publicó resultados de un estudio fase III que demostraban la superioridad de una única inyección de abobotulinumtoxinA en espasticidad en el complejo gastro-sóleo (MAS) y en la respuesta al tratamiento (PGA) en niños con espasticidad en miembros inferiores debido a PC. Durante la fase doble ciego, todos los pacientes fueron citados a la semana 4 y 12, siendo opcionales las visitas en las semanas 16, 22 y 28, para evaluar criterios de retratamiento. De ser elegibles, los pacientes se incluían en un estudio abierto. El criterio de retratamiento fue en base a eficacia (MAS<1, PGA≤0 u otros criterios) y seguridad

Resultados: De los 158 pacientes que recibieron abobotulinumtoxinA en el estudio doble ciego, 134 entraron en la fase en abierto. 10,8% de los pacientes cumplieron criterios de retratamiento a la semana 12. La mayoría cumplieron criterios de retratamiento a la semana 16 (33.5%), 22 (22.8%) y 28 o más tarde (17.7%). El 15.2% de los pacientes no cumplieron criterios de retratamiento

Conclusiones: En la mayoría de pacientes, el intervalo de retratamiento fue ≥ 16 semanas. Intervalos entre tratamientos más largos podrían ser beneficiosos para reducir el número de inyecciones (y la carga asociada)



O-043

TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE RAYNAUD CON TOXINA BOTULÍNICA

García Romero, María Del Mar; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Introducción.

El síndrome de Raynaud consiste en episodios de hipoperfusión distal en relación al frío o al estrés, con palidez cianosis e hiperemia de las manos y/o los pies. Puede ser primario o secundario a enfermedades del tejido conectivo. No existen tratamientos específicos, siendo la toxina botulínica eficaz según diversas publicaciones.

Objetivos. Demostrar la eficacia del tratamiento con toxina botulínica en pacientes con síndrome de Raynaud.

Material y métodos

Se estudiaron 9 pacientes tratados con toxina botulínica por síndrome de Raynaud (7 primarios, uno por lupus y uno por septicemia). La sintomatología comenzó entre los 11 y los 16 años, salvo en una niña que se inició a los 2. Los pacientes recibieron entre 1 y 5 infiltraciones, registrándose temperatura y saturación de oxígeno de los dedos, duración del efecto y mejoría percibida.

Resultados.

Se realizaron 25 infiltraciones (23 Botox® y 2 Dysport®). En 18 casos se infiltraron las manos, en 5 casos las manos y los pies, y en un caso sólo los pies. Tras la infiltración, en 12 casos mejoró la saturación de oxígeno, en 15 la temperatura de los dedos y en 22 la sintomatología percibida. La duración del efecto fue prolongada en 21 casos (todo el invierno). Sólo se observaron efectos adversos en 6 ocasiones, siendo todos ellos debilidad leve de las manos. Únicamente 2 pacientes no notaron mejoría, y no se reinfiltraron.

Conclusiones

La infiltración con toxina botulínica es, en general, eficaz en el síndrome de Raynaud, segura y con efecto prolongado.



O-044

MIOPATÍA CON MIOCARDIOPATÍA GRAVE POR MUTACIÓN EN EL GEN FKTN (FUKUTINA)

García Romero, María Del Mar; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid

Introducción

Las mutaciones en el gen FKTN son responsables de una forma de distrofia muscular congénita frecuente en Japón (Fukuyama), con afectación central y muscular. Sin embargo, las mutaciones de este gen ocasionan también otra forma de enfermedad, con miocardiopatía predominantemente y escasa afectación muscular.

Caso clínico

Se trata de un paciente que presenta, desde los 8 años, debilidad leve y calambres. En un análisis rutinario se encontró una CPK de 6500 UI/l, iniciándose estudio. La electromiografía mostró un patrón miopático, y la biopsia muscular, una distrofia muscular. Ni los estudios inmunohistoquímicos ni la genética inicial demostraron causa, diagnosticándose de distrofia muscular tipo Becker (por ligeras alteraciones histoquímicas de distrofina) con estudios genéticos negativos. Con 11 años se detectó una miocardiopatía dilatada leve, que en pocos años empeoró gravemente, siendo incluido en lista de trasplante a los 15 años. Ni la secuenciación de los genes principales, ni una nueva biopsia ayudaron al diagnóstico etiológico. Finalmente, el estudio genético mediante un panel de genes de miopatía detectó una mutación en homocigosis en el gen FKTN (Fukutina), responsable de la enfermedad.

Conclusiones

Las mutaciones de FKTN se asocian a distrofia muscular congénita y no se suelen tener en cuenta en casos de miocardiopatía o de miopatía leve. Este caso nos demuestra que debe incluirse en el diagnóstico diferencial, además de demostrarnos la importancia de la realización de estudios genéticos NGS con panel de enfermedades musculares en los casos en los que la clínica no sea muy sugerente de una enfermedad en particular.



O-045

CARACTERÍSTICAS NUTRICIONALES DE LOS PACIENTES CON PCI

García-Ezquiaga, Jorge; Martín-Del Valle, Fernando; Gallardo-Padilla, Paula; Rayo-Fernández, Ana; Gutiérrez-Cruz, Nuria; Carrasco-Marina, Llanos.

Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés

Introducción. Los niños con parálisis cerebral infantil (PCI) tienen mayor riesgo de presentar problemas nutricionales que se pueden ir agravando con los años y que están relacionados con la discapacidad motora. **Objetivos.** Valorar el estado nutricional de los pacientes con PCI seguidos en la consulta de Neuropediatría en un hospital de segundo nivel. **Material y métodos.** Revisión retrospectiva de los datos somatométricos adaptados por la escala de afectación motora (GMFCS) de los pacientes con PCI seguidos en consulta de Neuropediatría. **Resultados.** Se recogieron datos de 25 niños (12 varones), con una edad media de 7,9 años. Trece pacientes tenían por afectación leve (grado 1-2-3 GMFCS, grupo 1) y 12 grave (grado 4-5, grupo 2). En el grupo 1, 3 pacientes se encontraban por debajo del P10 de peso, y 2 con un Índice de Waterlow (IW) <80%. Seis pacientes se encontraban en seguimiento por Digestivo infantil y 2 recibían suplementos nutricionales. En el grupo 2, 2 pacientes se encontraban por debajo del P10 de peso, y 3 presentaban un IW <80%. Ocho de estos pacientes se encontraban en seguimiento por Digestivo, precisando todos suplementos nutricionales (4 suplementación casera, 4 batidos hipercalóricos). Dos tenían sonda nasogástrica y 3 gastrostomía. Los 4 pacientes del grupo 2 que no se encontraban en seguimiento por digestivo presentaban un IW normal, sin precisar suplementación. **Conclusiones.** El soporte nutricional es clave en el desarrollo neurológico y motor de los pacientes con PCI, para lo cual es importante el seguimiento conjunto con los especialistas de Digestivo Infantil.



O-046

IMPORTANCIA DE LAS ESCALAS FUNCIONALES EN LA VALORACIÓN DE LOS PACIENTES AME II Y III: PREPARÁNDONOS PARA LOS NUEVOS TRATAMIENTOS.

Natera De Benito, Daniel; Alarcón, Macarena; Borrás Martínez, Ariadna; Armas Gay, Judit; Medina Cantillo, Julita; Colomer Oferil, Jaume; Ortez, Carlos; Nascimento, Andrés.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Introducción

La atrofia muscular espinal, ligada a *SMN1*, se caracteriza por atrofia y debilidad muscular progresivas, secundaria a degeneración de las neuronas del asta anterior de la médula espinal. Ante la aparición de nuevos tratamientos es fundamental definir la historia natural de la enfermedad.

Objetivos

Definir las características basales en una población de pacientes con AME II y III. Objetivar mediante escalas funcionales los cambios producidos con la evolución.

Material y métodos

Estudio prospectivo observacional en pacientes con AME confirmada genéticamente. Se seleccionaron los pacientes con AME II y III. Se emplearon semestralmente las escalas funcionales Hammersmith (MHFMS), RULL Upper Limb Module y Egen Klassikation2 (EK2).

Resultados

51 pacientes AME II, 19 AME III.

Puntuaciones en AME II: Valor medio MHFMS en <5años fue 16.86, en 6-10 fue 10.56 y en >10años fue 0.71. Valor medio EK2 en <5años fue 12.21, en 6-10 fue 14.18 y en >10años fue 21. Valor medio RULL en <5años fue 21.29, en 6-10 fue 19.12 y en >10años fue 14.53.

Puntuaciones en AME III: Valor medio MHFMS fue 22.12, valor medio EK2 fue 8.65 y valor medio RULL fue 31.6.

No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en ninguna escala a los 6 y 12 meses.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Conclusiones

MHFMS no es sensible en AME II mayores de 10 años, por la gran afectación clínica. Es importante complementarla con otras escalas.

Las escalas no muestran cambios significativos en 12 meses. Se necesita un periodo prolongado de tiempo para objetivar los cambios funcionales a través de escalas.



O-047

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON MIOPATIA ASOCIADA A DÉFICIT DE COLAGENO VI.

Natera De Benito, Daniel ⁽¹⁾; Alarcón, Macarena ⁽¹⁾; Medina Cantillo, Julita ⁽¹⁾; Vigo Morancho, Meritxell ⁽¹⁾; Jimenez Mallebrera, Cecilia ⁽¹⁾; Jou Muñoz, Cristina ⁽¹⁾; Gonzalez Quereda, Lidia ⁽²⁾; Ortez, Carlos ⁽¹⁾; Colomer Oferil, Jaume ⁽¹⁾; Nascimento, Andrés ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción

Las miopatías asociadas a déficit de colágeno VI representan un continuum de fenotipos clínicos que se solapan. La forma más grave es la distrofia muscular congénita de Ullrich (DMCU) y la más leve la miopatía de Bethlem (MB). Además existen fenotipos intermedios.

Objetivos

Caracterizar el fenotipo clínico de una serie de pacientes con diagnóstico genético de miopatía asociada a déficit de colágeno VI.

Material y métodos

Estudio observacional descriptivo retrospectivo. Se incluyeron los pacientes con diagnóstico genético de miopatía por déficit de colágeno VI seguidos en una unidad de patología neuromuscular.

Resultados

25 pacientes (12 DMCU, 8 DMCU con fenotipo intermedio, 5 BM) con una edad media de 12,6 años (rango:3-39).

La edad media de presentación clínica fue 6,3 meses en DMCU (presentación neonatal: 8/12), 14 meses en intermedios y 20,4 meses en MB. La clínica de debut más frecuente en DMCU fue hipotonía y debilidad.

66% de DMCU adquirió la capacidad de deambulación autónoma, a una edad media de 18,2 meses. 6 de los 8 DMCU que llegaron a caminar perdieron la marcha, a una edad media de 7 años.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Todos los pacientes presentan hiperlaxitud articular distal y 96% presentan retracciones articulares.

6 pacientes requieren ventilación nocturna no invasiva.

Conclusiones

Las características clínicas más prevalentes son hiperlaxitud y contracciones articulares. Son signos guía que deben orientar hacia el diagnóstico de esta entidad.

La afectación respiratoria precoz es frecuente en DMCU.

La caracterización de las formas intermedias de DMCU puede ser difícil de predecir antes de los 10 años.



O-048

NEUROPATÍA CRANEAL MÚLTIPLE EN PACIENTE PEDIÁTRICO.

Pérez-Villena, Ana ⁽¹⁾; Tagarro García, Alfredo ⁽¹⁾; Pacheco Cumani, Mónica ⁽¹⁾; Fernández Sanchez, Silvia ⁽¹⁾; Ibáñez Sanz, Lain ⁽¹⁾; Abenza Abildua, María José ⁽¹⁾; Castaño De La Mota, Cristina ⁽²⁾; Fernández Aurrecoechea, Javier ⁽³⁾; González De Zárate Lorente, Ana ⁽¹⁾; Cañete Díaz, Alfonso ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes; ⁽²⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid; ⁽³⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: La neuropatía craneal múltiple o polineuritis cranealis es una entidad rara. Múltiples patologías pueden ocasionar el cuadro. Caso Clínico: paciente de 15 años que acude por presentar de manera brusca enrojecimiento de la zona malar derecha junto a dilatación pupilar ipsilateral con visión borrosa y cefalea frontal opresiva de intensidad leve. En la exploración se objetiva hipoestesia a nivel de la cara en el territorio correspondiente a la rama sensitiva oftálmica y maxilar del trigémino e hipoacusia ipsilateral. Se solicita interconsulta a oftalmología que objetiva espasmo ciliar. A lo largo de su ingreso presenta ptosis intermitente derecha, presentando resolución espontánea de la focalidad de manera progresiva a los 6 días de evolución. En la analítica de sangre se objetivó leve aumento de la VSG y trombocitosis leve. Con la neuroimagen inicialmente se descartó la presencia de disección de la arteria carótida así como patología desmielinizante, vascular o masa cerebral. Se realizó punción lumbar siendo el resultado normal. Los estudios de inmunológicos, infecciosos, tumorales, reumatológicas y autoinmunes fueron negativos salvo la presencia de ANA positivo en patrón moteado grueso 1/320 AC5. Conclusiones: la neuropatía craneal múltiple es una entidad infrecuente que precisa de un amplio estudio etiopatogénico dada la diversidad de sus causas.



O-049

MUTACIONES EN *DYNC1H1* ASOCIADAS A ARTROGRIPOSIS Y MALFORMACIONES CORTICALES: PRESENTACION DE DOS CASOS CLINICOS

Revilla Orías, María Daniela ⁽¹⁾; Baide, Heidi ⁽¹⁾; Natera De Benito, Daniel ⁽¹⁾; Rosell Andreu, Jordi ⁽²⁾; Conde, Noemi ⁽³⁾; Ortez, Carlos ⁽¹⁾; Colomer, Jaume ⁽¹⁾; Nascimento, Andres ⁽¹⁾; Martínez, Argeli ⁽¹⁾; Orellana, Gabriela ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Son Espases, Palma de Mallorca; ⁽³⁾ Complejo Hospitalario de Ourense, Ourense.

INTRODUCCION: Mutaciones en *DYNC1H1* son responsables de una variabilidad de fenotipos que incluyen neuropatías hereditarias, atrofia muscular espinal y trastornos en la migración neuronal. Describimos dos casos clínicos de niños con artrogriposis y malformaciones corticales, con mutaciones de novo en heterocigosis en el gen *DYNC1H1*.

CASOS CLINICOS: Caso 1: Paciente varón de 3 años. Primer hijo de padres no consanguíneos. Embarazo y parto normales. Antecedente de pies varos congénitos intervenidos a los 2 meses de vida. Desarrollo psicomotor normal exceptuando retraso en la bipedestación secundaria a debilidad de predominio distal en extremidades inferiores. Realiza sus primeros pasos a los dos años y medio con ayuda de caminador y férulas en rodillas. Se levanta solo desde los 3 años. Dentro de las pruebas complementarias realizadas se objetiva en RNM cerebral una dilatación asimétrica de ventrículos laterales a expensas de colpocefalia izquierda. En exoma realizado se encuentra una mutación de novo en heterocigosis en gen *DYNC1H1*.

Caso 2: Paciente mujer de 9 años. Padres sanos no consanguíneos. Periodo perinatal normal. Antecedente de pies varos congénitos y luxación de cadera. Asocia retraso psicomotor global, hipotonía y malformaciones cortico-subcorticales fronto-parieto-temporales bilaterales. Se la incluye en el panel de trastornos de la migración neuronal evidenciando mutación de novo en heterocigosis en gen *DYNC1H1*.

CONCLUSIONES: La presencia de artrogriposis y malformaciones corticales nos deben hacer sospechar la posibilidad de presencia de mutaciones en *DYNC1H1*.



O-050

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE NIÑOS CON SÍNDROME DE MIOCLONUS-DISTONIA

Vanegas, Maria Isabel ⁽¹⁾; Martí, Laura ⁽¹⁾; Darling, Alejandra ⁽¹⁾; Ortigoza, Dario ⁽¹⁾; Candela, Santiago ⁽¹⁾; Aguilera, Sergio ⁽²⁾; Campistol, Jaume ⁽¹⁾; Palau, Francisco ⁽¹⁾; Pérez, Belén ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital de Navarra, Pamplona.

Obejativo:Caracterización clínico-genética de 12 pacientes con síndrome mioclonus-distonia(MDS). Valorar el uso de la “Unified Myoclonus Rating Scale” (UMRS) para evaluar mioclonías y evolución tras estimulación palidal. **Método:**Estudio transversal de pacientes con MDS valorados en centro de referencia para trastornos del movimiento en España. La UMRs fue utilizada para evaluar las mioclonías. Mutaciones en el gen SGCE fueron estudiadas por Sanger. **Resultados:**Se identificaron 12 pacientes(edad media debut 2.8 años, 5 niños) de 8 familias. Los síntomas de debut fueron micolonías(N=9) y mioclonías con distonía(N=3). La UMRs fue utilizada en 6 pacientes(edad: 4 a 15 años). Ningún caso presentó puntuación de severidad. Las mioclonías de acción afectaban predominantemente las extremidades superiores. Respecto al cuestionario al paciente, reportaban mayores dificultades al comer, beber y caminar. Se identificó una mutación en el gen SGCE en todos los pacientes, 4 de ellas nunca reportadas. Se realizó estudio genético a 8 familias, identificando la misma mutación en 6 papás asintomáticos. Una discreta mejoría de síntomas fue reportada en 3 pacientes al recibir trihexifenidilo, clonazepam o L-dopa. No se reportó mejoría con piracetam, propanolol, levetiracetam y valproato. 2 pacientes tratados con estimulación palidal mostraron una mejoría significativa en las mioclonías de acción y en pruebas funcionales. **Conclusiones:**Nuestra serie amplía el espectro clínico y genético de niños con MDS y mutaciones en el gen SGCE. La UMRs parece un método válido para evaluar la severidad de las mioclonías en niños. Los resultados observados tras estimulación palidal parecen prometedores y debe ser más ampliamente explorado en la población pediátrica.



NEUROMUSCULAR/SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO/PCI 2.

O-051

SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO ENMASCARADO POR ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO ISQUÉMICA

Delgado, Fátima ⁽¹⁾; Miranda, María Concepción ⁽²⁾; Carrascosa, Paula ⁽²⁾; Chacón, Almudena ⁽²⁾; De Castro, Pedro ⁽²⁾; Barredo, Estíbaliz ⁽²⁾; Vázquez, María ⁽²⁾; Jiménez, Ana ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid.

Introducción. Los síndromes miasténicos congénitos (SMC) son enfermedades hereditarias en los que se afecta transmisión neuromuscular. Sospechar ante fatigabilidad muscular proximal, ocular y bulbar, historia familiar previa o hipotonía. Caso clínico. Varón. 5 días de vida. Recién nacido a término de peso adecuado, parto eutócico, sin antecedentes familiares de interés. En UCIN intubado desde el nacimiento por insuficiencia respiratoria aguda. A la exploración se observa imposibilidad para apertura ocular espontánea, artrogriposis, hipertonia generalizada, hiperreflexia y clonus. Pruebas complementarias: Tóxicos, hemograma, bioquímica y coagulación normales. Screening metabólico normal. CK:1344U/l. RM craneal: pequeño infarto agudo en ACP y ACM izquierdas secundario a EHI. Progresivamente, aparece hipotonía generalizada y persiste imposibilidad para apertura ocular espontánea. PEATC y PESS normales. PEV alterados. EMG a la semana de vida normal. Prueba con piridostigmina positiva. Se mantiene tratamiento con mejoría parcial. EMG: no actividad en reposo. Estimulación repetitiva, cae la amplitud de los potenciales de unidad motora >50%, afectación de unión neuromuscular. Biopsia muscular (cadena respiratoria y anatomía patológica) normal. CGH-array60K normal. Panel de miopatías congénitas: mutación en heterocigosis en el gen CHAT (c.1249G>a y c.1505T>C). Padres portadores heterocigotos. Se añade al tratamiento 3-4 diaminopiridina con mejoría clínica notable. Evolución: precisa ventilación mecánica domiciliar y gastrostomía pero presenta movimientos espontáneos, fijación, apertura y seguimiento ocular. Conclusiones. En el caso reportado la asfíxia perinatal dificulta el diagnóstico de miastenia congénita pero pueden coexistir y se debe tener en cuenta. Tener en cuenta la mayor respuesta clínica al añadir 3-4 diaminopiridina al tratamiento en las formas graves.



O-052

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, HISTOLÓGICA Y GENÉTICA DE PACIENTES CON MUTACIONES EN RYR1

Frongia, Anna Lia ⁽¹⁾; Itzep Pérez, Débora Coritza ⁽¹⁾; Natera, Daniel ⁽¹⁾; Alarcon, Macarena ⁽¹⁾; Jou, Cristina ⁽¹⁾; González, Lidia ⁽²⁾; Gallano, Pia ⁽²⁾; Colomer, Jaume ⁽¹⁾; Nascimento, Andres ⁽¹⁾; Ortez, Carlos ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

INTRODUCCIÓN: RYR1 codifica la isoforma 1 del receptor de ryanodina, un canal de calcio localizado en las cisternas terminales del retículo sarcoplasmático del músculo esquelético. Juega un papel fundamental en el acoplamiento excitación-contracción al permitir la liberación de calcio al citosol, imprescindible para la contracción muscular

OBJETIVOS: Caracterizar el fenotipo clínico, histológico y genético de una serie de pacientes con mutaciones en RYR1

MATERIAL Y METODOS: Estudio descriptivo retrospectivo, se incluyeron los pacientes seguidos en nuestra consulta con mutaciones en RYR1

RESULTADOS: Nuestra cohorte se compone de 24 pacientes (13 varones, 11 mujeres), edad media de 13.9 años (rango 3.2-40 años). 22/24 presentaron debut neonatal o prenatal (polihidramnios, disminución de movimientos fetales y artrogriposis). 8/24 nunca alcanzaron deambulación autónoma. 11/24 presentó retraso en el desarrollo motor, con adquisición media de deambulación autónoma de 24.6 meses. En 14/24 se registró escoliosis de debut precoz entre los 6 meses y los 10 años y 15/24 retracciones articulares. 6/24 presentaron Oftalmoplejia, ptosis y debilidad facial desde periodo neonatal, uno desarrollo limitación progresiva de MOE desde los 10 meses. 10/24 presentaron hipo/arreflexia. En 1/24 se registro disfunción cardiaca. 13/24 presentaron síntomas respiratorios. El hallazgo patológico más frecuente fue la asociación de cores centrales, desproporción de fibras y predominancia de fibras tipo 1

CONCLUSIONES: El déficit de ryanodina es una entidad heterogénea en su clínica, histología y genética. El espectro clínico varía de formas congénitas severas a otras más leves, tardías y crónicas. Las formas recesivas se asocian en general a una clínica más grave



O-053

IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ EN LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON DISTRESS RESPIRATORIO (SMARD1)

Gómez García De La Banda, Marta ⁽¹⁾; Felipe Rucián, Ana ⁽¹⁾; Gómez Andrés, David ⁽¹⁾; Gratacós Viñola, Margarida ⁽¹⁾; Sánchez-Montañez García-Carpintero, Ángel ⁽¹⁾; Gran Piña, Ferran ⁽¹⁾; Bernal Noguera, Sara ⁽²⁾; Tizzano Ferrari, Eduardo ⁽¹⁾; Gámez Carbonell, Josep ⁽¹⁾; Munell Casadesús, Francina ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

INTRODUCCIÓN

La atrofia muscular espinal con distress respiratorio (SMARD1) es una enfermedad rara de herencia autosómica recesiva causada por mutaciones en IGHMBP2. Produce debilidad muscular distal progresiva e insuficiencia respiratoria de mal pronóstico. Presentamos dos casos de SMARD1 genéticamente confirmados

CASOS CLÍNICOS

- Hija de padres sanos no consanguíneos. Nacida a término, con bajo peso y oligohidramnios. A los 4 meses se objetiva hipotonía, dificultad respiratoria, debilidad distal, arreflexia y pies equinovaros. El EMG es compatible con neuropatía axonal sensitivo-motora de predominio distal. A los 5 meses reingresa por exacerbación respiratoria y se objetiva eventración diafragmática derecha. El identifica mutación nonsense en homocigosis en IGHMBP2. La paciente fallece a los 6 meses de vida por insuficiencia respiratoria progresiva

- Segundo hijo de padres sanos no consanguíneos, con antecedente de primer hijo exitus a los 3 meses por sospecha enfermedad neuromuscular. Nacido a término con bajo peso e hipotonía y aparición progresiva de debilidad distal, pie equinovaro y dificultades de alimentación. El EMG es compatible con neuropatía distal. Desde los 6 meses ingresa por crisis de cianosis, precisando asistencia ventilatoria continua. En la actualidad (23 años) presenta oftalmoplegia, tetraplejía flácida y es portador de traqueostomía y gastrostomía. El análisis identifica mutación nonsense en homocigosis en IGHMBP2

CONCLUSIONES

Ante la presencia de hipotonía, debilidad distal y dificultad respiratoria progresivas de inicio precoz debe sospecharse el diagnóstico de SMARD1. La identificación de mutaciones en IGHMBP2 confirma el diagnóstico, permite consensuar la actitud a seguir dado el pronóstico de la enfermedad y realizar consejo genético



O-054

MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA A X: VARIABILIDAD FENOTÍPICA

Itzep Pérez, Débora Coritza ⁽¹⁾; Natera, Daniel ⁽¹⁾; Alarcon, Macarena ⁽¹⁾; Frongia, Ana ⁽¹⁾; Jou, Cristina ⁽¹⁾; González, Lidia ⁽²⁾; Mandel, Jean-Louis ⁽³⁾; Colomer, Jaume ⁽¹⁾; Nascimento, Andrés ⁽¹⁾; Ortez, Carlos ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁽³⁾ Les Hopitaux Universitaires de Strasbourg, Francia.

Introducción: La miopatía miotubular ligada al cromosoma X (XLMTM) es causada por mutaciones en el gen de la *MTM1* (Miotubularin, Xq28). *MTM1* participa en la maduración de miótubulos, remodelación de membranas, etc. Se conocen 3 fenotipos clínicos: neonatal (grave), intermedio y portadora sintomática

Objetivo: Caracterizar el fenotipo clínico, histología y genética de pacientes con diagnóstico genético de XLMTM

Material y Métodos: Revisión de clínica, biopsia y genética de pacientes seguidos en la unidad de patología neuromuscular con diagnóstico XLMTM con mutaciones en *MTM1*

Resultados: Paciente 1. (Varón) Forma neonatal grave caracterizada por hipotonía severa, trastorno de deglución, y ventilación mecánica. EMG miógeno. Biopsia muscular: fibras pequeñas y núcleos centrales. Genética: deleción del exón 1 al 15 del gen *MTM1*. Falleció a los 2 meses por insuficiencia respiratoria

Paciente masculino 2. (Varón) Presentó una forma menos severa (intermedia), caracterizado por hipotonía congénita, distrés respiratorio, trastorno de deglución y retraso motor, actualmente (10 años) persiste debilidad facial, oftalmoplejia y debilidad. CPK normal, EMG miógeno. La biopsia muscular mostró núcleos centrales y fibras en collar. Estudio genético de *MTM1*: mutación c.605T>C

Paciente 3. (Mujer) Antecedente de retraso motor, hemiatrofia corporal, fatigabilidad, debilidad muscular proximal. CPK 200-479 UL. EMG miógeno. Biopsia muscular: fibras en collar y núcleos centrales. Genética mutación en *MTM1* en heterocigosis: c.960del;p.Asp310Glufs*12

Conclusión: La XLMTM presenta una variabilidad fenotípica desde fenotipos graves a portadoras sintomáticas, Los núcleos centrales y las fibras en collar constituyen una característica distintiva para la orientación diagnóstica mutaciones en *MTM1*



O-055

SÍNDROME DE LAMBERT EATON: UNA ENFERMEDAD TRATABLE OLVIDADA POR EL NEUROPEDIATRA

Nascimento, Andres; Ortiz, Carlos; Matera, Daniel ; Jou, Cristina ; Frongia, Anna; Alarcón, Macarena; Codina, Anna; Corbera, Joan; Colomer, Jaume.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Introducción:

El síndrome miasténico de Eaton-Lambert (SMEL) es un trastorno autoinmune que afecta a la unión neuromuscular a nivel presináptico. Su presentación en edad infantil es infrecuente. Está causado por la presencia de anticuerpos contra los canales de calcio voltaje-dependientes (CCVD).

Caso clínico:

Varón de 13 años con aparición subaguda de debilidad en extremidades inferiores, fatigabilidad y arreflexia. Mostró aumento de la debilidad de forma progresiva hasta perder la capacidad de ambulación autónoma un semestre después del debut clínico.

Los estudios neurofisiológicos mostraron potenciales de acción de baja amplitud, con velocidades de conducción normales. Se objetivó decremento >10% tras estimulación repetitiva a altas y bajas frecuencias. No se observó incremento del potencial de acción tras el ejercicio. Se trató con corticoides, inmunoglobulina y anticolinesterásicos, sin mejoría clínica.

Los estudios histológicos del músculo mostraron un predominio de fibras tipo II, que hizo sospechar el diagnóstico de SMEL. La confirmación diagnóstica se obtuvo tras objetivar la presencia de CCVD. Tras iniciar tratamiento con 3,4-DAP y corticoides se observó un franco beneficio clínico.

Conclusiones: El SMEL debe sospecharse ante la aparición de debilidad proximal progresiva sin causa aparente, con fatigabilidad y arreflexia asociadas, una vez descartadas otras entidades más frecuentes. Los estudios neurofisiológicos son la herramienta más útil para su diagnóstico, pero no siempre son concluyentes. La biopsia muscular puede ser útil: la presencia de un predominio de fibras tipo II debe orientar hacia un SMEL.



O-056

ANÁLISIS DE LA FUNCIÓN PULMONAR EN PACIENTES NO AMBULANTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE CON MUTACIÓN SIN SENTIDO (DMDMSS) TRATADOS CON ATALURENO EN UN ENSAYO DE EXTENSIÓN A LARGO PLAZO VERSUS PACIENTES NO TRATADOS DE UN ESTUDIO DE HISTORIA NATURAL

Nascimento, Andres ⁽¹⁾; Vilchez, Juan ⁽²⁾; Ortez, Carlos ⁽¹⁾; Muelas, Nuria ⁽²⁾; Luo, Xiaohui ⁽³⁾; Mcintosh, Joseph ⁽³⁾; Ong, Tuyen ⁽³⁾; Riebling, Peter ⁽³⁾; Souza, Marcio ⁽³⁾; Peltz, Stuart W ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital San Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital La Fe, Valencia; ⁽³⁾ PTC Therapeutics, Inc, South Plainfield, NJ .

INTRODUCCIÓN: La DMDmss es un trastorno genético raro y debilitante ligado al cromosoma X, causado por una mutación en el gen de la distrofina, que conduce a la disminución de la función muscular y, de forma progresiva, a la pérdida de la función pulmonar. **OBJETIVOS:** Evaluar los efectos de atalureno sobre la función pulmonar en niños no ambulantes con DMDmss en un ensayo clínico abierto de seguimiento a largo plazo (NCT01557400, estudio-019). **PACIENTES/METODOS:** pacientes del estudio-019 (40 mg/kg/día de atalureno), fueron comparados con pacientes incluidos (a partir de 2012) en un estudio de historia natural de DMD a largo plazo (NCT00468832; CINRG). Las cohortes de pacientes fueron emparejadas por: no ambulatorio; ≤ 25 años de edad; ≥ 24 meses con corticosteroides. Los datos se analizaron por regresión lineal piecewise. **RESULTADOS:** 114 pacientes CINRG y 53 pacientes del 019 (edad media: 15,9 años-14,1 años; FVC absoluta media inicial: 1,74L - 2,03L [CINRG, 019, respectivamente]). La FVC absoluta aumentó en los pacientes no tratados hasta los 12,5 años; tendiendo a disminuir posteriormente. En los pacientes en atalureno, esta disminución se produjo a los 16,5 años. Utilizando la media geométrica log FVC, ajustada con correlación intrapaciente, y utilizando un análisis de varianza de medidas repetidas, se observó en la FVC absoluta prevista, una diferencia a favor de atalureno de 13,8% ($p = 0,005$). **CONCLUSIÓN:** Este análisis pareado frente a una cohorte histórica demuestra una menor progresión de la pérdida de la función pulmonar en los pacientes nmDMD tratados con atalureno versus los no tratados.



O-057

VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN LA MIOTONÍA NO DISTRÓFICA: DIAGNÓSTICO EN 4 FAMILIAS A PARTIR DE CASOS DE DEBUT PRECOZ

Olivé Cirera, Gemma ; Gratacós, Margarida; Gomez Garcia De La Banda, Marta; Macaya, Alfons; Munell, Francina .

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

Introducción.

Las miotonías no distróficas (MND) son canalopatías caracterizadas por un retraso en la relajación muscular tras una contracción voluntaria o eléctrica. Se definen electrofisiológicamente por una alteración en la excitabilidad de membrana y son causadas principalmente por mutaciones en los genes *CLCN1* y *SCN4A*, que codifican para los canales de cloro y sodio voltaje-dependientes. Se presentan con una amplia variedad de fenotipos clínicos, desde muy precoces y severos hasta casos de inicio tardío y rigidez leve, incluso en la misma familia.

Casos Clínicos:

Presentamos cuatro familias con MND diagnosticadas a raíz de un paciente con sintomatología precoz. El debut tiene lugar antes de los 4 años en todos los casos, con dificultad para iniciar el movimiento tras reposo y mejoría con el ejercicio (fenómeno de *warm up*). En la exploración física se constata hipertrofia y rigidez muscular y fenómeno miotónico. El EMG muestra descargas miotónicas en todos los casos y el análisis genético identifica variantes patogénicas (o de significado incierto en un caso), en los genes *CLCN1* y *SCN4A*. Varios miembros de estas familias están afectados, algunos con sintomatología similar y debut más tardío.

Conclusiones

El retraso en el diagnóstico de las MND suele estar causado por la amplia variabilidad fenotípica y la falta de reconocimiento de la sintomatología. El diagnóstico de la enfermedad es importante tanto para el paciente como para la identificación de familiares menos afectados, ya que permite una mejor comprensión de los síntomas, ofrecer estrategias para disminuirlos y evitar el uso de fármacos potencialmente peligrosos.



O-058

INTOLERANCIA AL EJERCICIO Y MIALGIA: SIGNO CLÍNICO GUÍA DE ALFA-SARCOGLICANOPATÍA PRIMARIA

Ortez, Carlos ⁽¹⁾; Jou, Cristina ⁽¹⁾; Campistol, Jaume ⁽¹⁾; Nascimento, Andrés ⁽¹⁾; Natera, Daniel ⁽¹⁾; Jimenez - Mallebera, Cecilia ⁽¹⁾; Topf, Ana ⁽²⁾; Codina, Ana ⁽¹⁾; Corbera, Joan ⁽¹⁾; Colomer, Jaume ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Centre Institute of Genetic Medicine The John Walton, Muscular Dystrophy Research, Newcasatle.

Introducción: Las distrofias musculares de cinturas (LGMD) son un grupo heterogéneo de enfermedades neuromusculares causadas por defectos en genes que codifican las glicoproteínas alfa, beta, gamma o delta sarcoglicano, caracterizadas por debilidad progresiva de músculos proximales. En algunos casos, la intolerancia al ejercicio, mialgias y la rabdomiolisis están presentes como signos clínicos principales. Presentamos una deficiencia parcial α -sarcoglicanopatía que se manifestó como intolerancia al ejercicio y mialgias, sin debilidad muscular asociada.

Clinica: paciente de 23 años de edad, padres no consanguíneos, periodo prenatal y perinatal y desarrollo psicomotor normal. A la edad de 7 años inicia mialgias e intolerancia al ejercicio intermitente, no rabdomiólisis. El examen neurológico siempre fue normal, no debilidad ni hipertrofias musculares. CPK entre 900 y 19.000 UI / L (NV <190). Valoración cardíaca normal, EMG: patrón miogénico sin descargas miotónicas.

Biopsia muscular: patrón conservado con mínima variación del tamaño de las fibras. El estudio inmunohistoquímico para las proteínas de la membrana sarcoplásmica incluyendo α , β , γ y δ -sarcoglicano fue normal.

El western blot cuantitativo mostró una reducción de la proteína α -sarcoglicano en comparación con un control normal.

Genética: (NGS) mutación en heterozigosis: C.2T> C p. (Met1Thr) y 739G> A p.(Val247met) en el gen SGCA.

Conclusión: El estudio de los genes codificadores de proteínas del complejo sarcoglicano deben incluirse en casos que se presentan con rabdomiolisis, intolerancia al ejercicio, mialgias e hiperckaemia, incluso en ausencia de debilidad muscular. Lo anterior destaca la importancia de realizar el estudio de Western Blot incluso cuando la inmunohistoquímica sea normal.



O-059

GLUCOGENOSIS TIPO IV: SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DE FENOTIPOS BENIGNOS.

Ortez, Carlos ⁽¹⁾; Nascimento, Andrés ⁽¹⁾; Natera, Daniel ⁽¹⁾; Jimenez - Mallebera, Cecilia ⁽¹⁾; Jou, Cristina ⁽¹⁾; Topf, Ana ⁽²⁾; Olive, Montserrat ⁽³⁾; Codina, Ana ⁽¹⁾; Corbera, Joan ⁽¹⁾; Colomer, Jaume ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Institute of Genetic Medicine John Walton, Newcastle; ⁽³⁾ Hospital de Bellvitge, Barcelona.

Introducción: EL gen GBE1 codifica la enzima de ramificadora del glucógeno y su deficiencia es la responsable de la glucogenosis tipo IV. El principal hallazgo patológico es la acumulación de amilopectina o poliglucosano. Los fenotipos descritos son: acinesia fetal, cirrosis hepática letal, cardiopatía congénita y fenotipos neuromusculares leves (atípicos).

Pacientes: Dos hermanos, de 36 y 28 años y su hermana de 24 años, padres sanos, no consanguíneos. Los tres presentan fenotipo similar: hipotonía neonatal, debilidad de tronco, y cintura pélvica. Inicio de marcha a los 3 años, actualmente, leve debilidad axial, realizan vida normal. CPK normal, EMG miogénico y ecocardiograma normal. La resonancia magnética muscular, mostró importante atrofia muscular y sustitución de grasa de glúteos, aductores, semitendinosos y ambas cabezas del bíceps femoral. Anatomía patológica: depósitos de glucógeno con características normales entremezclados con filamentos orientados aleatoriamente, compatibles con amilopectina. Actividad enzimática en el músculo paciente 2, fue de 8,7 U/g de músculo. Control (28,8 U/g)

Genética (NGS): Mutación en heterocigosis en el gen *GBE1*: c.691+2T>C

Conclusión: Presentamos seguimiento a largo plazo de el fenotipo (atípico) de glucogenosis tipo IV, con evolución favorable. Los avances en la genética permitieron el diagnóstico de los pacientes y su correlación genotipo – fenotipo.



O-060

DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO EN PACIENTES CON HIPERCKEMIAS ASINTOMÁTICAS O PAUCISINTOMÁTICAS

Pitarch Castellano, Inmaculada; Muelas Gómez, Nuria; Martí Martínez, Pilar; Ballestero Cogollos, Virginia; Gómez Fornell, Ruben; Barbero Aguirre, Pedro; Vilchez Padilla, Juan Jesús.

Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia

INTRODUCCIÓN: La glucogenosis tipo II o enfermedad de Pompe es una enfermedad autosómica recesiva que produce un déficit de actividad de maltasa ácida o alfa-glucosidasa ácida (GAA) en los lisosomas, produciendo un acumulo de glucógeno principalmente en tejido muscular. Existen dos tipos principales: *Forma Infantil* (debut <12 meses con hipotonía, debilidad, miocardiopatía hipertrófica y dificultad respiratoria que condiciona la muerte precoz en la infancia) y *Forma Inicio tardío* (debut >12 meses con debilidad muscular de cinturas y axial progresiva, destacando la debilidad diafragmática que limita la esperanza de vida en el adulto por insuficiencia respiratoria).

MATERIAL Y MÉTODOS: Se ha realizado un screening cuantificado los niveles de GAA mediante análisis de gota de sangre seca con métodos fluorimétricos en 300 pacientes con hiperCKemia asintomática o paucisintomática. Los resultados positivos se han confirmado por pruebas bioquímicas (determinación GAA en linfocitos) y pruebas genéticas (determinación de dos mutaciones patogénicas).

RESULTADOS: Se han diagnosticado 8 pacientes de Enfermedad de Pompe de inicio tardío en la muestra, lo que supone un 2,7% de los casos de HiperCKemias asintomáticas.

CONCLUSIONES:

- 1) La enfermedad de Pompe de inicio tardío se manifiesta a cualquier edad a partir de los 12 meses y supone el 2,7% de los casos de hiperCKemias asintomáticas.
- 2) Es importante la sospecha clínica ante síntomas respiratorios leves o fatiga y ante el hallazgo de hiperCKemias asintomáticas.
- 3) El diagnóstico precoz es fundamental para poder iniciar la terapia de sustitución enzimática cuando aparezcan los síntomas atribuibles a la enfermedad.



PATOLOGÍA INFECCIOSA Y MISCELÁNEA.

O-061

AUTOINMUNIDAD CEREBRAL TRAS LA ENCEFALITIS POR EL VIRUS HERPES
SIMPLE (HSE): 100 CASOS

Armangue, Thais ⁽¹⁾; Secondi, Gabriela ⁽¹⁾; Martínez Hernández, Eugenia ⁽²⁾; Ariño, Helena ⁽²⁾; Miranda Herrero, Carmen ⁽³⁾; Tomas, Miguel ⁽⁴⁾; Camacho Salas, Ana ⁽⁵⁾; Saiz, Albert ⁽²⁾; Graus, Francesc ⁽²⁾; Dalmau, Josep ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ IDIBAPS-Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ IDIBAPS-Hospital Clínic, Barcelona; ⁽³⁾ Hospital Gregorio Marañón, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Politècnic La Fe, València; ⁽⁵⁾ Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Introducción: Anticuerpos contra NMDAR y menos frecuentemente contra otros antígenos de superficie neuronal se han identificado en pacientes que presentan encefalitis autoinmune post-HSE.

Objetivos: Reportar la relevancia clínica de los autoanticuerpos desencadenados por HSE en una cohorte de 100 pacientes.

Método: Identificación prospectiva de pacientes partir de un estudio nacional multicéntrico que incluye todos los casos recientemente diagnosticados de HSE (nHSE), y de casos remitidos a nuestro laboratorio por AE post-HSE. Identificación de anticuerpos mediante inmunohistoquímica en tejido cerebral de rata, cultivos de neuronas y ensayos basados en células.

Resultados: Se identificaron 100 pacientes (50 <18 años); 47 fueron nHSE, y 53 fueron AE post-HSE. 26% de los nHSE también desarrollaron EA. Todos los niños ≤ 3 años desarrollaron coreoatetosis con o sin convulsiones, mientras que los pacientes >3 años mostraron alteración de comportamiento ($p < 0,001$). Ningún paciente tenía anticuerpos en el momento del diagnóstico de HSE. En el momento de AE, 56/65 (86%) pacientes habían desarrollado anticuerpos: NMDAR ($n = 40$; 2 con anticuerpos GABA_AR coexistentes), 15 antígenos de superficie neuronal desconocidos y 1 GAD65. Identificamos anticuerpos en 14/35 (40%) pacientes que no desarrollaron EA (3 NMDAR, 10 de superficie neuronal desconocido, 1 GAD65); con frecuencia transitorios. La detección de anticuerpos NMDAR post-HSE aumentó el riesgo de AE (OR 14, IC95% 3-75, $p < 0,01$).

Conclusiones: El 26% de los pacientes con HSE desarrollan EA. Estos pacientes a menudo tienen varios autoanticuerpos, entre los cuales NMDAR es el más frecuentemente. La detección de anticuerpos NMDAR post-HSE, predice aparición de AE.



O-062

MICROCEFALIA COMO SECUELA TRAS INFECCIÓN CONGENITA POR VIRUS ZIKA

Expósito Escudero, Jesica Maria; Martín Viota, Lucia; Gonzalez Barrios, Desiree.

Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife

INTRODUCCION: El virus de Zika es un flavivirus transmitido por mosquitos que se identificó en Uganda en 1947. Entre los años sesenta y ochenta se detectaron infecciones humanas en África y Asia, generalmente con enfermedad leve. El primer gran brote se registró en Micronesia en 2007. En julio de 2015 Brasil notificó una asociación entre la infección por el virus de Zika y el síndrome de Guillain-Barré, y en octubre del mismo año su asociación con la microcefalia. **CASO CLINICO:** Varón de 6 días de vida con diagnóstico intraútero de microcefalia. Embarazo controlado Venezuela hasta las 28 semanas de gestación cuando se traslada a nuestro país. Como antecedentes gestacionales destaca proceso febril con rinorrea y rash cutáneo a las 8 semanas de gestación que se resolvió sin tratamiento y sin realizar ningún tipo de estudio. Al nacimiento se confirma microcefalia con percentil <1, por lo que se realiza resonancia magnética nuclear, con hallazgos compatibles con secuelas de infección por virus Zika, y estudio serológico compatible con infección congénita por virus Zika probable. Actualmente se mantiene seguimiento de las secuelas en nuestra unidad.

CONCLUSIONES: A pesar de que el mosquito transmisor de la enfermedad por virus Zika no ha sido descrito en nuestro país no considerándose zona de riesgo de esta infección se debe conocer su forma de presentación y consecuencias neurológicas tanto en la madre como en el recién nacido ya que se pueden encontrar casos importados como el que presentamos.



O-063

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS EN EL BROTE DE INFECCIÓN POR ENTEROVIRUS EN ASTURIAS, CANTABRIA Y CASTILLA Y LEÓN

Hedra Fernández, Antonio⁽¹⁾; Conejo Moreno, David⁽²⁾; Sariego Jamardo, Andrea⁽³⁾; Garrido Barbero, María⁽²⁾; Rodríguez Fernández, Cristina⁽⁴⁾; Maldonado Ruiz, María Esther⁽⁵⁾; Bermejo Arnedo, Ignacio⁽⁶⁾; Ortiz Madinaveitia, Saturnino⁽⁷⁾; Camina Gutiérrez, Ana Belén⁽⁸⁾; Málaga Diéguez, Ignacio⁽⁹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽³⁾ Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ⁽⁴⁾ Complejo Asistencial de León, León; ⁽⁵⁾ Complejo Asistencial de Palencia, Palencia; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁽⁷⁾ Hospital de Santa Bárbara, Soria; ⁽⁸⁾ Hospital Santos Reyes, Aranda de Duero; ⁽⁹⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Introducción: en 2016 se ha detectado en España un aumento del número de pacientes pediátricos con enfermedad neurológica aguda asociada a infección por Enterovirus (EV).

Objetivo: describir las características clínicas de este brote en Asturias, Cantabria y Castilla y León.

Pacientes y métodos: estudio observacional descriptivo retrospectivo multicéntrico. Revisión de historias clínicas de pacientes de 0 a 16 años con diagnóstico confirmado de infección por EV con clínica neurológica aguda entre el 01/01/2016 y el 31/12/2016.

Resultados: se han registrado 51 pacientes con una edad mediana de 27,5 meses, con un pico de incidencia en el mes de junio. Todos los casos presentaron fiebre, asociada a acompañada de vómitos (65,7%), irritabilidad (51,4%), cuadro catarral (31,4%) y/o exantema (25%). La afectación neurológica consistió en meningitis en 16 casos (31,4%) y en rombencefalitis en 35 casos (68,6%), en tres casos con mielitis cervical asociada. El 80% de los casos se recuperó de forma completa, mientras que ocho de los casos presentaron secuelas, destacando dos casos de tetraparesia flácida por EVD68. En 21 pacientes se tipificó el serotipo A71.

Conclusiones: en el año 2016 hemos advertido un aumento del número de casos de infección por EV provocando meningitis, rombencefalitis y mielitis cervical. Los casos más graves de nuestra serie fueron producidos por el serotipo EV-D68. 3 de cada 4 pacientes tuvieron resolución completa al mes.



O-064

BROTE DE ENFERMEDAD NEUROLÓGICA AGUDA ASOCIADA A ENTEROVIRUS: DISOCIACIÓN CLÍNICO RADIOLÓGICA

Jimenez De Domingo, Ana ⁽¹⁾; Barredo Valderrama, Estibaliz ⁽²⁾; Miranda Herrero, M^a Concepcion ⁽²⁾; Vazquez Lopez, Maria ⁽²⁾; De Castro De Castro, Pedro ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, MADRID.

OBJETIVO. Describir las características clínicas y radiológicas de las encefalitis por enterovirus. **MATERIAL Y MÉTODOS.** Estudio retrospectivo descriptivo en el que se incluyeron niños con infección por enterovirus y clínica neurológica desde mayo a septiembre 2016. Se recoge clínica, datos de laboratorio y características de neuroimagen. **RESULTADOS.** La edad mediana fue de 2,2 años. El 80% refería cuadro febril previo. El 100% de los casos presentaba clínica neurológica consistente en temblor, ataxia, somnolencia o irritabilidad. El análisis de LCR mostraba pleocitosis en el 75%, sin embargo el cultivo y la PCR para enterovirus fue negativo. La PCR de enterovirus en heces fue positivo al 100%, mientras que las muestras del tracto respiratorio superior fueron positivas para el 25%. El EEG mostraba un trazado lentificado de forma generalizada sin actividad epileptiforme. A pesar de presentar todos los pacientes clínica neurológica compatible con afectación rombencefálica, sólo en el 50% había afectación tegmental-protuberancial en la neuroimagen, mielitis cervical en un 60% y afectación talámica en el 10%. El 50% requirió ingreso en UCI. Todos recibieron tratamiento con inmunoglobulina y corticoterapia. La evolución fue satisfactoria en todos los casos. **CONCLUSIONES.** Ante clínica de ataxia o temblor y antecedente infeccioso previo, debemos valorar la posibilidad de infección por enterovirus. La pleocitosis en LCR y la afectación de SNC en RM pueden ayudarnos en el diagnóstico, pero se describen casos en los que a pesar de no apreciarse lesión romboencéfalica, si se objetiva clínica compatible con afectación a dicho nivel, confirmándose la existencia de una disociación clínico-radiológica en ciertos pacientes.



O-065

CASUÍSTICA ESPAÑOLA DE LA NEUROPATIA AXONAL GIGANTE (GAN)

López-Lafuente, Amparo ⁽¹⁾; García Pérez, Asunción ⁽²⁾; Alba Gómez, María ⁽²⁾; Pascual Pascual, Ignacio ⁽³⁾; Amado Puentes, Alfonso ⁽⁴⁾; Sánchez Marco, Silvia ⁽¹⁾; Ramos Arroyo, María Antonia ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón; ⁽³⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽⁴⁾ Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo; ⁽⁵⁾ Hospital Virgen de la Salud, Toledo.

Introducción: La Neuropatía Axonal Gigante es una enfermedad neurodegenerativa causada por una mutación autosómica recesiva en el gen gigaxonin (GAN) en el cromosoma 16q24.1. Actualmente existe un ensayo clínico con terapia génica. **Objetivo:** Presentar la casuística de pacientes con GAN en España. **Material y métodos:** Se revisó de manera retrospectiva 5 niños y 2 adultos (uno fallecido) diagnosticados de GAN. Se analizó de forma protocolizada: edad de comienzo de la clínica, sexo, origen, estudios neurofisiológicos, anatómo-patológicos, de imagen, genéticos y principales características del síndrome. **Resultados:** En nuestra casuística la clínica comenzó a los 2-3 años de vida. Predomina el sexo femenino y el pelo ensortijado en 4 de ellos. Todas las familias son españolas excepto una marroquí. Hay consanguinidad en dos familias. Presentan el fenotipo clásico típico con neuropatía axonal severa y con alguna particularidad. Se identificó la mutación GAN en todos. Se hicieron biopsias de nervio en dos casos. Sólo un paciente está recibiendo terapia génica. **Conclusiones:** Hasta la actualidad han sido diagnosticados 7 casos en España. Un pelo ensortijado en el contexto de una neuropatía axonal debe hacer pensar en la GAN, sin olvidar que hay pacientes con pelo liso y probablemente infradiagnosticados. En todo paciente con sospecha de CMT2 no confirmado genéticamente deben buscarse mutaciones de GAN. La existencia de una terapia génica obliga a un diagnóstico precoz ya que existe la posibilidad de frenar la enfermedad y tal vez curar.



O-066

SCREENING DEL DESARROLLO PSICOMOTOR TRAS INFECCIÓN POR PARECHOVIRUS HUMANO

Martín Del Valle, Fernando ⁽¹⁾; Velázquez González, Ana ⁽²⁾; Menasalvas, Ana Isabel ⁽³⁾; Cilla, Amaia ⁽⁴⁾; Portugués, María Del Mar ⁽⁵⁾; Cabrerizo Sanz, María ⁽⁶⁾; Calvo Rey, Cristina ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario, Burgos; ⁽⁵⁾ Hospital Xeral, Vigo; ⁽⁶⁾ Instituto de Salud Carlos III, Majadahonda.

INTRODUCCIÓN: Los parechovirus humanos (HPeV) son virus de la familia picornaviridae que infectan preferentemente a lactantes menores de 3 meses, pudiendo producir cuadros de diferente gravedad, como gastroenteritis, fiebre sin foco, sepsis o encefalitis. A pesar de detectarse en el líquido cefalorraquídeo (LCR), no producen pleocitosis. El pronóstico a corto plazo es en general favorable, pero se desconoce la evolución a medio-largo plazo. **OBJETIVOS:** Describir la evolución neurológica de una población de lactantes al menos un año después de haber sufrido una infección por HPeV. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Se reclutaron los pacientes con infección por HPeV detectados en el Estudio Nacional Multicéntrico (FIS PI12/00904). Se les aplicó el test Ages and Stage Questionnaire (ASQ-3) adaptado a la edad de cada paciente. **RESULTADO:** Se detectaron 43 pacientes, de los cuales 15 aceptaron participar en el estudio. En todos se había detectado el HPeV en el LCR. La edad media al diagnóstico fue de 23,6 (± 15) días, y en el momento del test fue 23 (± 11) meses. El diagnóstico fue fiebre sin foco (7/15), sepsis (7/15) y Gastroenteritis Aguda (1/15). Se encontraron alteraciones del desarrollo motor en 3 pacientes con resultados "en el límite de la normalidad" (1 a nivel motor grueso, uno fino, y uno en ambos). A todos se les incluyó en un programa de seguimiento. **CONCLUSIONES:** Aunque el pronóstico a corto plazo es favorable, no podemos descartar que la infección por HPeV produzca secuelas a medio-largo plazo. Son precisos estudios prospectivos más amplios para conocer la evolución.



O-067

SÍNDROME OPSOCLONO-MIOCLONO EN CONTEXTO DE INFECCIÓN AGUDA POR PARVOVIRUS

Martínez González, Marta; Valero Gómez, Guadalupe; Buedo Rubio, María Isabel; Ortega Rodríguez, Montserrat; Escribano Gómez, Lucía ; Ríos Laordeb, Juan.

Hospital General Universitario de Albacete, Albacete

INTRODUCCIÓN: El síndrome de opsoclono-mioclono (SOM) es una entidad poco frecuente caracterizada por opsoclono (movimientos oculares conjugados, rápidos, multidireccionales), trastorno del movimiento (mioclonías, ataxia) y alteración del comportamiento (irritabilidad, alteraciones del sueño). Suele ser manifestación de un síndrome paraneoplásico (neuroblastoma en niños), o parainfeccioso, aunque a menudo no se llega al diagnóstico etiológico. **CASO CLÍNICO:** Niño de 20 meses que ingresa por fiebre e inestabilidad. En la exploración destaca: irritabilidad, ataxia y dismetría. Al ingreso se realiza TC craneal normal, punción lumbar observándose pleocitosis (109 células/mcl, 85% mononucleares) y electroencefalograma sin alteraciones. Dos días después inicia movimientos oculares erráticos y mioclonías generalizadas sobretodo de cabeza y tronco (vídeo). Con sospecha de SOM recibe dexametasona y posteriormente Inmunoglobulina iv, se interrumpe aciclovir iniciado al ingreso (PCR múltiple en LCR negativa, incluyendo VHS) y se completa estudio: RM craneal normal, autoinmunidad negativa y despistaje tumoral descarta neuroblastoma (catecolaminas en orina, RM y MIGB). Mejoría rápida de síntomas motores y oculares, persistiendo irritabilidad y alteración del sueño, finalmente controlados con pulsos de dexametasona (20mg/m²). Serología: IgM Parvovirus positiva con posterior seroconversión (IgG). Recuperación clínica completa normalizándose la exploración neurológica, comportamiento y sueño. **COMENTARIOS:** La etiología parainfecciosa debe considerarse al estudiar el SOM. Hay casos descritos en infecciones víricas y bacterianas (*Mycoplasma pneumoniae* principalmente), pero no en infección por Parvovirus. El despistaje de neuroblastoma debe realizarse siempre, pues se presenta en el 50% de casos, al diagnóstico o posteriormente. El SOM asociado a procesos infecciosos podría tener características diferentes al idiopático o por neuroblastoma, con mejor pronóstico.



O-068

AFECTACIÓN NEUROLÓGICA POR ENTEROVIRUS: EXPERIENCIA DE UN HOSPITAL TERCIARIO DURANTE EL BROTE EPIDÉMICO 2016

Pérez Sebastián, Isabel; Niño Taravilla, Carmen ; Martínez Albaladejo, Inmaculada ; Prochazkova, Michaela ; Alonso Sanz, Mercedes ; Suarez Traba, Olga ; Duat Rodríguez, Anna ; López Marín, Laura; Cantarín Extremera, Verónica; Ruiz Falcó, M Luz .

Hospital del Niño Jesús, Madrid

Introducción: Desde 1974 Enterovirus 71 (EV71) ha surgido como una causa importante de meningitis aséptica, encefalitis, parálisis flácida aguda y disfunción cardiopulmonar aguda. España en 2016, como se ha descrito anteriormente en otros países, ha sufrido un brote EV71. **Objetivos:** Describir la experiencia de un hospital terciario durante el brote de enterovirus. **Pacientes y métodos:** Estudio observacional en el que se recogieron de forma prospectiva datos demográficos, clínicos y analíticos en pacientes con sospecha de enfermedad neurológica por enterovirus en un hospital terciario desde enero de 2016 a diciembre de 2016. **Resultados:** Se incluyeron 38 pacientes, en su mayoría hombres (22:16). El EV71 se aisló en 15/38 pacientes. Se detectó EV71 mediante PCR en aspirado nasal y muestra rectal. La clínica principal fue fiebre, vómitos, alteración del nivel de conciencia y ataxia. El hallazgo más frecuente en la resonancia magnética fue afectación a nivel de rombencéfalo (17/32) (53%). Hubo 5 pacientes con evolución tórpida; 2 mielitis transversas, una afectación de troncoencéfalo, 1 mielitis cervical con paresia de miembro superior derecho y un paciente con fallo cardiaco. Se utilizó tratamiento con inmunoglobulina intravenosa en 26 (68%) y corticoides en 21 (55%). Se asoció fluoxetina en 12 pacientes (31%). Precisarón ingreso en UCIP 12 pacientes (31%). No hubo fallecidos. **Conclusiones:** Existe una creciente preocupación por los brotes de enterovirus con afectación neurológica. Es importante instaurar protocolos de actuación para mejorar la atención de los pacientes, recoger las muestras adecuadas e instaurar inmunoterapia ya que no existe tratamiento etiológico eficaz.



O-069

BROTE DE ENFERMEDAD NEUROLÓGICA AGUDA ASOCIADA A ENTEROVIRUS EN NUESTRO CENTRO: ASPECTOS NEUROPEDIÁTRICOS

Sigatullina, Mariya ; Valls Ingla, Maria; Felipe Rucían, Ana; Martinez De La Ossa, Alejandro ; Delgado, Carlos Ignacio; Vila Soler, Jorgina ; Vicente, Monica ; Vázquez , Élida ; Rodrigo Gonzalez-De-Liria , Carlos ; Macaya Ruiz, Alfons .

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

Introducción

De marzo a junio de 2016 en España tuvo lugar un brote de afectación neurológica por enterovirus, predominantemente EV-A71

El objetivo es describir los aspectos clínico-radiológicos y la evolución neurológica de nuestra serie de 45 casos

Material y métodos

Estudio observacional retrospectivo que incluye todos los pacientes pediátricos ingresados en un hospital de tercer nivel (marzo-junio 2016) con infección confirmada por enterovirus (muestra respiratoria/heces) y afectación neurológica

Resultados

La mediana de edad fue 24 meses (mín 3-máx107), con 51% niñas. Un 97% presentaron fiebre, 33% clínica respiratoria vías altas, 31% síntomas gastrointestinales, 15% exantema, 24% herpangina.

Las manifestaciones neurológicas más frecuentes fueron: somnolencia (68%), ataxia (64%), temblor (44%) y mioclonías (24%). 4 pacientes presentaron parálisis flácida (9%). La neuroimagen mostró: rombencefalomielitis en 70% (55% con mielitis cervical, 15% holomedular), 15% rombencefalitis sin afectación medular, 4,44% mielitis aislada, 4,44% encefalitis y 4,44% normal. El 17% tenían restricción en RM-difusión, correlacionándose con mayor gravedad clínica. El EEG resultó patológico en el 60%, con signos de disfunción neuronal difusa. Se objetivó pleocitosis en LCR en el 77% e hiperproteorraquia en el 27%. La mediana de estancia hospitalaria fue 6 días. Requirieron ingreso en UCI el 15%. Al alta en un 40% persistía ataxia leve y sólo 3 casos han presentado secuelas neurológicas permanentes

Conclusiones

La afectación neurológica más frecuente por enterovirus en nuestra serie es la rombencefalomielitis. Es el primer brote de enterovirus con afectación del SNC en Europa occidental, con evolución satisfactoria en prácticamente todos los pacientes



PATOLOGÍA INMUNOLÓGICA.

O-070

PRONÓSTICO A LARGO PLAZO DE LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE DE INICIO PEDIÁTRICO: COMPARACIÓN CON LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE DE INICIO EN EDAD ADULTA

Armangue, Thais ⁽¹⁾; Blanco, Yolanda ⁽²⁾; Sepúlveda, María ⁽²⁾; Solá, Núria ⁽²⁾; Martínez Hernández, Eugenia ⁽²⁾; Ariño, Helena ⁽²⁾; Martínez-Hernández La Piscina, Elena ⁽²⁾; Llufríu, Sara ⁽²⁾; Graus, Francesc ⁽²⁾; Saiz, Albert ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Unidad Neuroinmunología Pediátrica. IDIBAPS-Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ IDIBAPS-Hospital Clínic, Barcelona.

Objetivo: Describir las características clínico-demográficas, y pronóstico a largo plazo de los pacientes con esclerosis múltiple de inicio pediátrico (EMIP), y compararla con la de inicio en edad adulta (EMIA).

Métodos: Se analizaron 666 pacientes seguidos prospectivamente desde la edad adulta: 39 (6%) de inicio < 18 años (EMIP), y 627 (94%) ≥18 años (EMIA). La discapacidad, evaluada como el tiempo a alcanzar una puntuación del EDSS de 4.0, se analizó mediante regresión de Cox incluyendo variables clínicas y demográficas como predictores. La incidencia de la tasa anualizada de brotes (ITAB) se analizó por regresión de Cox para múltiple eventos.

Resultados: Las características basales de los pacientes con EMIP y EMIA eran similares, incluido el predominio femenino (67 vs 69%), síntomas de inicio, y bandas oligoclonales (92 vs 80%). La mediana (rango intercuartil) de la duración de la enfermedad fue de 19 (13-33) años y 12 (6-19) años, respectivamente. La ITAB fue similar para ambos grupos (0,45 vs 0,43 brote/persona riesgo/año), pero el tiempo a segundo brote fue mayor en los EMIP (34 vs 17 meses, p=0.01). Los pacientes con EMIP tardaron más tiempo en alcanzar un EDSS de 4.0 (mediana, 34 vs 23 años; p<0.0001), pero lo hicieron a una edad menor (mediana de edad 48 vs 61 años; p<0.0001).

Conclusión: Nuestros resultados confirman que los pacientes con EM de inicio pediátrico tardan más tiempo en alcanzar una discapacidad similar que los pacientes de debut en edad adulta, pero lo hacen 10 años más jóvenes.



O-071

ESTUDIO DE AUTOINMUNIDAD EN ENCEFALITIS PEDIÁTRICA: ESTUDIO PROSPECTIVO MULTICÉNTRICO

Armangue, Thais ⁽¹⁾; Ramírez, Alfredo ⁽²⁾; González Álvarez, Verónica ⁽³⁾; Cantarín Extremera, Verónica ⁽⁴⁾; Felipe, Ana ⁽⁵⁾; Martí Carrera, Itxaso ⁽⁶⁾; Arrabal Fernández, Luisa ⁽⁷⁾; Conejo Moreno, David ⁽⁸⁾; Saiz, Albert ⁽²⁾; Dalmau, Josep ⁽⁹⁾.

⁽¹⁾ Unidad Neuroinmunología Pediátrica, IDIBAPS-Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ IDIBAPS-Hospital Clínic, Barcelona; ⁽³⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽⁴⁾ Hospital Niño Jesús, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁶⁾ Hospital de Donosti, Donosti; ⁽⁷⁾ Complejo Hospitalario de Granada, Granada; ⁽⁸⁾ Complejo Asistencial Universitario de Burgos, Burgos; ⁽⁹⁾ IDIBAPS-Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Objetivo: Caracterizar los síndromes y respuesta inmunológica en encefalitis pediátrica asociada a anticuerpos contra proteínas de superficie neuronal y/o glial.

Métodos: Inclusión prospectiva de pacientes pediátricos con sospecha de encefalitis de cualquier causa durante un período de 18 meses de centros hospitalarios estatales. Estudio de 150 controles con otras enfermedades neurológicas. Análisis del suero/LCR mediante inmunohistoquímica en tejido cerebral de rata, inmunocitoquímica en células transfectadas con receptores y otras proteínas sinápticas, y cultivos de neuronas hipocampales de rata.

Resultado: De 194 pacientes (51% sexo masculino, edad mediana 5.3 años, IQR 2-11) provenientes de 40 centros con sospecha de encefalitis, excluimos 51 pacientes por no cumplir criterios de encefalitis internacionales. Identificamos autoanticuerpos en 33/139 (24%) pacientes con encefalitis: 17 MOG, 9 NMDAR (1 con GABA_AR), 1 mGluR5, 1 AQP4, 5 antígenos desconocidos. Por síndromes clínicos, identificamos autoanticuerpos en 12/22 (55%) pacientes con síndromes desmielinizantes adquiridos, 9/60 (15%) encefalitis infecciosas, 6/39 (15%) encefalitis idiopática, 4/8 (50%) pacientes con sospecha clínica de encefalitis NMDAR, 1/5 (20%) encefalopatías epilépticas, 1/5 (20%) otros diagnósticos. No identificamos autoanticuerpos en ningún control ni paciente sin criterios de encefalitis.

Conclusiones: Identificamos autoanticuerpos demostrando una causa autoinmunológica en el 24% de pacientes pediátricos con encefalitis. El anticuerpo MOG fue el más frecuente identificado incluso en pacientes con encefalitis de etiología no filiada con afectación predominante de sustancia gris. La identificación de una causa infecciosa no descarta un proceso autoinmune secundario, por lo que pacientes con recidivas clínicas tras encefalitis herpética u/otras encefalitis virales deben ser evaluados para descartar una etiología autoinmune.



O-072

ASPECTOS CLÍNICOS, NEORRADIOLÓGICOS Y GENÉTICOS DEL SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES (SAG) EN NUESTRO MEDIO

Dacruz Álvarez, David; Castro-Gago, Manuel; Miguez-Campos, María; Fuentes-Pita, Patricia; Gómez-Lado, Carmen; Eirís-Puñal, Jesús; Barros-Angueira, Francisco; Brea-Fernández, Alejandro José.

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela

INTRODUCCIÓN: El SAG es un raro trastorno neurodegenerativo de naturaleza inflamatoria, genéticamente determinado y dependiente al menos de siete genes. Se manifiesta por una encefalopatía progresiva habitualmente asociada a pleocitosis mononuclear y aumento del interferón alfa en el LCR, con frecuente microcefalia evolutiva, calcificaciones intracraneales (CI), afectación de la sustancia blanca cerebral, y ocasionales manifestaciones sistémicas (eritema pernio, trombocitopenia, etc).

CASOS CLÍNICOS: Aportamos seis nuevas observaciones del SAG, diagnosticados en nuestro Servicio entre los años 2002-2015, que constituye la mayor serie de casos comunicada en nuestro país hasta la fecha de la que tenemos noticia. Clínicamente cuatro pacientes se corresponden con la descripción clásica, mientras que otras dos parecen corresponder mejor con una forma menos agresiva. En cuatro de los seis pacientes se obtuvo confirmación genética del síndrome, en los dos restantes el diagnóstico se estableció en base a clínica y las pruebas complementarias. Cabe destacar que una de las pacientes debutó simulando un síndrome de Kinsbourne precoz (opsoclonus-mioclonus).

CONCLUSIONES: Este síndrome se debe tener presente ante un paciente pediátrico que desarrolle una encefalopatía subaguda, microcefalia evolutiva, espasticidad o distonía con afectación del neurodesarrollo, en particular si asocia CI/atrofia/alteraciones en la mielinización y/o pleocitosis mononuclear (su ausencia no lo excluye) con aumento de interferón alfa/pterinas en el LCR. En su inicio puede ocasionalmente simular un síndrome de Kinsbourne. La ausencia de mutaciones en los siete genes conocidos no lo excluye, ya que un 5% de los SAG clásicos no dependen de estos genes



O-073

USO DE CORTICOIDES EN EL TRATAMIENTO DEL SINDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES: EFECTO SOBRE LA SINTOMATOLOGÍA NEUROLÓGICA

Felipe, Ana; Sala, Júlia; Del Toro, Mireia; Gómez, David; Gómez, Marta; Raspall, Miquel; Munell, Francina; Macaya, Alfons .

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

Introducción:

En el síndrome Aicardi-Goutières (SAG) existe una inapropiada inducción de la respuesta inmune mediada por INF-tipo-1, tóxica para el SNC en desarrollo. Existen formas con periodo libre de síntomas y posterior regresión psicomotora (periodo de *enfermedad-activa*), así como formas con “descompensaciones” intermitentes, coincidiendo o no con fenómenos de hiperpirexia. No existe tratamiento actualmente, pero se han propuesto diferentes terapias inmunomoduladoras a administrar en fases “activas” de enfermedad con idea de atenuar la inflamación asociada y el daño tisular.

Se presentan 2 SAG por mutación en RNASEH2B, uno de los cuales ha recibido tratamiento corticoideo en las “descompensaciones”, con buena respuesta clínica

Caso Clínico:

Caso 1: niño 10 años con tetraparesia espástico-distónica de inicio a los 10 meses coincidiendo con cuadros febriles de repetición, que se asociaron a regresión psicomotora, sin deceleración del crecimiento cefálico. RM-cerebral con leve afectación sustancia blanca (SB). Caso 2: niño 15 meses con tetraparesia espástico-distónica de inicio a los 3 meses coincidiendo con cuadros febriles de repetición, asociados a estado encefalopático durante 5-7 días. Estancamiento del PC y RM-cerebral con leve afectación SB. En ambos LCR normal y no calcificaciones gangliobasales.

En el caso 2, dada la corta edad y la presencia actual de “descompensaciones” asociadas a fiebre, se realizó prueba terapéutica con corticoides con respuesta muy favorable (resolución del cuadro en 24 horas)

Conclusiones:

Limitar la exposición del SNC a la respuesta inmune relacionada con el INF-tipo-1 en el SAG, podría atenuar el daño cerebral asociado a la enfermedad y mejorar el pronóstico neurológico



O-074

MIELITIS TRANSVERSA POST-TERAPIA CON DINUTUXIMAB: REACCIÓN ADVERSA SEVERA EN UN PACIENTE CON NEUROBLASTOMA.

Gayoso Oyarzo, Consuelo; Armangue Salvador, Thais; Mora Graupera, Jaume; Martínez Zamora, Antonio ; Ramos, Federico.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

INTRODUCCIÓN: La inmunoterapia con Dinituximab ha mostrado eficacia con un adecuado perfil de seguridad en pacientes con diagnóstico de neuroblastoma de alto riesgo. **CASO CLÍNICO:** Paciente de 2 años 11 meses, con diagnóstico de neuroblastoma de alto riesgo. Ingresa a Oncología para segundo ciclo de inmunoterapia (Dinituximab+ IL-2), inicialmente con adecuada tolerancia, evoluciona a partir del quinto día con globo vesical agregándose al día siguiente parálisis flácida aguda de extremidades inferiores. Se realiza RM columna que muestra signos compatibles con mielitis con extensa afectación desde T5 a cono medular. Estudio de serología y de LCR negativo para etiologías autoinmunes e infecciosas. Se inicia metilprednisolona en bolos (30 mg/kg). A la exploración: disminución de tono del esfínter anal, paraplejía flácida, fuerza 0/5 MID y 1/5 MII y reflejos cutáneo-abdominales abolidos. Tras 5 días de terapia con corticoides con discreta mejoría clínica se agrega Inmunoglobulina a 2gr/k/día. Con evolución clínica satisfactoria, logra bipedestación y da algunos pasos con apoyo, fuerza 2/5 MID y 3/5 MII, logra diuresis espontánea sin globo vesical. **CONCLUSIONES:** Existe sólo un caso reportado en un Congreso en EE.UU (2016). Se trata del primer paciente español similar al descrito que presenta neurotoxicidad por Dinituximab. Nuestro paciente presentó una recuperación favorable dado la detección y tratamiento precoz. Con la introducción de nuevos inmunomoduladores como Dinituximab es importante tener en cuenta la posibilidad de esta eventual neurotoxicidad en pacientes con este tipo de tumores.



O-075

OFTALMOPLEJIA BILATERAL AISLADA: VARIANTE ATÍPICA DEL SÍNDROME DE MILLER FISHER

Jimenez Jimenez, Ana ⁽¹⁾; Castaño De La Mota, Cristina ⁽¹⁾; Muñoz Jareño, Nuria ⁽¹⁾; Carreras Saez, Inmaculada ⁽¹⁾; Miranda Herrero, M^a Concepcion ⁽²⁾; Polo Arrondo, Ana ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

INTRODUCCION: El síndrome de Miller Fisher (SMF) es una variante clínica, poco común en niños, del síndrome de Guillain-Barré. Se caracteriza por el inicio agudo de la triada clásica de oftalmoplejía, ataxia y arreflexia

CASO CLINICO: Niña de 2 años que acude a urgencias por limitación de los movimientos oculares en todas las direcciones de la mirada desde hace 4 días, sin fluctuaciones a lo largo del día y sin asociar otra sintomatología. Como antecedentes refieren cuadro autolimitado de diarrea 2 semanas previas al inicio del cuadro. No antecedente traumático, ni exposición a tóxicos. A la exploración presenta oftalmoplejía bilateral, sin ptosis palpebral, con pupilas isocóricas y normorreactivas, sin otras asimetrías faciales, ROT presentes y sin ataxia.

El TC craneal y la RMN craneal y orbitaria descarta lesiones intracraneales y el EEG es normal. En el LCR no hay datos inflamatorios ni infecciosos. El EMG con estimulación repetitiva, no muestra polineuropatía. Se solicitan anticuerpos antigangliosido y se administra inmunoglobulina durante 5 días, con mejoría progresiva de la motilidad ocular hasta la completa resolución al mes del tratamiento. Posteriormente se reciben los anticuerpos antigangliósido positivos, así como los anticuerpos IgG frente a *Campylobacter jejuni*, confirmándose el SMF atípico. (SE APORTAN VIDEOS)

CONCLUSION. Las formas atípicas de SMF que se presentan como oftalmoplejía aislada sin ataxia se han descrito raramente en adultos y excepcionalmente en niños. La identificación de anticuerpos antigangliósidos en el suero puede ayudar a confirmar el diagnóstico de SMF, incluso cuando su presentación clínica es incompleta.



O-076

CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-RADIOLÓGICAS Y EVOLUTIVAS EN LA MIELITIS TRANSVERSA AGUDA: NUESTRA EXPERIENCIA DE 15 AÑOS

Jiménez Marina, Lorena; Cantarín Extremera, Verónica; Sánchez Ruiz, Prado; García-Navas Núñez, Deyanira; López Pino, Miguel Ángel; García Peñas, Juan José; González Gutiérrez- Solana, Luis; Duat Rodríguez, Anna; López Marín, Laura; Ruiz- Falcó Rojas, María Luz.

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN. La mielitis transversa (MT) es un trastorno inflamatorio de la médula espinal idiopático o secundario, que cursa con cuadro de disfunción medular (motora, sensitiva y/o autonómica). Poco frecuente (1-4/100.000), un 20% en niños, con dos picos de incidencia (menores 3 años y adolescentes). La sospecha clínica es fundamental. **MATERIAL Y MÉTODO.** Revisión retrospectiva de características y evolución de 11 pacientes con diagnóstico clínico-radiológico de mielitis, entre 2002 y 2016, en nuestro centro. **RESULTADOS.** De los 11 pacientes con mielitis, cumplieron criterios diagnósticos de MT 8 pacientes, (6 idiopáticas, 1 con esclerosis múltiple (EM) y otro con ADEM), mostrando la triada clásica 6 de ellos (5 MT y 1 ADEM); el resto fueron mielitis secundaria a enterovirus, otro ADEM y otro EM. Mostraron antecedente infeccioso 5. En cuanto a las pruebas diagnósticas, la RM mostró un predominio de afectación cervical, en 8 niños, la mayoría con afectación longitudinal extensa. Todos recibieron tratamiento corticoideo, 8 además inmunoglobulinas y uno plasmaféresis. Entre los que presentaron peor evolución, coinciden aquellos con rápida progresión, fase de shock medular e importante dolor en nivel lesional. Los dos que evolucionaron a EM, mostraron una afectación asimétrica, con predominio de clínica sensitiva, bandas oligoclonales positivas y afectación en RM cerebral, además de afectación del nervio óptico uno de ellos. **CONCLUSIONES.** Ante la sospecha clínica de MT, la RM medular es fundamental para descartar etiologías compresivas o traumáticas, así como conocer factores de progresión a EM, como nuestros dos pacientes, dadas las importantes repercusiones pronósticas y terapéuticas futuras..



O-077

FINGOLIMOD EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ESCLEROSIS MÚLTIPLE

Málaga Diéguez, Ignacio ⁽¹⁾; López Pisón, Javier ⁽²⁾; Blanco Lago, Raquel ⁽¹⁾; Monge Galindo, Lorena ⁽²⁾; Carrera García, Laura ⁽¹⁾; Fernando Martínez, Ruth ⁽²⁾; Florez Pico, Silvia Milena ⁽¹⁾; Pérez Basterrechea, Belén ⁽¹⁾; Oliva Nacarino, Pedro ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción:

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad poco frecuente en pediatría (0,5 casos/100.000h/año). La aparición de nuevos fármacos inmunomoduladores ha cambiado drásticamente su manejo y su pronóstico en los últimos años, aunque la mayoría de estos fármacos no tienen indicación en pediatría. Presentamos 3 pacientes pediátricos tratados con Fingolimod, primer fármaco oral para EM remitente recurrente que actúa sobre receptor S1P linfocitario.

Métodos:

Se revisaron retrospectivamente las historias clínicas de 3 pacientes que iniciaron Fingolimod en edad pediátrica.

Resultados:

3 pacientes pediátricos (edad media 12,3 años) con EM refractaria a al menos 1 inmunomodulador de primera línea recibieron fingolimod (0.5 mg/día). El seguimiento medio ha sido de 18 meses (6-36). No se observaron efectos adversos significativos (cardiológico, ocular, inmunológico). 2 pacientes permanecen libres de brotes y sin actividad en los controles de neuroimagen. 1 paciente permaneció libre de brotes pero presentó nuevas lesiones inicialmente, habiendo estado estable en los últimos 12 meses. El EDSS ha permanecido estable en todos los pacientes.

Comentarios:

En el adulto, el Fingolimod se ha posicionado como una opción segura y efectiva en EM. Los datos pacientes pediátricos son muy limitados (series de casos), pero parece que la eficacia y la seguridad podrían ser similares. No hemos podido encontrar ninguna

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



referencia previa en nuestro país o en castellano, por lo que esta supondría la primera serie en países hispanohablantes.



O-078

NEURITIS OPTICA EN PEDIATRIA. NUESTRA EXPERIENCIA Y ELABORACIÓN DE PROTOCOLO Y HOJA DE INFORMACIÓN

Monge Galindo, Lorena; Sánchez Marco, Silvia Beatriz; Fernando Martínez, Ruth; García Íñiguez, Juan Pablo; López Pisón, Javier; Peña Segura, José Luis; López Lafuente, Amparo.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

Objetivos. Presentar nuestra experiencia en neuritis óptica (ON) y nuestro protocolo diagnóstico-terapéutico y hoja informativa para padres, tras revisión bibliográfica y consenso de los profesionales implicados.

Material y método. Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes con ON en 26 años (1990-2016).

Resultados. En nuestra Unidad de Neuropediatría se han valorado 19.920 niños en los últimos 26 años, 14 con ON: 8 ON aisladas, 1 esclerosis múltiple (EM), 1 episodio clínicamente aislado (CIS), 3 encefalomiелitis agudas diseminadas (EMAD) y 1 paciente con ON aislada que el año anterior había sufrido una EMAD. Edades entre 4-13 años, 50% varones. Mayores de 10 años, 8 pacientes: 7 ON aisladas y 1 EM. Bilaterales 9, retrobulbares 3. RM normal en 7, sólo afectación del nervio óptico en 2 y con desmielinización del SNC en 5 casos. Recibieron corticoterapia 13/14. Todos ingresaron entre 4 y 8 días. Un caso vacunado de Meningococo-C el mes anterior. Todos evolucionaron favorablemente, salvo la EM.

Conclusiones. Habitual curso favorable. Deben descartarse otras causas, principalmente infecciosas. En nuestro protocolo realizamos RM, analítica de sangre y LCR y se establece tratamiento con metilprednisolona IV 5 días salvo casos muy leves, siempre con estrecho seguimiento oftalmológico. En niños a partir de 10 años, con factores de riesgo de desarrollar EM o neuromielitis óptica (presencia de hiperseñales en RM cerebral, bandas oligoclonales, anti-NMO, ON recurrente), se consensúa con Neurología el inicio de tratamiento inmunomodulador. Importancia de la protocolización y hojas informativas en la toma de decisiones y la mejora de la calidad asistencial.



O-079

ASOCIACIÓN DE MIASTENIA GRAVIS JUVENIL Y ENFERMEDAD CELÍACA

Torres Torres, Carmen; García-Navas Nuñez, Deyanira; González Jimeno, Alicia; Martín Castiblanco, Diana; García Bermejo, Alba; Belmonte Pintre, Zaira; Muñoz Serrano, Ana; Garrido Palomo, Ramón.

Hospital Mancha Centro, Alcázar de San Juan

Miastenia Gravis (MG) y Enfermedad Celíaca (EC) pueden coincidir en un mismo paciente más frecuentemente de lo apreciado. Hay pocos casos publicados sobre esta asociación. Presentamos una niña con Miastenia Gravis Juvenil (MGJ) y Enfermedad Celíaca. Caso Clínico: Niña de 10 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que consulta por debilidad y caídas frecuentes de 8 meses de evolución. Esta debilidad aumenta a lo largo del día, y le ha obligado a dejar de practicar deporte. Exploración Física: Ptosis palpebral bilateral; Marcha con balanceo de caderas e hiperlordosis; precisa apoyo para incorporarse del suelo. Pruebas complementarias: Ac Antirreceptor Acetilcolina: >5 nmol/L. Test de estímulos repetitivos: Decremento >10%. TAC torácico: no timoma. Ac Antitransglutaminasa: 35,4 UA/ml. Ac Antiendomiso: positivo. HLA asociados a Enfermedad Celíaca: Portadora de los alelos DQB1*02 y DQA1*05, que codifican el heterodímero de riesgo de celiaquía DQ2.5. Ac Antinucleares: 1/1280. Patrón homogéneo + nucleolar. Se Diagnostica de MGJ y EC. Se pauta tratamiento con Piridostigmina con muy buena respuesta los 2 primeros meses. Posteriormente, se asocia Prednisona y más adelante ciclos de Gammaglobulinas cada 4-6 semanas. Timectomía al año de diagnóstico. Sigue dieta sin gluten, con mejoría de eccemas cutáneos; no ha tenido síntomas digestivos. No clínica de otras enfermedades autoinmunes. Comentarios: Aunque la asociación de ambas enfermedades puede parecer casual, hay evidencias que sugieren que pueden estar relacionadas. Ambas comparten HLA (B8 y DR3) y pueden coexistir en una misma familia y/o paciente. Además esta paciente presenta ANA positivos.



PATOLOGÍA VASCULAR/DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO.

O-080

ACV ISQUÉMICO. EXPERIENCIA EN HOSPITAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA

Alvarez Alvarez, Nelly; Ramajo Polo, Alba; Castro Corral, Lara; Minguez Rodriguez, Beatriz; Hernández Fabián, Aránzazu; Ruíz-Ayúcar De La Vega, Irene; Bermejo Arnedo, Ignacio; Garcia Serrano, Ester.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca

INTRODUCCIÓN: Los accidentes cerebrovasculares (ACV) constituyen una enfermedad rara en edad pediátrica. De etiología multifactorial, suponen una de las diez causas más frecuentes de mortalidad en la infancia **OBJETIVO Y MÉTODO:** Estudio observacional y retrospectivo, periodo 2005-2016. El objetivo fue analizar epidemiología, presentación clínica de acuerdo a adaptación pediátrica de la escala para valoración de ictus del national institute of health (PedNIHSS) y evolución de pacientes con infarto cerebral, de 1 mes a 14 años, en el Hospital Universitario de Salamanca **RESULTADOS:** Encontramos siete casos diagnosticados de ACV isquémico, media de edad 6 años y relación varón/mujer 1:1,5. Todos presentaron afectación neurológica de inicio brusco, equivalente a déficit moderado según PedNIHSS en seis pacientes (86%). La tomografía fue normal en 4 pacientes, realizada en primeras doce horas desde aparición de síntomas. Confirmación diagnóstica mediante resonancia con media de tiempo desde inicio de clínica hasta realización 5 días. El territorio más frecuentemente afectado fue arteria cerebral media izquierda (5 casos). Respecto a etiología una drepanocitosis, dos vasculopatías (moya-moya y disección de arteria vertebral derecha), una comunicación interauricular, uno iatrogénico y dos de causa no identificada. Cinco casos evolucionaron adecuadamente con recuperación del déficit motor, sin secuelas actualmente. Dos sufrieron recidiva en territorio afectado previamente **CONCLUSIONES:** El ACV en edad pediátrica puede no ser correctamente diagnosticado dado bajo nivel de sospecha y sintomatología, habitualmente sutil. La escala PedNIHSS establece adecuada correlación entre clínica y gravedad neurológica, por lo que es herramienta útil en fase aguda tanto al diagnóstico como en la evolución



O-081

LA NEUROPSICOLOGIA EN EL SEGUIMIENTO DEL NIÑO/A SUPERVIENTE DE UN TUMOR DE SNC: EXPERIENCIA DE 15 AÑOS EN UN SERVICIO DE NEUROPIEDIATRIA.

Boix, Cristina; Ramos, Federico; Colome, Roser ; Lopez-Sala, Anna; Sans, Anna .

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Introducción. El cáncer infantil representa la segunda causa de mortalidad. De entre todas las neoplasias, los tumores del Sistema Nervioso Central (SNC) representan el 30% de casos. Los Tumores de Fosa Posterior (TFP), son los más prevalentes y representan alrededor del 50% del total de los tumores. Los avances médicos han permitido que la supervivencia esté alrededor del 80% al cabo de 5 años. Dos tercios de estos niños experimentarían algún tipo de secuela a largo plazo. Un 60% de los supervivientes estarán en riesgo de presentar algún tipo de afectación neurocognitiva.

Objetivo. Se analiza los grupos de poblaciones estudiadas según localización del tumor y los perfiles neuropsicológicos diagnosticados.

Material y Método. Revisión retrospectiva de niños valorados entre el 2001 y el 2016. Dada la variabilidad clínica y su mayor prevalencia, se analizan más específicamente los déficits neuropsicológicos a largo plazo de niños/as supervivientes de un TFP (n=55).

Resultados. En relación con el cociente intelectual (CI), más de la mitad de la muestra presentaban a largo plazo un CI normal, alrededor del 30% dentro de la franja límite y aproximadamente un 10% por debajo de la normalidad. Las funciones ejecutivas, atencionales, memoria, lenguaje expresivo y aspectos conductuales fueron las funciones más alteradas. El 70% de los niños presentaron a largo plazo características típicas del Síndrome Cerebeloso Cognitivo Afectivo (SCCA).

Conclusión. Queda demostrada la necesidad de valoraciones neuropsicológicas especializadas en el seguimiento de estos niños para poder favorecer unos adecuados logros escolares y adaptativos.



O-082

ACCIDENTE CEREBROVASCULAR HEMORRAGICO TRAS REALIZACION DE
RESONANCIA CEREBRAL CON GADOLINIO. A PROPOSITO DE UN CASO

Fernando Martinez, Ruth; Fuertes Rodrigo, Cristina; Sanchez Marco, Silvia Beatriz;
Monge Galindo, Lorena; Peña Segura, Jose Luis; Lopez Lafuente, Amparo; Lafuente
Hidalgo, Miguel; Garcia Jimenez, Inmaculada; Lopez Pison, Javier.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

Introducción. La resonancia magnética (RM) cerebral con contraste gadolinio es fundamental en diagnóstico-seguimiento de tumores intracraneales. Están bien documentados los efectos adversos del gadolinio a corto-largo plazo. Se presenta un caso de sangrado tumoral para su discusión. Caso. Mujer de 19 años con astrocitoma hipotalámico de bajo grado que debutó a los 10 años con cefalea y episodio de desconexión, diagnosticado mediante RM craneal con gadolinio y biopsia estereotáxica. Se trató con radioterapia local 2 meses, con disminución del volumen tumoral, realizándose controles anuales/bianuales de RM cerebral con gadolinio. Asintomática y exploración neurológica normal. Tras 12 horas de la última RM, presenta episodio de desorientación, lenguaje incoherente y hemiparesia derecha. TAC urgente: hemorragia intraparenquimatosa profunda en ganglios de la base izquierdos con vertido intraventricular, efecto masa y dilatación ventricular, que coincide con los focos de realce sólidos en RM, sugiriendo origen tumoral. Presentó hipertensión arterial (140/180) que precisó varios fármacos antihipertensivos junto a medidas antiedema cerebral; resolución completa de la clínica en 5 días. Conclusiones. El gadolinio es una sustancia ferromagnética usada en RM para mejorar la visualización de estructuras vasculares. Sus principales efectos adversos son reacciones locales, alérgicas-hipersensibilidad y, a largo plazo, la fibrosis nefrogénica. Algunos estudios señalan efectos cardiovasculares, entre ellos elevación de presión arterial, como en nuestra paciente, pero no hemos encontrado ningún caso de sangrado tumoral, por lo que el mecanismo no está claro. De cara al futuro, serán precisos controles periódicos de neuroimagen, valorando riesgo/beneficio de RM con/sin contraste y si son precisas medidas preventivas.



O-083

ACCIDENTE CEREBRAL VASCULAR EN PEDIATRÍA. REVISIÓN DE 10 AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Frailé Currius, Raquel; Villar Vera, Cristina ; Monfort Belenguer, Lucia; Roselló Millet, Patricia; Bordes García, Vicente; Muñoz Bonet, Juan Ignacio.

Hospital Clínico Universitario, Valencia

Introducción:

El accidente cerebrovascular (ACV) es una patología poco frecuente en la infancia, no obstante, supone una de las principales causas de morbimortalidad en la edad pediátrica y en ocasiones se diagnostica de forma tardía. Por ello es necesario analizar la forma de presentación en este rango de edad para mejorar la detección y asistencia precoz.

Objetivos:

Revisar los casos de ACV en la edad pediátrica, para optimizar el manejo de estos pacientes.

Material y métodos:

Se realiza búsqueda de pacientes pediátricos diagnosticados de ACV en nuestro hospital en los últimos 10 años. Se descartan los casos neonatales. Se recogen datos de forma de presentación, exploraciones complementarias, diagnósticos y evolución posterior.

Resultados:

Se detectan 18 niños con el diagnóstico de ACV en el período de 2006-2016, siendo 15 casos hemorrágicos y 3 isquémicos. El tiempo medio de consulta fue de 3 horas en los hemorrágicos y de 7 horas en los isquémicos. En todos los casos se realizó una TC de urgencia. En los isquémicos las lesiones solamente se objetivaron en la RM realizada pasadas 24 horas. La causa de las hemorragias fue una malformación arteriovenosa en 10 casos (67%) y trombopenia, hemofilia, traumatismo y cavernoma en los otros. Los isquémicos fueron 2 idiopáticos y otro con factores protrombóticos menores.

Conclusiones:

Los pacientes con ACV hemorrágico tienen menor demora en el diagnóstico que los isquémicos por su forma de presentación, dificultando el tratamiento hiperagudo de estos últimos. La TC simple suele ser insuficiente para detectar casos de isquemia precozmente.



O-084

REMODELACIÓN DE LAS FUNCIONES LINGÜÍSTICAS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON LESIÓN CEREBRAL EN EL LÓBULO TEMPORAL DEL HEMISFERIO DOMINANTE PARA EL LENGUAJE

Gárriz Luis, Maite; Narbona, Juan; Sánchez-Carpintero, Rocío; Crespo-Eguílaz, Nerea.

Clínica Universidad de Navarra, Pamplona

Introducción. Debido al fenómeno de plasticidad cerebral basado en la desinhibición funcional, las áreas cerebrales que corresponden a funciones lingüísticas pueden migrar a zonas adyacentes u homónimas del hemisferio contralateral tras sufrir una lesión con el fin de no deteriorar la función. Objetivos. Demostrar la migración de las funciones lingüísticas del cerebro en desarrollo tras sufrir un daño en el hemisferio dominante para dichas funciones. Material y métodos. Se dispone de una muestra de 10 pacientes que sufrieron una lesión temporal y/o frontal de causa tumoral, isquémica o infecciosa antes de los 15 años. A todos ellos se les realiza una Resonancia magnética funcional con paradigmas de lenguaje (RMf) y una evaluación neuropsicológica que incluye medidas de inteligencia (WISC-IV y Raven), vocabulario (Boston), memoria operativa fonológica (Spreen-Benton) y dominancia manual (Oldfield). Resultados. Nos centramos en 6 pacientes de inteligencia normal con lesión cerebral en el hemisferio dominante para el lenguaje; todos ellos son diestros y la lesión se localiza en el lóbulo temporal izquierdo. Según los resultados de la RMf, el 83% muestra una suplencia de funciones al hemisferio contralateral (n=4) o de compromiso bilateral (n=1) y un paciente mantiene las funciones lingüísticas en el hemisferio lesionado. Conclusiones. Objetivamos que, ante una lesión en la edad pediátrica localizada en áreas especializadas del lenguaje en el hemisferio dominante, es frecuente la remodelación de dichas funciones en áreas adyacentes del mismo o diferente hemisferio, como demuestra la bibliografía.



O-085

DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO EN LA INFANCIA: VISIÓN DEL NEUROPEDIATRA

Ghandour Fabre, Diana ⁽¹⁾; Martínez Ferrández, Carmen ⁽²⁾; Cea García, Cristina ⁽¹⁾; Martínez Salcedo, Eduardo ⁽¹⁾; Ibáñez Micó, Salvador ⁽¹⁾; Alarcón Martínez, Helena ⁽¹⁾; Domingo Jiménez, Rosario ⁽¹⁾; Reyes Domínguez, Susana ⁽¹⁾; Pérez Fernández, Virginia ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.

INTRODUCCIÓN: Se define Daño Cerebral adquirido (DCA) como cualquier daño permanente del cerebro debido a causas traumáticas (DCT) o no traumáticas (DCNT) fuera del periodo neonatal. Existen poco trabajos referidos a población pediátrica. **OBJETIVO:** Conocer las características demográficas, clínicas y evolutivas de los niños con ABI atendidos en una unidad de referencia de Neuropediatría. **MATERIAL Y MÉTODO:** Estudio descriptivo retrospectivo de los casos de DCA (1 mes-11 años) ingresados entre 2011-2015, en una Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos de referencia y controlados al alta en Neuropediatría, Escala de secuelas LESS. Nivel de daño. **RESULTADOS:** Pacientes con sospecha de DCA 109. Sexo: 65 varones, edad media al ingreso 60 meses (DE 42 meses). Controlados en Neuropediatría: 59 (55%), DCNT 90% DCT 10%, tiempo medio de seguimiento 28 meses (DE 22 meses). LESS > 0: 80%. Estado vegetativo persistente 5%, grave: 2%, moderado: 16%, leve: 18%, neuroconductual: 23%. Factores asociados a recibir seguimiento ($p < 0,05$): menor edad al ingreso, crisis epiléptica aguda, rehabilitación intrahospitalaria, DCNT y prueba de imagen patológica. **CONCLUSIONES:** El 45% de los pacientes no ha sido derivado. La mayoría de los pacientes controlados muestra algún tipo de secuela. Son necesarios protocolos de derivación a Neuropediatría para adecuar los medios disponibles a las necesidades específicas y mejorar su pronóstico.



O-086

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES

Jimenez De Domingo, Ana; Vazquez Lopez, Maria; Miranda Herrero, M^a Concepcion; Barredo Valderrama, Estibaliz; De Castro De Castro, Pedro; Garcia-Morin, Marina; Cela, Elena.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid

INTRODUCCIÓN. Un 25% de los pacientes con enfermedad de células falciformes (ECF) presentan complicaciones neurológicas, siendo éstas las que causan las secuelas más devastadoras

OBJETIVO. Describir las complicaciones neurológicas de los pacientes con ECF

MATERIAL Y MÉTODOS. Estudio retrospectivo descriptivo en menores de 18 años con ECF con complicaciones neurológicas en un periodo de estudio de 7 años

RESULTADOS. Se reclutan 20 pacientes, con una incidencia de complicaciones neurológicas del 13.3%. El 60% presentaron ictus silentes (IS), 10% un ictus agudo 25% enfermedad de moyamoya y 15% epilepsia. La edad mediana de presentación de IS fue de 5.5 años, el 58.3% eran varones, en el 50% existía afectación de ambos hemisferios y un 33.3% ictus lacunares. Todos los pacientes tenían un eco-doppler transcraneal (EDTC) realizado, siendo patológico en el 50% de los casos.

Un 33.3% de IS presentan progresión de las lesiones isquémicas y en un 25% se observa enfermedad de moyamoya.

El 10% de los pacientes tuvieron un ictus sintomático de características isquémicas y todos ellos tenían enfermedad de moyamoya.

El 37.5% de los pacientes a los que se realiza trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) presentan complicaciones neurológicas: hemorragia subaracnoidea (n=2), encefalopatía posterior reversible (n=2), convulsiones (n=1), intoxicación por fenitoina (n=1)

CONCLUSIÓN. Los IS son la complicación neurológica más frecuente hallada en nuestro estudio. Son un importante factor de riesgo de nuevas lesiones isquémicas, por lo que es necesario establecer estrategias de prevención e identificar los factores de riesgo para evitar nuevos eventos. Las complicaciones derivadas del tratamiento, en concreto del TPH son también muy frecuentes en estos pacientes.



O-087

ACV NEONATAL: REVISIÓN DE CASOS

Maiso Merino, Esther; Urriaga Valle, Sarai; Cabanillas Villaplana, Lucía; Escolar Escamilla, Eduardo; Martínez Sarriés, Francisco Javier; Martínez Menéndez, Beatriz.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe

INTRODUCCIÓN. Los accidentes cerebrovasculares (ACV) isquémicos neonatales son poco frecuentes, pero pueden causar importante morbimortalidad. Su incidencia estimada es 1 por cada 4.000 recién nacidos. **OBJETIVOS.** Revisión de los ACV isquémicos neonatales, analizando los posibles factores implicados y su evolución. **MATERIAL Y MÉTODO.** Estudio descriptivo retrospectivo de los casos de ACV isquémico ingresados en nuestra Unidad Neonatal. Se han recogido datos sobre antecedentes familiares y perinatales, clínica de presentación, pruebas complementarias y evolución neurológica. **RESULTADOS.** Se han recogido 11 casos, nacidos a término sin precisar reanimación, 6 varones y 5 mujeres. Sin antecedentes maternos de interés, salvo un caso de lupus eritematoso sistémico. En 10 pacientes la clínica comenzó con crisis focales entre el 1er-3er día de vida, con buena respuesta a tratamiento. El caso restante fue detectado tras realización de ecografía transfontanelar por embarazo no controlado. La resonancia magnética cerebral permitió llegar al diagnóstico. El territorio afectado era el de la arteria cerebral media, 7 casos izquierda, 2 derecha y 2 bilateral. El estudio de hipercoagulabilidad mostró las siguientes mutaciones: 1 Protrombina, 1 Factor V de Leyden, 2 MTHFR. En el seguimiento 5 pacientes han presentado un desarrollo normal, 2 hemiparesia leve, 3 epilepsia focal y 4 discapacidad intelectual. **CONCLUSIONES.** Los ACV isquémicos en periodo neonatal tienen mejor pronóstico. La forma habitual de presentación son las crisis focales con buena respuesta. La secuela más frecuente es la discapacidad intelectual leve. Se requieren más estudios para identificar los factores causales y pronósticos.



O-088

ALTERACIONES NEUROLÓGICAS EN NIÑOS CON CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

Olalla Nadal, Fátima ; Andrés Bartolomé, Angélica; Arriola Pereda, Gema; Mateo Martínez, Gonzalo Alberto; Ortigado Matamala, Alfonso; Castaño Andreu, Elisa; Galicia Poblet, Gonzalo; Martín Gómez, Francisco José.

Hospital Universitario, Guadalajara

INTRODUCCIÓN: Las lesiones neurológicas son una de las complicaciones más frecuentes de las cardiopatías congénitas. **OBJETIVOS:** 1. Determinar la prevalencia de alteraciones neurológicas en pacientes nacidos con una cardiopatía congénita compleja. 2. Elaborar un protocolo de seguimiento para aplicar medidas de prevención y mejorar la calidad de vida de estos pacientes. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Estudio retrospectivo descriptivo mediante revisión de historias y entrevista clínica, en consulta o telefónica, de los niños nacidos con una cardiopatía congénita compleja entre los años 1990-2015. Se excluyeron aquellos pacientes que fallecieron precozmente, grandes prematuros y síndromes cromosómicos o enfermedades genéticas que condicionan alteraciones neurológicas. También aquellos sin datos fiables en su historial. **RESULTADOS:** De 66 pacientes seleccionados, 37 cumplían criterios de inclusión. El 67,6% eran mujeres. El 51,35% de ellos padeció algún tipo de alteración neurológica, con una incidencia superior en trastornos del comportamiento y fracaso escolar. El 10,8% presentaron alteraciones muy invalidantes, como trastorno del espectro autista o trastorno generalizado del desarrollo. La cardiopatía más frecuente entre los pacientes que presentaron complicaciones fue la transposición de grandes arterias (31,57%), seguida de la coartación de aorta y tetralogía de Fallot (ambos casos 21,05%). El 94,7% precisó cirugía, habiéndose realizado el 61,1% de ellas en periodo neonatal. **CONCLUSIONES:** Los niños con cardiopatías congénitas complejas en nuestro medio presentan un alto porcentaje de alteraciones neurológicas como en otras series. Se beneficiarían de un seguimiento neurológico desde el momento del diagnóstico, para tratar de detectar precozmente las posibles alteraciones, adecuando el tratamiento que minimice las secuelas.



O-089

ICTUS DE REPETICIÓN DEBIDOS A VASCULITIS PRIMARIA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

Delgado, Fátima ⁽¹⁾; Chacón, Almudena ⁽²⁾; Vázquez, María ⁽²⁾; Miranda, María Concepción ⁽²⁾; De Castro, Pedro ⁽²⁾; Barredo, Estíbaliz ⁽²⁾; Retamosa, María ⁽³⁾; Carrascosa, Paula ⁽²⁾; Ruíz, Yolanda ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Universitario de Torrejón, Madrid.

Introducción. Las vasculitis primarias del sistema nervioso central (cPACNS) son entidades infrecuentes que afectan a vasos de cualquier calibre de forma exclusiva en el sistema nervioso central. Cursan con manifestaciones neurológicas diversas entre ellas ictus de repetición. **Caso clínico.** Varón 5 años presenta episodio súbito de disartria y sialorrea seguido de hemiparesia derecha 48 horas después. No antecedentes previos de interés. En los dos meses previos había presentado un episodio de hemianopsia temporal izquierda con hemiparesia izquierda y cefalea; otro episodio de llanto, inestabilidad y vómitos; y un tercer episodio de crisis tónica generalizada. Recuperación completa de los episodios en pocas horas. Exploración: hemiparesia derecha, resto normal. Pruebas complementarias: tóxicos, hemograma, bioquímica, lipidograma normales. Estudio trombofilia normal, salvo proteína S límites bajos. Estudio infeccioso, autoinmune y metabólico (sangre, orina y LCR) normales. EEG normal. Valoración cardiológica y oftalmológica normales. RM cerebral: múltiples lesiones de predominio cortical supra e infratentoriales hiperintensas en T2, en diferentes estadios evolutivos. La AngioRM muestra irregularidad del segmento A1 de la ACA izquierda con amputación de la rama pericallosa izquierda y amputación a nivel de la bifurcación de la ACP izquierda, hallazgos compatibles con vasculitis cerebral. RM medular normal. Buena respuesta terapéutica a corticoides, inmunosupresores y antiagregantes. **Conclusiones.** Ante episodios bruscos recurrentes de focalidad neurológica compatibles con ictus de repetición es obligado descartar vasculitis del sistema nervioso central. La ausencia de antecedentes y síntomas sistémicos nos orientan hacia cPACNS. Es importante realizar un exhaustivo diagnóstico diferencial para un precoz tratamiento y mejor pronóstico del paciente.



SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS Y MISCELÁNEA.

O-090

MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL (SNC) Y REGIÓN CRÍTICA DE LA LISENCEFALIA (RCL)

Andreo Lillo, Patricia⁽¹⁾; Carratalá Marco, Francisco⁽¹⁾; Pastor Ferrándiz, Lorena⁽¹⁾; Martínez Pérez, Salvador⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario San Juan de Alicante, Alicante; ⁽²⁾ Instituto de Neurociencias, Alicante.

INTRODUCCIÓN: El gen *LIS1* interviene en la proliferación y migración neuronal, siendo imprescindible para el desarrollo de la corteza cerebral. Localizado en la banda 17p13.3 y contenido en la llamada Región Crítica de la Lisencefalia (RCL). Las mutaciones en el gen *LIS 1* y en la RCL pueden variar radiológicamente en su presentación. **OBJETIVO:** Estudiar los hallazgos en la neuroimagen (IRM) de un grupo de pacientes en función de si tienen (RCL-Alt) o no (RCL-no-Alt) alteración de la RCL. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Estudio de prevalencia de 99 pacientes con alteraciones en la IRM con estudio genético de la RCL. **RESULTADOS:** 46 pacientes presentaron mutación (RCL-Alt) y de éstos 21 presentaron alteraciones a nivel ventricular, 15 displasias focales, 14 alteraciones de la sustancia blanca y 12 atrofia córtico-subcortical, entre otras, siendo lo más característico también en los 53 pacientes sin alteraciones genéticas (RCL-no-Alt). Las malformaciones de fosa posterior son la única alteración más prevalente en RCL-no-Alt que en el grupo RCL-Alt sin ser estadísticamente significativo. El resto de los hallazgos estructurales son más frecuentes en el grupo RCL-Alt que en el RCL-no-Alt, aunque sólo lo hacen de forma significativa los defectos de la línea media y las alteraciones subcorticales con OR= 4,63 (1,06<OR<23,02) y OR= 34,5 (4,51<OR<722,33), respectivamente. **CONCLUSIONES:** 1) Los pacientes con alteraciones subcorticales en la IRM, tienen 34,5 veces más riesgo de presentar una mutación en la RCL. 2) Los pacientes con IRM con una alteración en la línea media tienen un riesgo 4 veces mayor.



O-091

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL: TRAS LA PISTA DEL LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO

Bernardino Cuesta, Beatriz; Cantarín Extremera, Verónica; López Marín, Laura; Sirvent Cerdá, Sara I; Martín Villaescusa, Celia; Pérez Díaz, Carlos; Budke, Marcelo; De Prada Vicente, Inmaculada; González Gutiérrez-Solana, Luis.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

Introducción

La hipertensión intracraneal (HTIC) idiopática se define por clínica compatible (cefalea, papiledema, alteraciones visuales), aumento de presión intracraneal (PIC) con normalidad de la composición del líquido cefalorraquídeo (LCR), y ausencia de otra causa de HTIC en el estudio etiológico

Casos clínicos

Exponemos los casos de dos niñas de 10 y 13 años. Sin antecedentes ni tratamientos previos de interés, salvo obesidad en la primera. Presentan cefalea, alteraciones visuales, y papiledema. En el primer caso se objetiva descenso de agudeza visual y leve ventriculomegalia. En el segundo, paresia del VI par craneal y lesiones hiperintensas milimétricas subcorticales, inespecíficas. La presión de salida en punción lumbar es 46 y 55 cmH₂O, respectivamente. Estudio de extensión: endocrino-metabólico, hipercoagulabilidad, autoinmunidad, infeccioso ampliado negativo, salvo el LCR: hipoglucorraquia ambas, con hiperlactacirraquia la primera, e hiperproteíorraquia la segunda; celularidad negativa. Se inicia acetazolamida y posteriormente corticoides orales, con normalización inicial del LCR. Persiste HTIC, con ventriculomegalia progresiva y signos de edema transependimario. Se realiza craneostomía, precisando finalmente derivación ventrículo-peritoneal, con toma de biopsias de meninges y parénquima, inespecíficas. Coincidiendo con empeoramiento clínico meses después de retirar corticoides, se repite neuroimagen y biopsias, hallando celularidad maligna compatible con glioma de alto grado en la primera y neuroblastoma en la segunda, ambos metastásicos, sin hallarse el tumor primario

Conclusiones

La presencia de HTIC con alteraciones en la bioquímica de LCR, aún con normalidad del resto de pruebas incluida anatomía patológica, debe hacernos sospechar la presencia de patología subyacente y realizar un seguimiento estrecho de estos pacientes



O-092

MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL Y MULTIDISCIPLINAR EN NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

Bernardino Cuesta, Beatriz; Tamariz-Martel Moreno, Amalia; Aparicio López, Cristina; Hernández Martín, Ángela; Martín Villaescusa, Celia; Melero Llorente, Javier; García Fernández, Marta; García Esparza, Elena; Utrero Marín, Vanesa; Ruiz-Falcó Rojas, Mariluz.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

Introducción

La neurología pediátrica incluye numerosas enfermedades de alta complejidad y, muchas veces, baja prevalencia, que constituyen trastornos crónicos de difícil manejo. El enfoque global que precisan ha potenciado la creación de unidades multidisciplinares, integradas por diversas especialidades y apoyadas por los centros, con protocolos acordes a la evidencia científica. Conllevan una mejora asistencial para el paciente y su familia, con mayor eficiencia del sistema sanitario

Objetivos

Exponer el modelo de creación de una unidad multidisciplinar de atención a pacientes pediátricos con esclerosis tuberosa (ET)

Material y método

Creación de un grupo de trabajo integrado por neurología, nefrología, dermatología, cardiología, oftalmología, neuropsicología, neurofisiología, radiodiagnóstico, y enfermería. Establecer calendario de reuniones para la creación y corrección de protocolos de actuación basados en la bibliografía y la experiencia de expertos. Programación de una consulta multidisciplinar mensual. Desarrollo de registro de pacientes

Resultados

Entre marzo 2016 y enero 2017, 46 pacientes han sido atendidos en consulta multidisciplinar. Cada paciente es visto en un día por las seis disciplinas médicas implicadas, gestionándose las pruebas complementarias y revisiones posteriores. A falta

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



de analizar cuestionarios de calidad percibida tras completar el primer año de funcionamiento, en general las familias manifiestan gran satisfacción con el programa, y consideran que facilita su atención hospitalaria

Conclusiones

La complejidad de muchas de las enfermedades raras precisa la implicación de varios profesionales. La creación de unidades multidisciplinarias en neurología pediátrica supone un avance para mejorar la calidad de la asistencia a estos pacientes, siendo un ejemplo nuestra unidad multidisciplinar de ET



O-093

LESIONES ESCLERÓTICAS ÓSEAS EN EL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

Boronat, Susana ⁽¹⁾; Barber, Ignasi ⁽²⁾; Thiele, Elizabeth A ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽³⁾ Massachusetts General Hospital, Boston, USA, Boston.

Introducción

Dentro de las múltiples manifestaciones del Complejo Esclerosis Tuberosa (CET), las alteraciones óseas se encuentran entre las peor caracterizadas

Objetivos

Conocer la frecuencia, características e historia natural de las manifestaciones óseas del CET en población pediátrica y adulta

Material y métodos

Revisión retrospectiva de los huesos visibles en las resonancias magnéticas abdominales de 70 niños y en las tomografías computarizadas (CT) de tórax de 92 adultos con CET. Estudio longitudinal en los 50 niños con más de una resonancia. Correlación genotipo-fenotipo

Resultados

Se detectaron lesiones escleróticas óseas en 73% de los niños y 89% de los adultos. En el estudio longitudinal, aparecieron nuevas lesiones en el 50% de los pacientes durante un periodo de seguimiento entre 1 y 6 años y crecimiento de lesiones previas en un 37%. El paciente más joven con lesiones óseas tenía 18 meses. En los pacientes sin lesiones óseas el genotipo predominante fue el de no mutación identificada en TSC1/TSC2 (86%). Estas lesiones afectan principalmente a los elementos posteriores de la vértebras y suelen ser múltiples y asintomáticas

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Conclusiones

Las lesiones escleróticas óseas se encuentran entre las manifestaciones más frecuentes del CET. A pesar de ello son muy desconocidas y no se encuentran entre los criterios diagnósticos de la enfermedad. Es importante conocerlas para evitar confundirlas con metástasis osteoblásticas



O-094

CLÍNICA Y HALLAZGOS NEUROFISIOLÓGICOS EN 69 NIÑOS CON MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO 1

Boronat, Susana; Poca, Maria Antonia ; Sahuquillo, Joan; Cano, Paola; Felipe, Ana; Jurado, M^a José; Vázquez, Élida; Macaya, Alfons.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

Introducción

La malformación de Chiari tipo 1 (MC-1) consiste en una fosa posterior ósea pequeña que condiciona una herniación de amígdalas cerebelosas >3 mm por debajo del foramen magno. Algunos autores nombran ectopia amigdalara a la herniación leve (3-5 mm) y CM-1 si es >5 mm. Debido a que la MC-1 suele manifestarse en adultos, las características clínicas y neurofisiológicas son mucho menos conocidas en el niño

Objetivos

Ampliar el conocimiento de las características clínico-radiológicas y de los hallazgos de polisomnografía nocturna, así como caracterizar por primera vez los hallazgos de los potenciales evocados auditivos de tronco (PEATs) y somatosensitivos (PESS) en la MC-1 pediátrica

Material y métodos

Revisión retrospectiva clínica y neurofisiológica en 55 pacientes <16 años con MC-1 y 14 con ectopia amigdalara

Resultados

El 42% de los pacientes con MC-1 y el 21% con ectopia presentaron clínica, cuya presentación más frecuente fue la cefalea. El 55% de pacientes con MC-1 tenían estudios neurofisiológicos. Los PEATs fueron anormales en el 9%, los PESS en el 42% y la polisomnografía (PSG) nocturna en el 63%

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Conclusiones

La MC-1 pediátrica presenta una serie de características diferenciales de las del adulto. La PSG es la prueba neurofisiológica más frecuentemente alterada, principalmente en forma de apnea-hipopnea. Los PEATs se encuentran muy raramente alterados, a diferencia de la MC-1 en adultos. Algunos pacientes con ectopia amigdal ar pueden presentar cefaleas típicas de MC-1 y/o siringomielia, por lo que deberían considerarse dentro del espectro leve de MC-1 y recibir una evaluación y seguimiento en consecuencia



O-095

NEUROFIBROMA PLEXIFORME EN LA NF1. REVISIÓN DE LA CASUÍSTICA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Gómez Fornell, Rubén; Tomás Vila, Miguel; Ballesteros Cogollos, Virginia; Téllez De Meneses, Montserrat; Smeyers, Patricia; Pitarch, Inmaculada; Barbero, Pedro.

Hospital la Fe, Valencia

INTRODUCCIÓN: Los neurofibromas plexiformes son un hallazgo relativamente frecuente en pacientes con NF1. La mayoría de los mismos son diagnosticados en la edad pediátrica. **OBJETIVOS:** Analizar la casuística de neurofibromas plexiformes en nuestro centro en los últimos 10 años. Análisis descriptivo de características clínicas, tratamiento recibido y nuevas estrategias de tratamiento. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Revisión de casos de neurofibroma plexiforme en pacientes valorados en especialidades pediátricas. Se descartaron casos en pacientes mayores de 16 años y aquellos en los que se había descartado la sospecha inicial de neurofibroma plexiforme. **RESULTADOS:** Se encontraron un total de 19 pacientes. De ellos eran varones 8 (42%) y mujeres 11 (58%). 6 de los pacientes presentaban afectación de miembros inferiores (31%), 3 de miembros inferiores (15%), 2 afectación paravertebral (10%), 5 afectación craneal/cervical (26%), 3 afectación cervical (15%), 2 de tronco (10%) y 3 pacientes afectación en otras localizaciones (retroperitoneal y periportal). 5 de los pacientes estaban afectados de glioma de nervio óptico y uno de osteosarcoma. Respecto al tratamiento realizado, el 36% no han precisado ningún tipo de intervención médica ó quirúrgica. El 26% han requerido intervención quirúrgica y al menos un 20% están pendiente de decisión en ese sentido. 3 de ellos reciben ó han recibido tratamiento médico con inhibidores de TIROSIN QUINASA y en al menos 3 casos está siendo valorado el tratamiento con inhibidores de MEK. **CONCLUSIONES:** En los últimos años están apareciendo nuevos recursos de tratamiento. Son necesarios más datos para realizar algoritmos terapéuticos estandarizados.



O-096

SECUENCIACIÓN GENÉTICA DE NUEVA GENERACIÓN EN PACIENTES CON ANOMALÍAS RADIOLÓGICAS DE LOS GANGLIOS BASALES

Ortigoza Escobar, Juan Dario ⁽¹⁾; Martí Sanchez, Laura ⁽¹⁾; Molero Luis, Marta ⁽¹⁾; Aviles, Carles ⁽¹⁾; Baide, Heidy ⁽¹⁾; Muchart, Jordi ⁽¹⁾; Rebollo, Monica ⁽¹⁾; Turon Viñas, Eulalia ⁽²⁾; Cabrera Lopez, Juan Carlos ⁽³⁾; Perez Dueñas, Belen ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Santa Creu i Sant Pau, Esplugues de Llobregat; ⁽³⁾ Hospital Materno-Infantil de las Palmas de Gran Canaria.

Las anomalías radiológicas de los ganglios basales (GB) pueden observarse en un gran número de afecciones neurológicas en las que clínicamente predominan los trastornos del movimiento.

Métodos: En un estudio prospectivo a lo largo de un año, se aplicó la secuenciación genética de nueva generación (NGS) a través de un panel de 78 genes (*Agilent Technologies*) vinculados a enfermedades que se manifiestan con anomalías radiológicas de los GB. Se estudiaron biomarcadores conocidos de este grupo de enfermedades: pterinas en LCR, isoformas de tiamina en LCR y la firma del interferon en sangre.

Resultados: Se incluyeron 21 pacientes (16 del sexo masculino, edad de inicio de síntomas: 1 mes - 8 años, media±DP 2,1±1,6). La firma del interferón estaba alterada en dos pacientes con síndrome de Aicardi-Goutières. Se detectaron además concentraciones bajas de tiamina libre y elevación de pterinas en LCR en 2 y 3 pacientes, respectivamente. Las lesiones T2W hiperintensas se observaron en otras localizaciones además de los GB, en 3 de 21 pacientes. Se estableció el diagnóstico molecular en 42% (9/21) de los pacientes, con mutaciones en los siguientes genes: *RNASEH2B*, *IFIH1*, *PDH1A*, *ADAR*, *SLC25A19* y *NDUFA6* (3 pacientes), incluyendo dos nuevas mutaciones en *SLC25A19* (c.580T>C) y *ADAR* (c.2187_2198delTGGCCTTTTGGGinsGT). Presentamos aquí el segundo pedigree reportado de mutación en el gen *SLC25A19*.

Discusión: La NGS conduce a la detección rápida y rentable de mutaciones causales en enfermedades con anomalías radiológicas de los GB. Se ha alcanzado una tasa de diagnóstico similar a la descrita en la literatura.



O-097

ASPECTOS CLÍNICOS Y BIOQUÍMICOS DE UNA HIDROXIPROLINEMIA TIPO I.

Pastor Ferrandiz, Lorena ⁽¹⁾; Carratalá Marco, Francisco ⁽¹⁾; Rausell Felix, Dolores ⁽²⁾; López Garrigos, Maite ⁽¹⁾; Andreo Lillo, Patricia ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽²⁾ Hospital Universitario y Politécnico de La Fe, Valencia.

Introducción: La hidroxiprolinemia tipo I es un error congénito del metabolismo de la prolina por un déficit del enzima hidroxiprolina oxidasa. Se ha asociado a nefropatía, epilepsia refractaria, retraso mental o esquizofrenia, aunque también con un fenotipo normal. Presentamos un caso con fenotipo patológico y estudio bioquímico diagnóstico.

Descripción: Antecedentes prenatales y parto normales, pero con neumotórax en el periodo neonatal. A los dos años muestra retraso psicomotor y dificultad en la relación. Se inicia seguimiento a los 6 años por TEA. A los 8, inicia conductas heteroagresivas. A los 12 años inicia una marcha en flexo, mejora la conducta, y muestra disartria, movimientos anormales y EEG con paroxismos generalizados por estimulación luminosa. Se inicia tratamiento con LEV, que provoca alivio de los síntomas. A los 14 años regresa en las capacidades cognitivas y empeora la conducta que mejora tras la introducción del AVP. Desde los 15 años hay una regresión, con afectación neuromuscular (hipertonía de isquiotibiales, y manos y pies en garra).

A los 7 años, muestra AA, AO, CDT, cariotipo y X-F normales. El CGH-array 60k presentó variantes del número de copia. A los 15 años se reevalúa con valores de Prolina= 539 que aumentan hasta Prolina= 906 $\mu\text{mol/L}$ (58-324) los 17. El Pirrolidín 5 Carboxilato (P5C). Relación orina paciente/orina control: Lambda (430 nm) 1,0; lambda (440 nm) dentro de lo normal.

Conclusión: El perfil de AA junto con la normalidad en la excreción de P5C, son compatibles con hiperprolinemia tipo I, en este caso con fenotipo patológico.



O-098

QUISTE ARACNOIDEO MEDULAR COMO CAUSA DE PARAPRESIA: A PROPÓSITO DE 3 CASOS

Sala Coromina, Júlia; Felipe, Ana; Vázquez, Elida; Visa, Núria; Munell, Francina; Delgado, Ignacio ; Macaya, Alfons.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

Introducción:

Los quistes aracnoideos espinales intradurales son una causa poco frecuente de mielopatía. Las principales manifestaciones clínicas son el dolor y el déficit medular, progresivo en su mayoría o agudo con deterioro rápido en algunos casos. El tratamiento de elección es quirúrgico con laminoplastia posterior y/o fenestración del quiste. Se suele observar una mejoría neurológica postquirúrgica rápida pero pueden persistir síntomas residuales según el grado de compresión previo.

Caso Clínico:

Se presentan tres pacientes (2 niñas de 2 años de edad y 1 niño de 6 años) con mielopatía compresiva por quistes aracnoideos. El debut de los síntomas fue subagudo en los dos primeros casos, con dolor y paraparesia, flácida en uno y espástica en otro. El paciente de 6 años se presentó con dolor y lesión medular completa aguda (ASIA A). La RM medular evidenció quistes aracnoideos intradurales extramedulares a nivel torácico (dos dorsales y uno ventral). Todos recibieron tratamiento con bolus de corticoides y cirugía mediante laminectomía posterior. En los casos de debut subagudo se observó una mejoría clínica importante desde el periodo postquirúrgico inmediato con resolución clínica completa posterior. El tercer caso presentó mala evolución, con edema citotóxico medular (D1-D2) en la RM 24h post-cirugía, y persistencia de lesión medular incompleta sensitivo-motora (ASIA B) a los 2 meses.

Conclusiones:

Los quistes aracnoideos medulares son una causa poco frecuente de mielopatía compresiva, pero que debe considerarse en el diagnóstico diferencial en niños con paraparesia aguda/subaguda de causa desconocida, especialmente por la reversibilidad potencial asociada al tratamiento quirúrgico precoz.



O-099

TDHA Y NEUROFIBROMATOSIS 1

Sánchez Marco, Silvia Beatriz ⁽¹⁾; Serrano Viñuales, Itziar ⁽¹⁾; Troyas Fernández De Garayalde, Leire ⁽¹⁾; Fernando Martínez, Ruth ⁽¹⁾; Fuertes Rodrigo, Cristina ⁽²⁾; Lafuente Hidalgo, Miguel ⁽¹⁾; Monge Galindo, Lorena ⁽¹⁾; López Lafuente, Amparo ⁽¹⁾; Peña Segura, Jose Luis ⁽¹⁾; López Pisón, Javier ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Fundación Hospital Calahorra, Calahorra.

Introducción: El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) se presenta aproximadamente en 30-50 % de los niños afectados de neurofibromatosis tipo 1 (NF1).

Objetivos: Determinar la prevalencia de TDAH en pacientes con NF1 controlados en un hospital terciario, así como sus características clínicas, valorando la adherencia y respuesta al tratamiento.

Métodos: Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo mediante la revisión de historias clínicas de pacientes controlados en la actualidad con diagnóstico de NF1.

Resultados: De 58 pacientes afectados de NF1, 22 presentan TDAH (37,93%), 14 casos (53,8%), diagnosticados en los últimos 3 años. Agrupando por edades: 20 de 46 pacientes mayores de 6 años (43,47%) y 2 de 12 casos menores de esta edad (16,6%). La edad media al diagnóstico es de 7,58 años \pm 2,49 SDS (rango 4-15 años). Diez casos presentan déficit combinado de hiperactividad y atención, 9 déficit de atención, siendo niñas, y tres casos de predominio hiperactivo. Recibieron tratamiento 22 casos: 16 con metilfenidato y 6 con lisdexanfetamina (tras fracaso de metilfenidato) con un tiempo de tratamiento medio de 3,87 años \pm 4,14 SDS (Rango entre 1 mes-10,5 años) Respecto a la respuesta, 11 pacientes refieren una clara mejoría, 8 casos muy discreta mejoría y 3 no refieren cambios suspendiendo el tratamiento.

Conclusiones: En el seguimiento de los niños con NF1 es obligatorio la identificación y tratamiento precoz del TDAH, muy prevalente, bajo el axioma de tratar lo tratable. Se objetiva una adecuada respuesta terapéutica en el 50% de los casos (11 de 22).



TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO 1.

O-100

ACTUALIZACIÓN DEL ENFOQUE DIAGNÓSTICO DEL PACIENTE CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Alarcón Martínez, Helena; Domingo Jiménez, M. Rosario; Martínez Salcedo, Eduardo; Ibañez Micó, Salvador; Ghandour Fabre, Diana.

HCU Virgen de la Arrixaca, Murcia.

INTRODUCCIÓN: La herramienta básica del diagnóstico del niño con discapacidad intelectual (DI) es la historia clínica. Las nuevas tecnologías, sobre todo en genética, permiten un nuevo enfoque en el diagnóstico de aquellos en los que no existe una sospecha clínica específica. **OBJETIVO:** Revisar las exploraciones complementarias (EC) realizadas en niños de 0-11 años con DI sin diagnóstico clínico específico de sospecha tras la instauración de un protocolo diagnóstico. **MATERIAL Y MÉTODOS:** revisión sistemáticas de historias clínicas recogiendo: Edad, sexo, antecedentes familiares/personales, exploración física (EF), grado DI, EC protocolizadas (hemograma, bioquímica general (incluyendo CK, homocisteína, ácido úrico), TSH/T4, Array-CGH, estudio molecular X-frágil, estudio errores innatos metabolismo (EIM) (aminoácidos, ácidos orgánicos, test Saicar, sulfitest, perfil acilcarnitinas, lactato/piruvato, metabolismo creatina, perfil sialotransferrina, oligosacáridos/glicosaminoglicanos) y diagnóstico definitivo. Periodo estudio: enero-diciembre 2016. **RESULTADOS:** Total: 106 (68% varones). Edad media 44,2 meses (rango 11-120). Consanguinidad: 6. Antecedentes familiares: 42,7%. Grado DI: leve 85,7%; moderada 13%; grave 1%. Regresión psicomotriz 4,7%. EF: Rasgos dismórficos 19%. Hipotonía 9,4%. Rasgos TEA 32%. EC: hemograma/ bioquímica general: 102 (sin alteraciones). Estudio EIM: 74 (65 normal/9 pendientes). Oligosacáridos/glicosaminoglicanos: 65 (57 normal/8 pendientes). Sialotransferrinas: 61 (1 patológico/8 pendientes). Metabolismo creatina: 58 (50 normal/8 pendientes). Estudio X-frágil: 87 (80 normal/7 pendientes). CGH-array: 104 (patológicos 19%; significado incierto 14,6%; pendientes 14,4%). **CONCLUSIONES:** En nuestra serie predomina el sexo masculino y tienen antecedentes familiares de interés el 42,7%. La EC con mayor rentabilidad fue el CGH-array. La utilidad del estudio de EIM fue baja lo que podría estar en relación con el screening neonatal ampliado realizado en nuestra comunidad.



O-101

¿NOS PREOCUPA EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)?

Almendral Doncel, Raquel⁽¹⁾; Díaz Conejo, Raquel⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital General de Tomelloso, Tomelloso; ⁽²⁾ Hospital Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina.

Introducción: El TEA es uno de los trastornos del neurodesarrollo con mayor impacto social y familiar, y gran carga emocional añadida. En estos últimos años hemos observado un aumento de su prevalencia con cifras que superan el 1% en algunos estudios recientes. El objetivo de nuestro trabajo es saber la repercusión que el TEA podría suponer en las madres, además del conocimiento de su pronóstico. **Material y métodos:** A las mujeres primigestas que parieron en el hospital General de Tomelloso del 1 de julio de 2013 al 31 de diciembre de 2013, se les realizó, mientras estaban ingresadas, una encuesta donde se valoró el grado de preocupación y conocimiento sobre el TEA. **Resultados:** Hubo 104 mujeres. Contestaron a la encuesta 104. 2 no contestaron por no entender nuestro idioma y 1 no quiso participar en el estudio. De las 101 mujeres, 3 tenían menos de 20 años (2,9%), 42 (41,5%) entre 31 y 40 años y 2 eran > de 40 años. 15 (14%) tenían estudios universitarios. Respondieron una máxima preocupación por el autismo 63 (62,37%) y a 5 (4,95) les preocupaba poco. 79 mujeres (78,2%) pensaban que el trastorno no tenía curación frente al 1,98% que pensaba que podía curarse a veces. **Conclusiones:** El TEA es un trastorno con gran repercusión para la mayoría de las mujeres y que genera preocupación, probablemente por el pronóstico poco halagüeño que este tipo de diagnósticos parece conllevar en el niño. Se necesitan estudios más específicos para poder establecer conclusiones a largo plazo.



O-102

EVALUACIÓN DE LA SUPERIORIDAD FRENTE A PLACEBO DE UN COMPLEMENTO A BASE DE ÁCIDOS GRASOS OMEGA-3 EN LA MEJORÍA DEL TDAH: ESTUDIO OMEGA

Cardo, Esther ⁽¹⁾; Bielsa, Ana ⁽²⁾; Sisteré, Miquel ⁽³⁾; Hernández, Isabel ⁽⁴⁾; Jiménez, Jesús ⁽⁵⁾; Morera, Mireia ⁽⁵⁾; Tort, Glòria ⁽⁵⁾; Sasot, Jordi ⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ Fundació Hospital Son Llàtzer/ Unidad Pediátrica Balear, Palma de Mallorca; ⁽²⁾ Unidad Clínica Familiarova Schola, Barcelona; ⁽³⁾ Centre de Salut Mental Infanto-Juvenil, Lleida; ⁽⁴⁾ Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil, Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga; ⁽⁵⁾ Dirección Médica. Laboratorios Ordesa, Sant Boi de Llobregat; ⁽⁶⁾ Unidad de Paidopsiquiatría. Centro Médico Teknon, Barcelona.

Objetivos: Evaluar superioridad frente a placebo de un complemento de ácidos grasos omega-3 (EPA,DHA), omega-6 (GLA) y vitaminas E&D (OmegaKids®) en la mejoría de la sintomatología clínica del TDAH **Material y método:** Ensayo multicéntrico prospectivo randomizado doble ciego, controlados en grupos paralelos. Estadística descriptiva (media±DE) de pacientes de 6-11 años con diagnóstico de novo de TDAH según DSM-IV-TR. Se midieron variables principales la ADHD-IV y la puntuación ICG de Severidad. Se utilizó el índice Kappa como medida de concordancia entre evaluaciones de especialistas, padres y maestros. Para evaluar la calidad de vida se utilizó el cuestionario CHIP. **Resultados:** Se evaluaron 220 pacientes (79,1% varones), de 8,90±1,52 años de edad. El grupo Omega mostró mejores resultados en la escala ICG a lo largo de todo el estudio, mostrando diferencias significativas a los 4 meses (0.048). Los participantes del grupo Omega que no tomaban tratamiento farmacológico mejoraron significativamente su calidad de vida. Y los participantes del grupo Omega que recibieron tratamiento farmacológico presentan una mejora en la ADHD IV subescala de inatención valorada por los maestros respecto al grupo placebo. **Conclusiones:** El uso de Omega como complemento al tratamiento farmacológico del TDAH durante 6 meses es más eficaz que el placebo. La suplementación con omega-3 se asocia con una mejora de calidad de vida de los niños con TDAH, que no reciben intervención farmacológica.



O-103

SÍNDROME DE TOURETTE Y SU COMORBILIDAD. REVISIÓN DE CASOS

Echevarría Zubero, Regina; De Frutos Porras, Elena; Sánchez Bermejo, Juan Miguel; González Rio, Elena; Salomón Moreno, Belén; Paredes González, Elena; García Pérez, María Asunción; Martínez Granero, Miguel Ángel.

Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Tourette (ST) es un trastorno caracterizado por tics crónicos. Asocia frecuentemente comorbilidades como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC).

MATERIAL Y MÉTODOS: Análisis descriptivo y retrospectivo de pacientes con diagnóstico de ST en seguimiento por Neuropediatría y Psiquiatría entre los años 2000 y 2016.

RESULTADOS: Obtuvimos una muestra de 66 pacientes (56 varones). Encontramos comorbilidad asociada en el 64% de los pacientes (TDAH:41%; TOC:27%; ansiedad:26%; trastorno de conducta:21%;trastorno del aprendizaje:20%; depresión:8% y otros:18%). El motivo de consulta inicial estuvo en relación con la comorbilidad en el 20%. 25 pacientes presentaron más de un trastorno comórbido (media de 3), y se observó una elevada frecuencia en la asociación de trastornos de aprendizaje y de conducta con TDAH. Un 58% precisaron tratamiento farmacológico de los tics, siendo los más utilizados los neurolépticos atípicos. La pimozida fue el fármaco más efectivo de forma global en nuestra muestra. Otros pacientes únicamente precisaron tratamiento farmacológico de sus comorbilidades (el más empleado fue el metilfenidato). Observamos que una buena evolución de la comorbilidad se acompañó de una evolución favorable de los tics, incluso en pacientes no tratados con neurolépticos.

CONCLUSIÓN: El TDAH, la ansiedad y el TOC son los trastornos comórbidos más comunes en nuestros pacientes. Lo más frecuente es que presenten durante su evolución dos o más de estas comorbilidades, causando un importante impacto negativo en la vida del paciente, requiriendo diagnóstico y tratamiento adecuado para además optimizar el control de los tics.



O-104

EVALUACIÓN DEL DESARROLLO EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO ISQUÉMICA NEONATAL: ESTUDIO PROSPECTIVO MULTICÉNTRICO.

Hortigüela Saeta, María Montesclaros ⁽¹⁾; Martínez Biarge, Miriam ⁽²⁾; Conejo Moreno, David ⁽¹⁾; Arnaez Solís, Juan ⁽¹⁾; Vega Del Val, Cristina ⁽¹⁾; Caserío Carbonero, Sonia ⁽³⁾; Pilar Gutiérrez, Elena ⁽⁴⁾; Jiménez Saucedo, María ⁽⁵⁾; Esteban Díez, Inés ⁽⁶⁾; Hortelano López, Miryam ⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Hemmersmith, Londres; ⁽³⁾ Hospital Rio Hortega, Valladolid; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁽⁵⁾ Hospital Nuestra Señora de Sonsoles de Ávila, Ávila; ⁽⁶⁾ Hospital San Pedro, Logroño; ⁽⁷⁾ Hospital General de Segovia, Segovia.

Introducción: La encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) perinatal constituye una importante causa de morbi-mortalidad en el periodo neonatal y de discapacidad posterior en el niño. **Objetivo:** determinar cómo es el estado neurológico de una cohorte de niños con criterios de EHI moderada- grave perinatal a la edad de 3 años. **Material y métodos:** Estudio prospectivo multicéntrico de una cohorte derivada de un programa prospectivo de ámbito nacional (ARAHIP) que se generó para la atención integral del recién nacido con agresión hipóxico isquémica perinatal. Se evaluó el neurodesarrollo en esta población analizando exploración neurológica, cocientes de desarrollo cognitivo, motor y del lenguaje; alteraciones en la alimentación, audición, comportamiento y conducta visual. **Resultados:** De los 213 pacientes que se reclutaron para el estudio ARAHIP, 33 fueron catalogados de EHI, de los cuales 10 fallecieron. De los 23 pacientes restantes se evaluaron a 17 (74%) pacientes; siendo 52,9% varones y 47,1% mujeres. Ninguno de los pacientes presentó retraso cognitivo. Tres pacientes (17,6%) mostraron retraso motor y ninguno de los niños presentó retraso a nivel del lenguaje receptivo. A ninguno de los pacientes se le catalogó de retraso psicomotor global. Dos pacientes (11,8%) obtuvieron puntuaciones globales por encima de lo esperado para su edad. El 35,5% de los pacientes presentaba alguna alteración comportamental y en el 52,9% se encontraron alteraciones neurológicas en la exploración clínica. **Conclusiones:** Conocer el impacto neuroevolutivo de pacientes con antecedentes de EHI nos ayudará a crear programas de atención temprana adecuados y dirigidos a esta población de riesgo.



O-105

RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DEL CGH-ARRAY EN EL ESTUDIO DE PACIENTES CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL, SÍNDROME DISMÓRFICO Y/O TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Ibáñez Micó, Salvador ⁽¹⁾; Alarcón Martínez, Helena ⁽¹⁾; Martínez Salcedo, Eduardo ⁽¹⁾; Martínez Ferrández, Carmen ⁽²⁾; Ghandour Fabre, Diana ⁽¹⁾; Vera Carbonell, Ascensión ⁽³⁾; Soler Sanchez, Gloria ⁽³⁾; Bafalliu Vidal, Juan Antonio ⁽³⁾; Villa, Olaya ⁽⁴⁾; Domingo Jiménez, Rosario ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Sección De Neuropediatría. Servicio De Pediatría. Hospital Virgen de La Arrixaca, Murcia; ⁽²⁾ Sección De Neuropediatría. Hospital Santa Lucía, Cartagena; ⁽³⁾ Sección de Citogenética. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. IMIB-Arrixaca. Murcia. CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. ISCIII, MURCIA; ⁽⁴⁾ Quantitative Genomic Medicine Laboratories (qGenomics), BARCELONA.

Introducción: Los reordenamientos cromosómicos submicroscópicos son los causantes identificables más frecuentes de retraso global del desarrollo (RGD), discapacidad intelectual (DI) y trastornos del neurodesarrollo (TN), con o sin rasgos dismórficos (RD). Para ello, se encuentra cada vez más extendido el uso de las técnicas de Hibridación Genómica Comparativa (CGH-array). **Objetivos:** Conocer la utilidad diagnóstica en nuestro medio del CGH-array en pacientes con discapacidad intelectual y/o trastornos del neurodesarrollo sin otra causa identificada por historia clínica.

Material y método: Análisis retrospectivo de los estudios de CGH-array solicitados en nuestra Sección entre enero 2015 y diciembre de 2016.

Resultados: Se analizaron las muestras de 393 pacientes, todos ellos con diagnóstico de RGD, DI o TN, de los cuales fueron claramente patógenos 24 (6,1%), 18 varones, con una media de edad al diagnóstico de 2,6 años (rango 3 meses-12 años), y de ellos 20 presentaban un cuadro de RGD/DI moderada con RD. Solamente 4 presentaban DI leve con RD. 8 pacientes presentaron variaciones en el número de copias (CNV) probablemente patogénicas y 19 CNV no patogénicas.

Conclusiones: El CGH-array es una herramienta útil en el diagnóstico de pacientes con DI y TN, aunque en nuestra experiencia el rendimiento (8,1%) ha sido algo menor respecto de lo publicado en otras series (15-20% en RGD/DI). La presencia de rasgos dismórficos, síndrome polimalformativo o discapacidad moderada/grave aumentan su rendimiento diagnóstico.



O-107

EVALUACIÓN DEL DESARROLLO PSICOMOTOR A LOS DOS AÑOS DE EDAD DE UNA SERIE DE RECIÉN NACIDOS PREMATUROS CON HEMORRAGIA DE LA MATRIZ GERMINAL

Muñoz Ruiz, Victoria ⁽¹⁾; Muñoz Cabeza, María ⁽¹⁾; Valero Flores, Noelia ⁽¹⁾; Jiménez Parrilla, Francisco ⁽²⁾; Madruga Garrido, Marcos ⁽¹⁾; Alonso Luengo, Olga ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁽²⁾ Servicio de Neonatología del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Objetivos: evaluar la relación entre el grado de hemorragia intraventricular (HIV) y pronóstico neurológico. **Material y método:** Estudio descriptivo retrospectivo de los casos de HIV en pretérminos menores de 1500 gramos desde el 1 de enero de 2013 hasta el 31 de diciembre de 2014 en un hospital de tercer nivel. Evaluación neurológica a los dos años de vida mediante la escala *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS) y la *Tabla de Desarrollo de Haizea Llevant*. Análisis estadístico mediante el programa SPSS 22.0. **Resultados:** De los 227 pacientes menores de 1500 gr, el 37% presenta HIV, siendo el 44,2% grado I, 12,8% grado II, 12,8% grado III y 30,2% grado IV. A menor edad de gestación, mayor grado de HIV ($p=0,001$). Precisan con más frecuencia válvula de derivación ventrículo-peritoneal (VDVP) los que sufren HIV mayores ($p<0,001$). El 52% de los casos no presentaron secuelas. Encontramos una relación significativa entre el grado de hemorragia y las secuelas motoras evaluadas mediante GMFCS ($p<0,001$). Los pacientes con hemorragia más grave son los que presentan mayores secuelas en diferentes áreas del desarrollo neurológico: retraso en socialización ($p=0,019$), lenguaje ($p=0,003$) y postural ($p=0,033$). En el grupo de sujetos con VDVP encontramos que padecen con más frecuencia retraso en socialización ($p=0,010$), lenguaje ($p=0,011$), manipulación ($p=0,008$), postural ($p=0,017$) y GMFCS mayor ($p<0,001$). **Conclusiones:** La probabilidad de déficit motor y de retraso en algún área del desarrollo aumenta con el grado de hemorragia. Asimismo, la presencia de VDVP se asocia a peor pronóstico neurológico.



O-108

RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO EN CONSULTAS EXTERNAS DE NEUROPEDIATRÍA

Pagán Martínez, Antonio ⁽¹⁾; Pardo Zamora, Alba ⁽¹⁾; Ibáñez Micó, Salvador ⁽²⁾; Alarcón Martínez, Helena ⁽²⁾; Martínez Salcedo, Eduardo ⁽²⁾; Domingo Jiménez, María Rosario ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario de Elche, Elche; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: El retraso global del desarrollo (RGD) es uno de los motivos de consulta más frecuentes en las Unidades de Neuropediatría. Su diagnóstico es clínico y en éste se basan las pruebas orientadas a filiar la etiología. Prevalencia: 1-3 % en menores de 5 años. **Objetivos:** Estudiar el motivo concreto de remisión de las primeras visitas en Neuropediatría de niños con retraso del desarrollo. Describir datos relevantes desde el punto de vista neurológico, pruebas realizadas y diagnóstico final. **Objetivo final** planear protocolos de asistencia. **Material y método:** Estudio descriptivo, retrospectivo mediante análisis de historias clínicas de 141 pacientes remitidos por RGD en 2012 a consultas externas de Neuropediatría de un hospital terciario, sin diagnóstico etiológico por historia clínica. **Resultados:** Primera consulta edad media: 34 meses. Fuente de derivación: Atención Primaria 72%. Motivo de derivación (área afectada): lenguaje 39.7%, motor 23.4%, regresión: 7%. Exploración neurológica anormal: 42%. Dismorfias: 29%. Microcefalia: 14%. Discromias: 15%. De las pruebas solicitadas (n), resultaron anormales: Resonancia magnética (74): 23%. Electroencefalograma (36): 30,6%. Estudio metabólico (10): 0%. Cariotipo (87): 0%. CGH-array (8): 25%. Estudio X frágil (77): 3,9%. **Diagnóstico final:** trastorno del espectro autista 19.9%, retraso madurativo 19.1%, trastorno del lenguaje 18.4%, otros 20.6%. **Conclusiones:** El RGD predomina en varones. El lenguaje es el área más afectada como motivo de consulta y diagnóstico final. El Pediatra de Atención Primaria es fundamental para la detección precoz. Importancia de una historia clínica y exploración física minuciosas. La baja rentabilidad de las pruebas induce a la revisión del protocolo diagnóstico.



O-109

EPILEPSIA EN NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Pardo Zamora, Alba ⁽¹⁾; Pagán Martínez, Antonio ⁽¹⁾; Ibáñez Micó, Salvador ⁽²⁾; Alarcón Martínez, Helena ⁽²⁾; Martínez Salcedo, Eduardo ⁽²⁾; Domingo Jiménez, Rosario ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario de Elche, Elche; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

INTRODUCCIÓN: La epilepsia y el trastorno del espectro autista (TEA) coexisten frecuentemente, entre 5-40% de los niños con TEA desarrollan epilepsia. El inicio de la epilepsia tiene dos picos, uno entre los 1-5 años y otro entre la pubertad y la adolescencia. Se han comunicado factores de riesgo epiléptico para niños TEA, incluyen discapacidad intelectual, sexo femenino, etiología y gravedad del TEA, regresión del desarrollo y la historia familiar

OBJETIVO: El objetivo de nuestro estudio es analizar factores de riesgo para epilepsia en niños TEA de nuestra consulta y estudiar características de la epilepsia, con la finalidad mejorar su asistencia

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo, cuantitativo, transversal y retrospectivo. Se revisaron las historias clínicas niños con TEA y epilepsia valorados en Neuropediatría en el periodo 2000 al 2016. Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, pruebas complementarias y evolución

RESULTADOS: En nuestra muestra (n=30) la edad media del diagnóstico de TEA fue 3.4 años, la edad del diagnóstico de epilepsia 4.9 años, únicamente en 5 casos se diagnosticó antes la epilepsia. Fueron 8 mujeres (26.6%), mientras que en la población general TEA en nuestra consulta solo el 15.7% fueron mujeres. Un 66.6% (20 pacientes) tenían CI<70. Un 34% tenían epilepsia de difícil control

CONCLUSIONES: Encontramos factores de riesgo para desarrollar epilepsia en niños TEA similares a lo publicado. También se evidencia peor pronóstico de la epilepsia en comparación con epilépticos en la población no autista. Estos hallazgos pueden ayudar a conocer mejor el pronóstico y alertar sobre el riesgo de desarrollar epilepsia



TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO 2.

O-110

DESARROLLO DE UNA ESCALA DE PREDICCIÓN CLÍNICA PARA VALORAR LA INDICACIÓN DE TESTS GENÉTICOS EN PACIENTES CON TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO.

Amado Puentes, Alfonso; Reparaz Andrade, Alfredo; Del Campo Garcia, Aida; Blanco Barca, Manuel Oscar; Melcón Crespo, Cristina; Torreira Banzas, Cristina; Del Campo Perez, Victor; Fernández Lorenzo, José Ramón.

Hospital Alvaro Cunqueiro, Vigo

Objetivos: Analizar las características de los pacientes y los factores relacionados con el resultado de la técnica Array-CGH (aCGH) para desarrollar una checklist que pueda mejorar la rentabilidad diagnóstica.

Métodos: Estudio descriptivo de una cohorte de 576 pacientes (estudiados con aCGH) y un estudio analítico transversal, comparando el genotipo y el fenotipo de los casos (la presencia de malformaciones, discapacidad intelectual (DI) y/o trastorno del espectro autista (TEA)).

Resultados: Del total de 576 pacientes en 110 se halló una CNV (rentabilidad diagnóstica: 13,7% (IC95: 10,9-16,5). Se asocia con la detección de CNV patógenas la presencia de alteraciones del perímetro craneal (p 0.05), la talla <p3 (p 0.035), peso <p3 (p 0.029), la presencia de malformaciones cerebrales (p 0.016), oftalmológicas (p 0.005) y la presencia de 2 o más malformaciones en un mismo paciente (p 0.02).

Items	Score
Alteración del perímetro craneal	1
Talla <p3	1
Peso <p3	1
Malf. SNC	1
Malf. oftalmológicas	1
TEA	2
1 dismorfia	1
2 o más dismorfias	2

Con un score de 3 o mayor se encuentra una mayor probabilidad de la presencia de una CNV patógena de forma estadísticamente significativa (p 0.003), con una especificidad de 43% y una sensibilidad del 74%.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Conclusiones:

- Sería recomendable realizar un estudio de aCGH en los pacientes con una puntuación igual o mayor a 3 de este score.
- Este análisis mejoraría las indicaciones clínicas del aCGH en el estudio de pacientes con trastornos del neurodesarrollo.



O-111

NIVELES DE REELINA EN SANGRE Y SU RELACIÓN CON DIFERENTES TIPOS DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA.

Carratalá Marco, Francisco⁽¹⁾; Cuchillo Ibañez, Inmaculada⁽²⁾; Saez Valero, Javier⁽²⁾; Andreo Lillo, Patricia⁽¹⁾; Juste Ruiz, Mercedes⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽²⁾ Instituto de Neurociencias de Alicante, Universidad Miguel Hernández-CSIC, Sant Joan d'Alacant, San Juan de Alicante.

Introducción: La Reelina es una glicoproteína de gran peso molecular segregada por neuronas específicas del cerebro en desarrollo y que está codificada por el gen RELN. Ésta regula la señalización de la vía de las neuronas postmitóticas para alcanzar una capa determinada del parénquima del SNC. Por esta razón, la deficiente expresión del gen RELN se ha relacionado con la génesis de la esquizofrenia y posteriormente del autismo. **Objetivo:** Encontrar diferencias de la expresión de la Reelina entre pacientes con TEA y controles. **Pacientes y métodos:** Un grupo de 30 pacientes de referencia con criterios de TEA, que tenían que ser sometidos a un análisis de sangre por motivos clínicos, donaron un alícuota de la muestra para realizar determinaciones de Reelina por medio de análisis de Western blot. Otros 12 pacientes que consultaron por síntomas neurológicos menores sin significación patológica, que requerían análisis de sangre que resultaron normales, quedaron enrolados en el estudio como controles. **Resultados:** Quince pacientes con TEA (50%) presentaron valores de Reelina sobre el rango de la normalidad, mientras que un solo paciente lo hizo en el grupo de control (8.3%) siendo estas diferencias estadísticamente significativas ($\chi^2=6.31$; $p=0.012$). **Conclusiones:** En nuestra serie, los pacientes con TEA tienen más posibilidades de presentar niveles elevados de Reelina en Sangre que los controles, por lo que esta podría ser un marcador biológico posible de algunos tipos de TEA.



O-112

EFFECTO DE LOS FÁRMACOS ANTIEPILEPTICOS (FAES) SOBRE LAS CONDUCTAS DE PACIENTES CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) CON ALTO RIESGO DE EPILEPSIA

Carratalá Marco, Francisco ; Pastor Ferrándiz, Lorena; Andreo Lillo, Patricia; García Navarro, María Magdalena; Pastore Olmedo, Carlos ; Juste Ruiz, Mercedes.

Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante

Introducción: La prevalencia de epilepsia entre pacientes TEA, es del 5-38% debido a la dificultad para diferenciar síntomas epilépticos de las conductas TEA, provocando confusas prescripciones de tratamientos.

Objetivo: Ver la repercusión en la conducta de los tratamientos con FAEs y No_FAEs en pacientes TEA con sospecha de epilepsia.

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo de 82 pacientes con TEA y que tenían EEGs anormales, de los cuales 65 cumplían seguimiento de más de un año, y que habían sido vistos en 2016 en consultas externas de neuropediatría de área de referencia. Por escalas de calidad de vida de epilepsia, criterios de conducta escolar y familiar, se valoró la evolución del paciente como: satisfactoria(S) estable(E) o peor(P) en la última visita. Se consideró el efecto que tenía el tratamiento con FAEs o con otros fármacos No_FAEs sobre estas variables. Los resultados se analizan con Epi_Info 7.2.0.1

Resultados: 13 (32%) de los tratamientos No_FAEs empeoraron la conducta (E), lo que fue significativamente superior a los 2 (8%) casos de empeoramiento de aquellos que no lo tomaron OR=0.1806 (0.0369-0.8849). De los tratados con FAEs 9(18.75%) empeoraron, mientras que sólo 6 (33.33%) de los que no recibieron FAEs, sin diferencias significativas.

Conclusiones: 1) El tratamiento de la conducta con FAEs de pacientes TEA con sospecha de epilepsia no la mejoró significativamente frente a los que no lo tomaron. 2) El tratamiento con No_FAEs representa un riesgo 8 veces mayor de empeoramiento de la conducta que en el caso de los que no los tomaron.



O-113

ANÁLISIS DE LA INCIDENCIA DEL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD (TDAH) EN FUNCIÓN DEL MES DE NACIMIENTO: ¿ES TODO TDAH, O EN ALGUNOS NIÑOS ES INMADUREZ?

Carrera Garcia, Laura⁽¹⁾; Segura Ramirez, Diana Katherine⁽¹⁾; Argüelles Luis, Juan⁽²⁾; Blanco Lago, Raquel⁽¹⁾; Florez Pico, Silvia Milena⁽¹⁾; Perez Basterrechea, Belen⁽¹⁾; Malaga Dieguez, Ignacio⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Universidad de Oviedo, Oviedo.

Introducción. En los últimos años se observa un incremento en el diagnóstico y tratamiento farmacológico del TDAH. Se ha descrito un aumento del riesgo de diagnóstico de TDAH en los niños más pequeños del curso escolar. **Objetivos.** Caracterizar pacientes con TDAH e investigar la asociación entre diagnóstico de TDAH y el mes de nacimiento. **Métodos.** Estudio retrospectivo descriptivo observacional, se revisaron historias clínicas de pacientes con diagnóstico de TDAH (establecido mediante entrevista clínica, cuestionarios validados y criterios DSM-IV/V) controlados en la Unidad de Neuropediatría de un hospital de 3º nivel, años 2005 -2016. Análisis estadístico informático SPSS. **Resultados.** Cohorte de 467 niños con diagnóstico de TDAH (79% varones), edad media al diagnóstico $9 \pm 2,3$ años y subtipo TDAH más frecuente el combinado (52,7%). Se detectó comorbilidad en el 63% de los casos: trastornos del aprendizaje (23,6%), trastorno del espectro autista (7,1%) y otras patologías (32,3%). El 92,7% recibió tratamiento farmacológico, en el 87,2% de los casos metilfenidato fue el primer fármaco utilizado. Se objetivó mayor número de pacientes diagnosticados de TDAH nacidos en el segundo semestre del año (60,4%), esta diferencia no fue estadísticamente significativa. **Conclusiones.** No hemos encontrado asociación significativa entre fecha de nacimiento y aumento del diagnóstico de TDAH, esto parece indicar que en nuestra Unidad no existe un sesgo en relación a la edad. Hallamos un porcentaje elevado de comorbilidad, fomentando la discusión: ¿hay más comorbilidad y por ello están controlados en unidades de referencia, o es en estas Unidades donde más se detecta la comorbilidad?



O-114

REPERCUSIÓN CARDIOVASCULAR DEL TRATAMIENTO CON METILFENIDATO A LARGO PLAZO. ESTUDIO DE FUNCIÓN DIASTÓLICA COMO SIGNO PRECOZ DE AFECTACIÓN HEMODINÁMICA

Gallardo García, Rocío ⁽¹⁾; Rodríguez Mesa, María ⁽¹⁾; Huete Hernani, Begoña ⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, María ⁽¹⁾; García Ron, Adrián ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla; ⁽²⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

INTRODUCCIÓN: El trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) es el más frecuente del neurodesarrollo, siendo su tratamiento con psicoestimulantes eficaz y seguro a corto y medio plazo. Sin embargo se desconoce la seguridad cardiovascular a largo plazo. **OBJETIVO:** Conocer la repercusión cardiovascular del metilfenidato a largo plazo. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Estudio prospectivo, observacional, descriptivo de niños diagnosticados de TDAH que iniciaron tratamiento con metilfenidato. Se registraron parámetros de función cardíaca y hemodinámica previamente, al año y tres años del tratamiento. **RESULTADOS:** Incluimos 72 pacientes, 75% varones y 25% mujeres, con edad media de 9 años (5-15 años), con predominio del subtipo inatento (56%). El 66% tenía comorbilidad asociada clasificada en trastorno de conducta (14%), aprendizaje (40%), sueño (4%), ánimo (4%) y déficit cognitivo leve (4%). Fueron tratados el 92% con metilfenidato (Lisdexanfetamina 8%) a dosis media de 0,9mg/kg, sin registrarse efectos adversos en el 59%. Se objetivó un aumento de la tensión arterial sistólica y diastólica de 3 y 2 mmHg de media respectivamente sin repercusión clínica, junto a un aumento del porcentaje de pacientes con tiempo de relajación isovolumétrica alargado (del 17% al 25%) al año y a los tres años de tratamiento. No hubo otros datos de alteración cardíaca o hemodinámica. **CONCLUSIONES:** Comprobamos la eficacia y seguridad de los psicoestimulantes. Aportamos parámetros de función diastólica como predictor incipiente del llenado anormal cardíaco, que será útil como signo precoz de hipertensión arterial. Será fundamental un seguimiento y control a largo plazo.



O-115

DESARROLLO PSICOMOTOR EN PREMATUROS TARDÍOS Y NACIDOS A TÉRMINO: ¿HAY DIFERENCIAS?

García-Ezquiaga, Jorge ⁽¹⁾; Gutiérrez-Cruz, Nuria ⁽¹⁾; Torres-Mohedas, Julián ⁽²⁾; García-García, M^a Luz ⁽¹⁾; Carrasco-Marina, M^a Llanos ⁽¹⁾; Martín-Del Valle, Fernando ⁽¹⁾; Muñoz-San José, María ⁽¹⁾; Gallardo-Padilla, Paula ⁽¹⁾; Molina-Carrillo, Aurora ⁽²⁾; Torres-Gómez, Álvaro ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽²⁾ Hospital General de Móstoles, Móstoles.

Introducción. Actualmente el 70% de los recién nacidos prematuros son prematuros tardíos (PT), de 34 a 36+6 semanas de edad gestacional. Su seguimiento no suele realizarse siguiendo un programa adaptado a pesar de tener mayor probabilidad de comorbilidad, incluida neurológica. La intervención precoz probablemente evite o minimice su repercusión. **Objetivos.** Estudiar si existen diferencias en el desarrollo psicomotor (DPM) de los PT con respecto a los nacidos a término (RNT). **Material y métodos.** Se valoró el DPM a los 2 años de los PT nacidos en nuestro centro entre enero y septiembre de 2.014. Se estableció como control el siguiente RNT pareado por sexo. Se aplicó un test estandarizado (Brunet-Lèzine) más un cuestionario cumplimentado por los padres (ASQ-3). **Resultados.** Se incluyeron 88 niños. Los PT obtuvieron puntuaciones inferiores en el área del lenguaje, tanto con el Brunet-Lèzine ($p=0.02$) como con el ASQ-3 ($p=0.04$). Presentaron menor edad de desarrollo y QD que los RNT, aunque sin significación estadística ($p=0.08$). Las niñas obtuvieron mejores puntuaciones en el lenguaje ($p=0.02$), sociabilidad ($p=0.003$) y QD ($p=0.008$). La correlación para valorar el lenguaje con el Brunet-Lèzine y el ASQ-3, fue buena (coeficiente de correlación de 0.725 ($p<0.001$)). **Conclusiones.** A los 2 años los PT presentan menor edad de desarrollo y menores puntuaciones en el área del lenguaje a los 2 años, en comparación con los RNT. La valoración del lenguaje realizada por los padres se correlaciona bien con la realizada por los profesionales.



O-116

REPERCUSIÓN SOMATOMÉTRICA DEL METILFENIDATO EN PACIENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH)

García-Ezquiaga, Jorge; Martín-Del Valle, Fernando; González-Vergaz, Amparo; Carrasco-Marina, M^allanos; Gutiérrez-Cruz, Nuria; Torija-Berzal, Patricia.

Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés

Introducción. El tratamiento farmacológico más utilizado para el TDAH es el metilfenidato (MFD). Su repercusión en el peso y la talla puede generar angustia familiar y ser motivo de la retirada de tratamiento. **Objetivos.** Estudiar la repercusión somatométrica del tratamiento con MFD en pacientes con TDAH. **Material y métodos.** Estudio observacional retrospectivo analizando las variables somatométricas al inicio del tratamiento y durante el seguimiento: 0,5, 1, 2, 3 y 4 años, y los fármacos recibidos en este periodo. **Resultados.** Se estudiaron 50 niños (41 varones) con una edad media de 8,4 años al inicio del tratamiento. Tiempo medio de seguimiento: 2,17 (DS 1,5) años. Los tratamientos recibidos fueron: 23 pacientes MFD de liberación inmediata, 7 MFD liberación modificada, 18 MFD OROS, 2 combinaciones de varios tipos. Se observa una disminución significativa del peso a los 6, 12 y 24 meses de iniciado el tratamiento con disminución media de -0.23, 0.28 y 0.27 DS respectivamente ($p < 0,05$). Sin embargo, esta disminución se recupera a los 3 y 4 años. La talla disminuye significativamente a los 2 años (-0.29 DS, $p < 0,05$), recuperándose en la revisión de los 3 años. Dichos resultados son independientes del tipo de metilfenidato, sexo, subtipo de TDAH, y del estadio puberal al comienzo del tratamiento. **Conclusiones.** A pesar de la disminución inicial del peso y la talla con el tratamiento con MFD, observamos una recuperación a medio plazo. Es preciso realizar estudios más amplios que confirmen estos datos y si esta recuperación se mantiene hasta la pubertad.



O-117

TEST DE ESCUCHA DICÓTICA COMO MEDIDA DE LATERALIZACIÓN HEMISFÉRICA DEL LENGUAJE. VALIDEZ EXTERNA CON RESONANCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL

Gárriz Luis, Maite; Narbona, Juan; Sánchez-Carpintero, Rocío ; Crespo-Eguílaz, Nerea.

Clínica Universidad de Navarra, Pamplona

Introducción. La dominancia hemisférica en las funciones lingüísticas puede modificarse gracias al fenómeno de plasticidad cerebral en pacientes de edad pediátrica que han sufrido una lesión. Su medición permite objetivar este proceso y ayuda a predecir la evolución del lenguaje tras cirugía de tumor o epilepsia. Para dicha valoración se dispone de la Resonancia Magnética cerebral funcional (RMf), el Test de Wada y el Test de Escucha Dicótica (TED). **Objetivos.** Demostrar que el TED es una herramienta válida para localizar la dominancia hemisférica de las funciones lingüísticas correlacionando los resultados con los obtenidos en la RMf. **Material y método.** La muestra está formada por 10 pacientes normoyentes de edades comprendidas entre los 7 y 24 años que sufrieron lesión en los lóbulos temporal y/o frontal de causa tumoral, isquémica o infecciosa antes de los 15 años. A todos ellos se les ha realizado una RMf con paradigmas lingüísticos y una evaluación neuropsicológica que incluye dominancia manual de Oldfield y TED que consiste en la escucha binaural, y posterior repetición, de sílabas y palabras diferentes en cada oído de manera simultánea. **Resultados.** Se obtiene una alta correlación (R Pearson = 0.899; $p < 0.01$) entre los resultados obtenidos en el TED y la localización del área de Wernicke (derecha, izquierda o indiferenciada) en la RMf. **Conclusión.** Se demuestra la validez convergente del Test de Escucha Dicótica; por lo tanto, es un instrumento útil, sencillo y económico para el diagnóstico y seguimiento de dominancia hemisférica en pacientes con lesión cerebral.



O-118

ESTUDIO DE SEGUIMIENTO DE NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TDAH TRATADOS CON METILFENIDATO Y ATOMOXETINA.

Mulas Delgado, Fernando; Roca Rodriguez, Patricia; Ortiz Sanchez, Pedro; Gandia Beneto, Ruben.

INVANEP, VALENCIA

Introducción. El TDAH es el trastorno de neurodesarrollo más frecuente en la práctica clínica con una evidente base neurobiológica con un componente genético significativo. La evolución se puede controlar con intervención multidisciplinar que incluye los medicamentos, fundamentalmente psicoestimulantes y no estimulantes. Se hace conveniente hacer un seguimiento para comprobar la eficacia de ambos fármacos desde el punto de vista neuropsicológico y neurofisiológico. Material y método. La muestra estuvo compuesta de 46 niños con diagnóstico de TDAH divididos en dos grupos, tratados con metilfenidato (n=24) y con Atomoxetina (n=22). La elección de fármaco se basó en un algoritmo sobre la valoración neuropsicológica y se realizó un estudio de potenciales evocados p300 antes y después del tratamiento. Las variables tomadas pre y post tratamiento (transcurrido un año) como indicadores de la evolución fueron: CPT, Stroop, Wisconsin Card Sorting Test, y potenciales evocados p300. Resultados. Se apreció una mejoría significativa global de los parámetros evaluados, en términos de funcionamiento ejecutivo, y la valoración de potenciales evocados P300, en ambos grupos. Conclusiones. En el seguimiento de los niños y adolescentes con diagnóstico de TDAH evaluados e instaurado el tratamiento farmacológico según el algoritmo referido, se evidenció en ambos grupos una respuesta favorable con el uso del fármaco, objetivándose una mejoría en la evolución clínica neuropsicológica y neurofisiológica. Destacamos la utilidad del estudio de la valoración neuropsicológica y los potenciales P300, tanto para el apoyo diagnóstico como para el seguimiento evolutivo y la respuesta farmacológica específica de cada caso.



O-119

MONITORIZACIÓN DEL TRATAMIENTO CON PSICOESTIMULANTES DE PACIENTES CON TDAH. UTILIZACIÓN DE CRITERIOS DSM-V Y TEST MOXO.

Troyas Fernández De Garayalde, Leire ⁽¹⁾; Sanchez Marco, Silvia ⁽¹⁾; Serrano Viñuales, Itziar ⁽¹⁾; Jimenez Olmos, Ainhoa ⁽¹⁾; Cuadrado Piqueras, Laura ⁽¹⁾; Fernando Martín, Ruth ⁽¹⁾; Fuertes Rodrigo, Cristina ⁽²⁾; Lopez Lafuente, Amparo ⁽¹⁾; Peña Segura, Jose Luis ⁽¹⁾; Lopez Pisón, Francisco Javier ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Fundación Hospital Calahorra, Calahorra.

Introducción: El TDAH es cada vez más prevalente en nuestro medio, repercutiendo negativamente en la salud de los niños. Existen tratamientos farmacológicos que pueden mejorar la sintomatología y la calidad de vida.

Objetivos: Describir las características de nuestra población afecta de TDAH. Monitorizar respuesta al tratamiento (fármacos estimulantes) al mes de haberlo iniciado, mediante criterios DSM-V y test MOXO.

Material y métodos: estudio descriptivo en consulta de neuropediatría de hospital terciario con recogida prospectiva de datos. Los pacientes son valorados en tres ocasiones: previo a inicio de tratamiento, 1 mes y 9 meses después. Se reclutan niños entre 6 y 15 años, con diagnóstico de TDAH susceptibles de iniciar tratamiento y con capacidad de realizar el test online. En las visitas los padres rellenan los criterios DSM-V valorando del 1 al 10 en función de la gravedad los síntomas de inatención e hiperactividad y los pacientes realizan el test online MOXO que evalúa inatención, hiperactividad, impulsividad y tiempo de respuesta.

Resultados: se presentan resultados preliminares del estudio. 52 pacientes han acudido al control del mes (de 85 reclutados). Evidenciamos mejoría tanto en criterios DSM-V (valoración subjetiva) como en test MOXO, con datos objetivos, siendo estadísticamente significativa para los síntomas de impulsividad.

Conclusiones: el tratamiento con estimulantes es eficaz en el TDAH, produciendo mejoría en todos los síntomas y con valoración positiva por parte de los pacientes y sus familias. Debemos continuar el estudio hasta completar el seguimiento durante 9 meses para valorar, además de la eficacia, la adherencia.



CEFALEAS Y EPISODIOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS Y MISCELÁNEA.

P-001

ENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE

Álvarez Domínguez, Miguel Ángel; López Marcos, María; Castro González, Laura; Alcaide Álvarez, Carlos; Madruga Garrido, Marcos; Alonso Luengo, Olga.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

INTRODUCCIÓN

Se relata caso clínico acerca de entidad poco frecuente que se asocia a hipertensión arterial y administración de ciertos fármacos (entre otras causas) en la edad pediátrica

CASO CLÍNICO

Niña de 9 años, con antecedentes familiares de migraña en ambos padres y tía materna epiléptica, inicia cefalea de localización frontal e intensidad moderada asociada a dolor abdominal difuso. A las 72 del inicio del cuadro se objetiva crisis con desconexión del medio, hipertensión, versión oculocefálica de más de un minuto de duración. Acude a nuestro hospital y repite a las pocas horas otra crisis de similares características que cede con diazepam rectal, objetivándose postcrítico posterior

Ingresa en planta para estudio con pruebas complementarias, incluyendo TAC craneal, sin hallazgos relevantes, salvo EEG basal en el que se objetiva enlentecimiento en áreas temporoparietales. A las 48 horas del ingreso repite crisis iniciándose VPA

Durante su estancia en la planta de hospitalización se objetivan valores elevados de presión arterial. La RMN fue determinante para el diagnóstico de esta entidad

Mediante tratamiento etiológico se produjo mejoría drástica de la clínica y, tras finalizar estudio, fue dada de alta con tratamiento domiciliario y control en consultas externas

CONCLUSIONES

- Se trata de un síndrome definido por la clínica y los hallazgos radiológicos
- En neuroimagen se aprecia edema, predominantemente en hemisferios cerebrales posteriores
- En la etiología destacan hipertensión y la administración de ciertos fármacos
- Es necesario un tratamiento etiológico, preferentemente precoz
- Se deben administrar FAEs (fase aguda)
- Generalmente es reversible



P-002

HIPEREKPLEXIA. NUEVAS MUTACIONES EN EL GEN GLBR Y FENOTIPO CLÍNICO

Aquino Fariña, Lourdes⁽¹⁾; Garcia Alix, Alfredo⁽²⁾; Ruiz Espinoza, Cinthia Liz⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Mataró, Mataró; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

Introducción

La hiperekplexia es un trastorno neuromotor paroxístico no epiléptico relacionado con el sistema glicinérgico de neurotransmisión inhibitoria. Se caracteriza por la presencia de respuestas exageradas a estímulos en forma de espasmos tónicos sostenidos o reacciones exageradas de sobresalto presentes al nacimiento o en periodo prenatal. Puede ser esporádico o hereditario (en forma recesiva, dominante o ligada al X). Se encuentran mutaciones en el gen GLRA1 (5q32) en el 30% de los pacientes con hiperekplexia hereditaria AD y AR. Más raramente se describen mutaciones en los genes GLRB, GPHN y SLC6A5 (4q31.3, 14q24 y 11p15.2-p15.1)

Caso clínico

Paciente de 3 años y seis meses que presenta reacciones de sobresalto, hipertonia y rigidez generalizada con cianosis peribucal desde las primeras horas de vida con antecedentes de sacudidas y temblores intraútero. Persistencia de reacciones de sobresalto durante el sueño. Apneas que requieren monitorización cardiorrespiratoria domiciliaria el primer año de vida. EEG, screening metabólico, RM craneal: normales. Estudio genético: presenta dos variantes en heterocigosis del gen GLBR no descritas previamente : c.1427T>A (p.Tyr426*) y c.122+1G>C. Tanto el padre como la madre son portadores de dichas variantes en heterocigosis. Retraso del neurodesarrollo, escaso contacto visual y ptosis palpebral bilateral. Adquiere deambulacion a los 20 meses. Retraso del lenguaje, ausencia de juego simbólico, patrones estereotipados de conducta, no controla esfínteres.

Discusión.

El gen GLBR codifica para la subunidad b del receptor de glicina. Mutaciones en este gen son raras y esporádicas y se relacionan con apnea neonatal, trastornos de aprendizaje y retraso del desarrollo.



P-003

ATAXIA AGUDA EPISÓDICA EN LA ACIDOSIS TUBULAR RENAL PROXIMAL A
PROPÓSITO DE DOS CASOS.

Ballesteros Cogollos, Virginia; Gómez Fornell, Ruben; Tomas Vila, Miguel; Téllez Meneses, Montserrat; Pitarch Castellano, Inmaculada; Smeyers Durá, Patricia; Barbero Aguirre, Pedro.

Hospital Universitario La Fe, Valencia.

INTRODUCCIÓN Acidosis tubular renal proximal recesiva (ATR_p), se debe a mutaciones en SLC4A4 que codifica a un co-transportador de membrana Na-HCO₃⁻ ampliamente distribuido. Su expresión a nivel cerebral podría explicar las manifestaciones neurológicas aunque sus mecanismos aún no se han determinado. **CASO CLÍNICO** Presentamos dos hermanos afectos de ATR_p, hijos de padres consanguíneos. Mujer, 5 años consulta por ataxia aguda sin descompensación metabólica asociada. A la exploración destaca: queratopatía en banda y síndrome cerebeloso y piramidalismo con aumento de área reflexógena y clonus. El TC craneal muestra calcificación de ambos globos pálidos, no presentes en TC practicado a los 2 años. Resultados sin alteraciones en RMN cerebral, EMG, punción lumbar y estudio en heces y frotis amigdalares de enterovirus. Varón, 8 años con discapacidad intelectual y múltiples ingresos por ataxia aguda autolimitados que mejoran progresivamente. RMN cerebral y punción lumbar sin alteraciones patológicas. TC craneal muestra calcificación de ambos globos pálidos. Ambos casos presentaron una recuperación progresiva hasta la situación basal en 2 semanas. Ampliación estudio con TC a los padres sin evidenciar calcificaciones. **CONCLUSIONES** La ATR_p produce diversas manifestaciones neurológicas: microcefalia armónica, calcificaciones de ganglios de la base adquiridas, alteraciones cognitivas y episodios reversibles de ataxia aguda sin descompensación metabólica asociada. Conocer las manifestaciones y su evolución puede mejorar nuestra práctica clínica y evitar realizar pruebas innecesarias. Queda por evidenciar si la presencia de calcificaciones determina la aparición de cuadros neurológicos y si la normalización metabólica mejora el pronóstico cognitivo. Por ello consideramos conveniente que reciban un seguimiento neurológico.



P-004

HIPERVENTILACIÓN-APNEA CON RESPUESTA A ACETAZOLAMIDA EN EL SÍNDROME DE PITT HOPKINS

Boronat, Susana ⁽¹⁾; Felipe, Ana ⁽¹⁾; López Grondona, Fermina ⁽¹⁾; Cueto González, Anna M^a ⁽¹⁾; Vendrell, Teresa ⁽¹⁾; Valenzuela, Irene ⁽¹⁾; Del Campo, Miguel ⁽²⁾; Tizzano, Eduardo ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁽²⁾ University of California, San Diego.

Introducción

El síndrome de Pitt-Hopkins, por haploinsuficiencia de TCF4, es un grave trastorno de neurodesarrollo que se acompaña típicamente de crisis de apnea e hiperventilación de origen no epiléptico. La efectividad de la acetazolamida para el control de dichos episodios se ha publicado en 3 pacientes previamente

Caso clínico

Niña de 13 años, diagnosticada de síndrome de Pitt Hopkins por mutación en TCF4 c.1049_1050delCG (p.G350VfsX13) a los 9 años.

A los 6 años inició episodios de hiperventilación intensa, seguidas de apneas con cianosis marcada, de 1-4 minutos de duración. Al inicio de los episodios se inició lamotrigina en otro centro, que no modificó la frecuencia de los episodios, los cuales fueron haciéndose más numerosos en los años siguientes hasta llegar a unos 50-100 episodios/día.

A los 9 años se detectó en la RM craneal un quiste coloide de 3er ventrículo que requirió intervención quirúrgica.

A los 10 años consultó en nuestra unidad. Se demostró ausencia de alteraciones video-EEG durante los episodios, por lo que se suspendió lamotrigina y se inició tratamiento con acetazolamida (250 mg/12 h). A las 2 semanas de iniciar el tratamiento los episodios cesaron completamente durante 2 meses, y posteriormente van apareciendo sólo de forma ocasional y son de mucha menor intensidad

Conclusiones

La acetazolamida puede ser un tratamiento altamente eficaz y bien tolerado en el control de los episodios de apnea/hiperventilación en el síndrome de Pitt-Hopkins. Describimos por primera vez el hallazgo de un quiste coloide de 3er ventrículo en el contexto de mutación de TCF4



P-005

PSEUDOTUMOR CEREBRI COMO COMPLICACIÓN DE TRATAMIENTO CON ÁCIDO TRANSRETINOICO EN PACIENTE CON LEUCEMIA AGUDA PROMIELOCÍTICA

Chacón, Almudena ⁽¹⁾; Carrascosa, Paula ⁽¹⁾; Andrés, Angélica ⁽²⁾; Esteban, Ester ⁽¹⁾; Delgado, Fatima ⁽³⁾; Barredo, Estíbaliz ⁽¹⁾; Vázquez, María ⁽¹⁾; Miranda, María Concepción ⁽¹⁾; Castro, Pedro ⁽¹⁾; Cela, Elena ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario, Guadalajara; ⁽³⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro.

INTRODUCCIÓN. El pseudotumor cerebri se caracteriza por síntomas y signos de hipertensión intracraneal (HIC) sin objetivarse lesión ocupante de espacio en pruebas de imagen. Una de sus causas, aunque infrecuente, es el ácido transretinoico (ATRA), tratamiento de elección en la leucemia aguda promielocítica (LAP), que combinado con antraciclinas supone una supervivencia del 80%. **CASO CLÍNICO.** Varón de 13 años con LAP en tratamiento con Idarrubicina y ATRA. Presenta el día 11 de la fase de inducción, cefalea bifrontal opresiva con exploración neurológica y fondo de ojo normales. Realizado TC craneal sin alteraciones. Ante persistencia de la clínica se realiza RM con signos indirectos de HIC idiopática, realizándose punción lumbar (PL) con presión de apertura de 56cmH₂O. Inicia tratamiento con acetazolamida, presentando en las siguientes 24 horas empeoramiento con deterioro visual, objetivándose papilas con bordes borrados y hemorragias peripapilares bilaterales. Precisa aumento de dosis e inicio de dexametasona y furosemida, suspendiéndose ATRA. Se realizan PL evacuadoras durante 5 días, con mejoría clínica y resolución del edema de papila. Tras 6 días sin ATRA, se reinicia en dosis crecientes manteniéndose acetazolamida y dexametasona, sin reaparición de clínica neurológica. Actualmente en tratamiento en fase de consolidación a dosis plenas, asintomático. **CONCLUSIONES.** Debe sospecharse pseudotumor cerebri ante todo paciente en tratamiento con ATRA con cefalea, incluso si presenta características inespecíficas y fondo de ojo normal. La RM puede mostrar signos indirectos de HIC, contribuyendo al diagnóstico. La principal complicación es la atrofia óptica y deterioro visual, obligando a un diagnóstico y tratamiento precoz.



P-006

MIOCLONO FEBRIL

Garcia Ribes, Ainhoa; Martinez Gonzalez, Maria Jesús; Elozegui Castellanos, Amagoia; Lopez Diaz, Amaia.

Hospital de Cruces, Barakaldo.

La fiebre es un síntoma frecuente en pediatría pudiendo asociar trastornos neurológicos reversibles. Las convulsiones febriles (CF) son las más conocidas existiendo también delirios, distonía o mioclono febril (MF). El MF se caracteriza por contracciones musculares involuntarias en contexto de proceso febril, cursa intermitentemente y cede de forma espontánea al resolverse el cuadro infeccioso. No asocia alteración del nivel de conciencia pero sí sensación de miedo o sorpresa. La exploración y pruebas complementarias son normales. El rango de edad de presentación y la evolución es similar a las CF. Presentamos el caso de un lactante con un MF. Lactante de 12m que consulta tras episodio nocturno estando con fiebre en el que encuentran a la niña llorando y asustada, consciente. Describen un temblor generalizado predominante en extremidades superiores, dura segundos recurriendo varias veces hasta 15 minutos. No antecedentes personales ni familiares. La exploración y el EEG fueron normales. A los 14 y 16m presenta nuevo episodio de iguales características (video: contracciones axiales bruscas con elevación de hombros permaneciendo sentada con nivel de conciencia normal). Tras un año de seguimiento no nuevos episodios. Exploración y desarrollo psicomotor normales. El MF es un trastorno benigno asociado a fiebre pero, dado que la fiebre y el mioclono no siempre representan procesos benignos, en estos casos debemos realizar un adecuado diagnóstico diferencial. El reconocimiento de esta entidad puede ayudarnos a mantener un elevado índice de sospecha y evitar la realización de pruebas complementarias invasivas. Es necesario un seguimiento estrecho para comprobar recurrencias, especialmente sin fiebre.



P-007

KERNICTERUS. UNA PATOLOGÍA AUN PRESENTE

Gómez Fornell, Rubén; Ballesteros, Virginia; Tomás Vila, Miguel; Téllez De Meneses, Montserrat; Pitarch, Inmaculada; Smeyers, Patricia; Barbero, Pedro.

Hospital la Fe, Valencia.

INTRODUCCIÓN: Presentamos dos casos clínicos de encefalopatía crónica por bilirrubina en pacientes valorados en nuestro centro. Se realiza una revisión bibliográfica al respecto y se exponen dichos casos de acuerdo a los criterios y clasificación actual. **CASOS CLÍNICOS:** El primer caso es un paciente de 3 años con parálisis cerebral infantil espástico-distónica. Como antecedentes presentó un parto sin incidencias y un cuadro sepsis-like asociando ictericia con cifras de bilirrubina de hasta 22,5 mg/dL. En los primeros días presentó alteración del tono muscular y la evolución fue hacia una encefalopatía severa asociada a hipoacusia neurosensorial bilateral por la que lleva implante coclear. Presenta afectación severa del lenguaje e importante afectación cognitiva junto con alteración dentaria con pigmentación marronácea. El segundo caso es una paciente mujer de 15 meses con cuadro de encefalopatía severa. Asociada a una hepatopatía no filiada presentó en época neonatal cifras de bilirrubina de hasta 21 mg/dL. Evolución a tetraparesia espástico-distónica. Presenta audición normal (PEACT normales). Ambos pacientes muestran en resonancia cerebral afectación palidal bilateral con hiperintensidad homogénea en T2 y FLAIR con evolución a discreta atrofia palidal. Ambos pacientes reciben diagnóstico de encefalopatía crónica por bilirrubina. El primero de los pacientes cumple criterios de Kernicterus confirmado (según criterios clínicos de M. Shapiro) y el segundo criterios de probable Kernicterus. **CONCLUSIÓN:** A pesar de cumplir las pautas de tratamiento para la ictericia neonatal según guías actuales, el Kernicterus debe mantener su puesto dentro del diagnóstico diferencial a la hora de valorar este tipo de pacientes.



P-008

ENFERMEDAD ATÍPICA DE NORRIE. 2 CASOS DE SÍNDROME DE GENES
CONTIGUOS NDP + MAOA + MAOB

Gómez Fornell, Rubén; Ballesteros, Virginia; Tomás Vila, Miguel; Tellez De Meneses, Montserrat; Pitarch, Inmaculada; Smeyers, Patricia; Barbero Aguirre, Pedro.

Hospital la Fe, Valencia.

INTRODUCCION: Las mutaciones en el locus del gen NDP produce la enfermedad de Norrie, que se manifiesta en una amplia gama de defectos. Estos varían desde una vitreorretinopatía exudativa relativamente leve, de aparición tardía hasta la ceguera congénita y sordera neurosensorial asociada, en algunos casos, otras anomalías asociadas. De forma adyacente a dicho gen (localizado en Xp11.3) se encuentran los genes de MAOA y MAOB, responsables de oxidación de neurotransmisores y aminas y cuya delección aislada produce un cuadro neurológico grave consistente en hipotonía, retraso severo del desarrollo, talla baja, episodios de pérdida súbita de tono muscular, trastorno del comportamiento y rasgos autistas. **CASOS CLÍNICOS:** El primero de los pacientes tiene actualmente 14 años. Presenta ceguera severa por afectación retiniana. Asocia cuadro neurológico con importante retraso psicomotor, crisis epilépticas de inicio a los 2.5 años, rasgos autistas, tendencia a autolesiones y crisis de hiperventilación. El segundo de los pacientes, de 5 años de edad, debutó con cuadro de glaucoma congénito bilateral y persistencia hiperplásica de vítreo primario con déficit visual casi completo, asociando retraso psicomotor y del lenguaje, epilepsia generalizada y rasgos autistas. En ambos casos se demostró una delección que involucra a los 3 genes (NDP, MAOA y MAOB) aunque sólo en uno de ellos se pudo cuantificar neurotransmisores en LCR (valores indetectables de HVA y 5-HIAA). **CONCLUSIÓN:** aunque el Sd. Norrie y el déficit de MAO A-B están descritos de forma independiente, debemos recordar la frecuente asociación de ambos por la cercanía de los genes implicados.



P-009

PATRONES DE SÍNTOMAS EN EL SÍNDROME DE PSEUDOTUMOR CEREBRI

Juliá Palacios, Natalia; Gomez Andres, David; Alvarez, Mireia; Martin, Nieves; Del Toro, Mireia; Macaya, Alfons.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

Introducción

El síndrome de pseudotumor cerebri (SPC) puede ocurrir en cualquier grupo de edad y cada vez se reconoce más en la población pediátrica. Según la literatura las características clínicas en la población pediátrica difieren de la presentación típica del adulto, lo que indicaría diferencias relativas a la edad

Objetivos

Analizar si existen patrones más frecuentes de presentación de SPC

Material y método

Serie de 80 pacientes, con edades entre 1 y 16. Los síntomas al debut analizados son cefalea, vómitos, diplopía, VI par craneal (pc), disminución de agudeza visual (AV) y el hallazgo de papiledema asintomático

Resultados

Nuestra serie muestra 16 (20%) pacientes con cefalea como único síntoma, 10 (12,5%) cefalea y vómitos, 5 (6,2%) cefalea, diplopía y VI pc, 6 (7,5%) cefalea, vómitos, VI par craneal y diplopía. La presentación únicamente con un VI pc, disminución AV o vómitos es de pocos casos aislados (5%). 25 pacientes (31%) se encontraban asintomáticos al diagnóstico

Conclusiones

El espectro clínico de presentación es amplio, siendo este desde un papiledema asintomático hasta presentaciones más complejas. La cefalea aislada o como parte de un complejo sintomático es la presentación más común. La disminución de AV o un VI pc aislado como debut de SPC es un síntoma atípico. Un importante hallazgo en nuestra serie es el alto porcentaje de pacientes asintomáticos y el hallazgo de papiledema en una exploración oftalmológica de rutina. Esto podría deberse a que nuestra muestra incluya una mayor proporción de pacientes prepuberales o de causas secundarias.



P-010

LO QUE LA CEFALEA ESCONDE

Maraña Pérez, Ana Isabel ⁽¹⁾; De La Osa Langreo, Alberto ⁽²⁾; Sánchez González, Víctor ⁽¹⁾; Hernández Muela, Sara ⁽¹⁾; Espadas Macía, David ⁽¹⁾; Valiente Armero, Ana ⁽¹⁾; Rius Peris, Juan Manuel ⁽¹⁾; Cueto Calvo, Elisa ⁽¹⁾; Díaz Velazquez, Elena ⁽¹⁾; Torrecilla Cañas, Javier ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen de la Luz, Cuenca; ⁽²⁾ Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia.

INTRODUCCIÓN: La cefalea, proceso de elevada prevalencia en neuropediatría, puede ser síntoma de múltiples procesos neurológicos o extraneurológicos. A continuación presentamos el caso de un paciente con una patología no diagnosticada de varios años de evolución cuyo síntoma principal fue una cefalea de características tensionales. **CASO CLÍNICO:** Niño de 10 años con cefalea frontal opresiva, predominio vespertino asociado a eritema palpebral y dolor con movimientos oculares de ojo izquierdo de 1 año de evolución. Mejora tras ingesta analgesia, no le despierta por la noche, no afecta a las actividades de la vida diaria y no se acompaña de sonofobia ni fonofobia. Adecuado rendimiento escolar. Antecedentes personales: Atropello a los 3 años de edad en su país de origen. Exploración física: normal salvo discreta ptosis palpebral y exoftalmos ojo izquierdo. Se solicita TAC de órbitas: probable meningocele post-traumático en órbita izquierda; y RMN craneal: aumento intensidad de señal con pérdida de diferenciación entre sustancia blanca y sustancia gris a nivel basal lóbulo frontal izquierdo en relación con zona de gliosis/malacia con herniación de LCR hacia la órbita izquierda de 1 cm. Ante el diagnóstico de meningocele orbitario se deriva a Unidad de Neurocirugía donde es intervenido quirúrgicamente y actualmente se encuentra asintomático. **CONCLUSIONES:** Las fracturas orbitarias representan un desafío clínico ya que pueden producirse por traumatismos orbitarios directos o por traumatismos craneales; demorándose en ocasiones su diagnóstico. Se deben sospechar fracturas del techo orbitario si aparecen síntomas oculares en niños con antecedentes de lesión craneal en los meses o años previos.



P-011

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA: 2 CASOS ATÍPICOS

Moreno Prieto, Mariana ; Campos Barrasoain, Andrea ; Alonso Pérez, Irene ; Castro Correia De Oliveira, Marta; Rodríguez Sacristán, Andrés; Pascual Vaca, Diego; Ramos Sánchez, Inmaculada.

Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Introducción

El tratamiento de la Hipertensión Intracraneal Idiopática es con inhibidores de la anhidrasa carbónica (acetazolamida). Se desaconsejan corticoides o punción lumbar seriada. En casos recurrentes, alteración de agudeza visual o cefalea intratable, se indica tratamiento quirúrgico con válvula de derivación ventrículo-peritoneal (VDVP).

Caso 1: Niña de 8 años sana que presentó cervicalgia, cefalea hemicraneal izquierda, estrabismo convergente, visión borrosa y parestesias de miembro superior izquierdo. Se constató papiledema bilateral sin focalidad neurológica. TAC craneal normal. Punción lumbar con presión de apertura 37 cmH₂O. Estudio del LCR normal, la Resonancia Magnética, angi resonancia y angiografía venosa fueron normales. Se trató con acetazolamida durante 7 meses, resolviéndose el papiledema. Dos meses después recurre con papiledema por lo que se monitorizó la PIC con presiones >30 cmH₂O por lo que se colocó VDVP.

Caso 2: Niño de 3 años, prematuro tardío sin otra patología, debutó con estrabismo convergente y papiledema bilateral. TAC craneal urgente y Resonancia Magnética cerebral normales. Punción lumbar con estudio del LCR normal y presión de apertura 28 cm H₂O. Se trató con acetazolamida. Ocho meses después, por monitorización de PIC elevada y afectación de la visión se colocó VDVP.

En ambos casos se descartó la ingesta de suplementos vitamínicos y se realizó estudio diferencial de hipertensión intracraneal, siendo todos los resultados negativos. Ambos casos con evolución favorable hasta ahora.

Conclusión

La hipertensión intracraneal idiopática suelen recurrir en 8-38% de los casos tras un periodo de estabilidad pudiendo recurrir meses hasta años después. Estos casos son interesantes pues la recaída ha sido precoz tras la interrupción del tratamiento.



P-012

IMPORTANCIA DEL SUEÑO EN NIÑOS CON CEFALEA TENSIONAL

Moro De Faes, Georgina; Revilla Orías, María Daniela; Fernández Rodríguez, Ana Noelia; Rodríguez Fernández, Cristina; Reguera Bernardino, Juncal; Gálvez Criado, Raquel; Muñoz Lozón, Ana.

Complejo Asistencial de León, León.

Objetivos: Conocer los hábitos de sueño en niños con cefalea

Material y Métodos: aplicación del Cuestionario de Sueño de Bruni a niños que consultaron por cefalea tensional durante un período de tres meses. Se analizaron: datos epidemiológicos, antecedentes familiares, consumo de analgésicos, absentismo escolar y comorbilidad neurológica

Resultados: Se recogieron 29 cuestionarios de niños con cefalea tensional (58,6%) y mixta de predominio tensional (41,3%): 18 mujeres y 11 varones, edad media: 9,9 años. En un caso existía antecedente familiar de síndrome de piernas inquietas (SPI) y otro narcolepsia. El 31% reconoció consumo de analgésicos mayor de 10 días/mes y en el 13,7% absentismo escolar. El 25% tenía algún tipo de comorbilidad neurológica: 4 síncope vagales y 2 TDAH. El cuestionario lo cumplimentó la madre en el 65,5% casos. Basándose en las puntuaciones obtenidas, el 75,8% tenía alguna alteración del sueño: alteración en la transición (13/29), inicio y mantenimiento sueño (12/29), excesiva somnolencia diurna y trastornos arousal (8/29), hiperhidrosis (7/29) y problemas respiratorios (4/29). En ninguno se detectó SPI. Además de medidas higiénicas, en cuatro se pautó melatonina. Con estas medidas se consiguió mejoría de la cefalea y limitación del consumo de analgésicos en el 48% de los casos

Conclusiones: Los trastornos de sueño constiuyen una comorbilidad frecuente y a menudo infradiagnosticada en la cefalea tensional. Su detección y tratamiento puede mejorar el control y calidad de vida. El Cuestionario de sueño de Bruni constituye una herramienta útil y de fácil aplicación para el despistaje de los trastornos de sueño



P-013

CRISIS ATONICAS CEFALICAS NO EPILEPTICAS: TRASTORNO PAROXISTICO NO EPILEPTICO POCO CONOCIDO

Perez Poyato, Maria Del Socorro; Alkadi Fernandez, Khusama; Paramio Paz, Alicia; Ruiz Castellanos, Noelia; Peñalba Citares, Ana Cristina.

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Introducción: Los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) presentan una incidencia más elevada que la epilepsia. Las crisis cefálicas no epilépticas presentan muy escasa prevalencia, siendo descritos casos aislados en la literatura. Describimos las manifestaciones clínicas de dos lactantes con dicho trastorno.

Casos clínicos: El primer paciente es un lactante varón de 7 meses que ingresó en planta por presentar episodios de caída cefálica de forma repetida, no en salvas, sin predominio horario, ni al despertar, no asociando cambio de coloración facial, desconexión del medio, movimientos anormales ni otra sintomatología. Los episodios duraban segundos, resolviéndose espontáneamente. El segundo paciente es una lactante de 8 meses que acudió a Urgencias con clínica similar. Ambos pacientes eran hijos de padres jóvenes, no consanguíneos, no presentaban antecedentes perinatales de interés, mantenían desarrollo psicomotor normal y entre los episodios se encontraban asintomáticos. La exploración física y neurológica de ambos pacientes fue normal. En el primer paciente se realizó registro EEG y ecografía cerebral durante el ingreso hospitalario y en el segundo caso se realizó EEG de forma ambulatoria. Los resultados de los exámenes complementarios no mostraron alteraciones. El primer paciente realizó seguimiento hasta los 21 meses con desaparición progresiva de los episodios a los 12 meses. El segundo paciente realiza seguimiento por su Pediatra.

Comentarios: El escaso conocimiento que se tiene de este trastorno puede llevar a diagnósticos erróneos y realización de exploraciones innecesarias, cuando no agresivas. Aunque el diagnóstico es clínico, es importante diferenciarlo de los espasmos infantiles pudiendo ofrecer un pronóstico tranquilizador.



P-014

CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE CEREBRAL FAMILIAR: HALLAZGO CASUAL Y DESCRIPCIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN CCM1.

Poyato Poyato, Maria Del Socorro; Alkadi Fernandez, Khusama ; Valduviego Juaristi, Idoia; Marco De Lucas, Enrique ; Sariego Jamardo, Andrea ; Fernandez Menendez, Andrea.

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

INTRODUCCIÓN

Los angiomas cavernosos representan el 10-20% de las lesiones vasculares cerebrales. Los casos familiares son asintomáticos hasta el 40%. Pueden manifestarse como crisis epilépticas, déficit neurológico focal o cefalea. El diagnóstico puede ser casual siendo la RNM cerebral de elección.. Existen 3 genes responsables de las formas familiares de la enfermedad: CCM1, CCM2 y CCM3.

CASO CLINICO

Lactante de 4 meses de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés y con desarrollo psicomotor normal, remitido a consulta por alteración ecográfica cerebral realizada por macrocefalia. Exploración física normal salvo PC: 51.5 cm, 2 manchas café con leche en ESD y EID. Ecografía cerebral compatible con necrosis sustancia blanca o lesión vascular a nivel frontal izquierdo. RNM cráneo medular (3T): Hallazgos compatibles con cavernomatosis múltiple asociado a probable malformación vascular frontal izquierda. Ecografía abdominal: normal. Estudio genético molecular genes KRIT1 (CCM1), CCM2 y PDCD (CCM3): detectada la variante en heterocigosis c.1255-1_1256delGTA en el intrón 12 / exón 13 del gen KRIT1. Estudio genético progenitores: padre presenta la misma mutación. RNM cerebral padre compatible con cavernomatosis múltiple. Varios familiares rama paterna fallecidos por causa desconocida. Actualmente el padre, asintomático, realiza seguimiento en Neurocirugía y el paciente de 3 años de edad se mantiene asintomático y con desarrollo psicomotor normal.

CONCLUSIONES

El diagnóstico presintomático de esta entidad permite un seguimiento más estrecho, y plantear un tratamiento lo más precoz posible si fuera necesario. Aportamos una nueva mutación en el gen CCM1 en una familia española.



P-015

HIPERACTIVIDAD SIMPÁTICA PAROXÍSTICA: UNA ENTIDAD POCO CONOCIDA

Ramajo Polo, Alba; Mínguez Rodríguez, Beatriz; Álvarez Álvarez, Nelly; Del Rey Tomás-Biosca, Mercedes; Martínez Figueira, Laura; Bermejo Arnedo, Ignacio; Fernández Carrión, Francisco; Ruiz-Ayúcar De La Vega, Irene; Hernández Fabian, Aranzazu; Murga Herrera, Vega.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción: La hiperactividad simpática paroxística (HSP), conocida anteriormente como disautonomía o tormenta simpática entre otros, es un síndrome caracterizado por episodios repetidos de aumento de actividad simpática (taquicardia, taquipnea, hipertensión arterial, fiebre, sudoración) y actividad motora (disonía, hiperextensión) en pacientes con daño cerebral adquirido. Presentamos el caso de un lactante con dicho síndrome tras encefalitis aguda por VHS-1. **Caso clínico:** lactante de 5 meses derivado desde su hospital de origen por estatus convulsivo refractario secundario a encefalitis por VHS-1. Tras control de las crisis en las primeras 24 horas, precisa ventilación mecánica durante 7 días por alteración del nivel de conciencia. En la RM cerebral se observa afectación parenquimatosa cicatricial grave a nivel fronto-parieto-temporal bilateral, región parasagital, tálamica y cuerpo calloso. Tras la extubación, presenta episodios repetidos de irritabilidad con llanto inconsolable, disonía y opistótonos junto con taquicardia, taquipnea, hipertensión arterial, fiebre y sudoración. Tras descartar patologías compatibles con dicha clínica, se establece el diagnóstico de HSP. Se inicia tratamiento con Clonazepam y Clonidina, con escasa respuesta, añadiendo sucesivamente Cloruro Mórfico, Diacepam, Levopromacina, Gabapentina y Cloracepato Potásico, consiguiendo controlar las crisis disautonómicas. Al alta, asintomático, en tratamiento con Gabapentina, Levopromacina y Cloracepato Potásico. **Conclusiones:** La hiperactividad simpática paroxística es un síndrome característico tras daño cerebral adquirido. El diagnóstico es de exclusión, sobre todo con infecciones, crisis epilépticas o síndrome de abstinencia. El tratamiento, basado en la asociación de distintos fármacos para el control sintomático, debe ser precoz para evitar que se prolongue a largo plazo.



P-016

SÍNDROME DE MUNCHAUSEN POR PODERES, PRESENTACIÓN DE UN CASO DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO

Roncero Sánchez-Cano, Inés ⁽¹⁾; Moreno Calero, Clara ⁽²⁾; Amengual Gual, Marta ⁽²⁾; Carmona Belda, Miguel ⁽²⁾; Lastra Rodríguez, Juan ⁽¹⁾; Córdoba Borrás, Esther ⁽²⁾; Grimalt Calatayud, María Antonia ⁽²⁾; Miravet Fuster, Elena ⁽²⁾; Soriano Arola, Marta ⁽²⁾; Fernandez Ruisanchez, Virginia ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Comarcal de Inca, Inca; ⁽²⁾ Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Munchausen por poderes es una forma de maltrato en la que el paciente recibe cuidados médicos innecesarios y dañinos que son instigados por un perpetrador (habitualmente la madre). Los signos o síntomas de presentación en muchas ocasiones son neurológicos.

CASO CLÍNICO: Presentamos el caso de un niño de 3 años que ingresó en nuestro servicio con un cuadro de convulsiones tonico-clónicas generalizadas agrupadas durante un proceso infeccioso y un síndrome cerebeloso fluctuante. El paciente permaneció ingresado durante aproximadamente 3 semanas y durante éstas se realizaron muchos estudios complementarios encaminados a encontrar la etiología del cuadro (neurofisiológicos, neuroimagen, laboratorio...) además, recibió tratamientos innecesarios y con potencial toxicidad. Finalmente, el hallazgo de alteraciones en el electrocardiograma sugestivas de intoxicación, la discordancia entre la clínica y los resultados de los estudios complementarios y la actitud de la madre nos hizo sospechar esta entidad. Ante la sospecha de intoxicación se solicitaron estudios encaminados a la detección de tóxicos encontrándose en jugo gástrico Alimemanzina, Clorfeniramina y Difenhidramina que justificaron la clínica del paciente.

CONCLUSIÓN: El síndrome de Munchausen por poderes es una forma de maltrato poco frecuente pero potencialmente grave. Es muy importante conocerlo y detectarlo a tiempo de cara a ahorrar investigaciones y sufrimiento innecesario por parte del paciente. En casos en los que haya factores de riesgo así como discordancia entre la clínica y las pruebas complementarias es una entidad a considerar.



P-017

INSOMINIO REBELDE Y EPILEPSIA. ¿CONDUCTA? ¿MEDICACIÓN?
¿ENFERMEDAD? A PROPÓSITO DE UN CASO.

Vieco García, Alberto ⁽¹⁾; Aranda Cazón, Cristina ⁽¹⁾; García Ron, Adrián ⁽¹⁾; Moreno Vinués, Beatriz ⁽²⁾; Rubio Fernández, Patricia ⁽¹⁾; Llana Martínez, Ángela ⁽¹⁾; De Santos Moreno, María Teresa ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽²⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: El insomnio infantil afecta al 25-30% de la población pediátrica entre los 6 meses y 5 años de edad. Los trastornos del sueño son comunes en niños epilépticos debiendo realizar el diagnóstico diferencial entre mala higiene de sueño, efectos medicamentosos o factores de enfermedad, entre otras. El correcto descanso nocturno influye en el desarrollo cognitivo-conductual y social de los pacientes.

Caso clínico: Lactante varón de 6 meses que ingresa por una crisis espontánea diurna de revulsión ocular e hipertensión generalizada de un minuto de duración con postcrítico de cinco minutos y recuperación ad-integrum. Antecedentes personales: sin interés, neurodesarrollo normal. Exploración neurológica sin alteraciones. EEG vigilia, ferrocínética y RM cerebral normales; EEG sueño: punta-onda generalizada intercrítica poco persistente. Se inicia VPA, comenzando con sueño inquieto, despertares frecuentes, dificultades de conciliación y llanto. Diario de sueño: dos siestas diurnas de media hora y acostado tras ingesta; 7 horas de sueño. Ansiedad parental y vigilancia continua nocturna. Se interviene en horarios, conducta parental y alimentación, sin éxito. Melatonina sin respuesta. Se realizan varias polisomnografías nocturnas con electroencefalograma, normales. Mioclonías benignas. Ante el empeoramiento tras escalar valproico se ensaya clonacepam, con mayor fragmentación de sueño. Se cambia a levetiracetam y se introduce hidroxicina, sin mejoría. Normalidad EEG y neuromadurativa. El paciente inicia siestas inquietas. Se prueba levomepromazina 0,5 mg/kg/día que controla el descanso sin efectos adversos.

Conclusión: Aunque muchos niños solo necesitan intervención conductual, existe un porcentaje de casos idiopáticos que requieren medidas complejas. Nosotros probamos un fármaco off label, con buenos resultados.



P-018

IMPORTANCIA DEL PSEUDOPAPILEDEMA EN EL ESTUDIO DEL EDEMA DE PAPILA

Alcaide Álvarez, Carlos; Álvarez, Miguel Ángel; Alcantarilla Acevedo, Myriam; Blanco, Bárbara; Castro, Laura; López Marcos, María; Alonso, Olga; Madruga, Marcos; Muñoz, María; López Lobato, Mercedes.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

El pseudopapiledema es el aspecto similar que adquiere el fondo de ojo al edema de papila en ciertas patologías benignas o variantes anatómicas de la normalidad como el caso de las drusas discales, la hipermetropía, la normal mielinización de la cabeza del nervio óptico.

Siempre ante el inicio del estudio de un paciente con sospecha de edema de papila, deberíamos tener la certeza diagnóstica por parte de un oftalmólogo especializado en población infantil de la existencia de un verdadero edema de papila y hemos de ser cautos ante el inicio del estudio en pacientes asintomáticos, sabiendo que el edema de papila es en muchas ocasiones fruto de un papiledema o una papilitis y los pacientes presentarían una sintomatología florida y prolongada.

En el caso de que se confirme el edema de papila y se descarte un proceso inflamatorio neurorretiniano, nuestra principal sospecha debería ser un papiledema acompañante a una hipertensión intracraneal y como tal deberíamos iniciar pruebas complementarias iniciando por una TC seguida de una RM. Si las pruebas de imagen no arrojan hallazgos, deberíamos realizar una punción lumbar que incluya manometría de la presión de salida para descartar la hipertensión intracraneal idiopática como causante del cuadro.

Presentamos una muestra de 51 niños estudiados por sospecha de edema de papila entre el año 2008 y 2016 de los cuales 19 se catalogaron como pseudopapiledemas.



ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS Y ENFERMEDADES DEGENERATIVAS DEL SNC.

P-019

ENFERMEDAD DE MENKES: A PROPÓSITO DE UN CASO

Amengual Gual, Marta; Ruiz, M. Ángeles; Pons, Montserrat; Carmona, Miguel; Moreno, Clara; Roncero, Inés; Solaeche, Lucía; Miravet, Elena; Grimalt, M. Antonia; Córdoba, Esther.

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Menkes (EM) es un trastorno multisistémico grave debido a una distribución anómala de cobre en el organismo -se producen transportadores de membrana de cobre anómalos por mutaciones en el gen ATP7A-. Comporta alteraciones del tejido conectivo, malfuncionamiento de muchas enzimas que tienen el cobre como cofactor (citocromo oxidasa, tirosinasa, dopa-beta hidroxilasa...), así como una neurodegeneración progresiva -por déficit de cobre cerebral- con pronóstico desfavorable. Describimos el caso de un lactante con esta enfermedad. **CASO CLÍNICO:** Lactante derivado a los 3 meses de vida por crisis convulsivas focales (movimientos tónico-clónicos en extremidad superior derecha). Destaca en la exploración fenotipo peculiar (craneotabes, fontanela amplia, facies envejecida, microretrognatia, pectus excavatum, palidez cutánea, piel redundante, pelo escaso), además de hipotonía global y retraso psicomotor. Como antecedentes de interés, se refería fractura de clavícula perinatal y raquitismo carencial resuelto con suplementación transitoria. Las pruebas de imagen son compatibles con ictus isquémico agudo en lóbulo frontal izquierdo y el estudio vascular, con síndrome de Moya-moya. La analítica sanguínea confirma niveles muy bajos de cobre y ceruloplasmina. Se inicia tratamiento con Cu-histidina subcutáneo, coenzima Q, piridoxal fosfato y vitamina E. Se mantiene AAS y terapia antiepiléptica -evitando valproato por la toxicidad mitocondrial-. El estudio genético confirma el diagnóstico. **CONCLUSIÓN:** Los pacientes con EM suponen un reto terapéutico y ético. En este paciente, la afectación cutánea y el desarrollo psicomotor mejoraron discretamente tras iniciar el tratamiento mencionado. A pesar de ello, a los 6 meses de vida ha evolucionado a un síndrome de West.



P-020

PROCESO DIAGNÓSTICO METABÓLICO Y GENÉTICO DE LA ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C: HALLAZGO DE UNA NUEVA MUTACIÓN NPC1

Buenache Espartosa, Raquel ⁽¹⁾; Stanescu, Sinziana ⁽²⁾; Rekarte García, Saray ⁽¹⁾; Rodríguez-Sureda, Víctor ⁽³⁾; Domínguez, Carmen ⁽³⁾; López De Frutos, Laura ⁽⁴⁾; Pereira, Catarina ⁽⁵⁾; Villo Sirerol, Natacha ⁽⁶⁾; Lorenzo Sanz, Gustavo ⁽¹⁾; Belanger Quintana, Amaya ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría. Hospital Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Institut de Recerca-Hospital Universitario Vall d'Hebron. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Barcelona; ⁽⁴⁾ Fundación Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón), Unidad de Investigación Traslacional, Hospital Universitario Miguel Servet. Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG)., Zaragoza; ⁽⁵⁾ Laboratorio Centogene, Germany, Rostock; ⁽⁶⁾ Clínica La Zarzuela, Madrid.

Introducción: En el estudio etiológico de una enfermedad neurodegenerativa podemos encontrar una nueva mutación en un gen candidato. Es entonces fundamental realizar un exhaustivo estudio clínico-metabólico para confirmar o descartar el hallazgo, por el impacto que tiene el diagnóstico para el paciente y especialmente el consejo genético familiar. **Caso clínico:** Varón de 2 años, embarazo gemelar, pretérmino (34 semanas), Apgar 9/10. Desarrollo psicomotor inicial lento logrando sedestación al 8º mes. A partir del 13º mes regresión psicomotriz, destacando hipotonía, debilidad proximal, ataxia, temblor, disimetría, dificultad progresiva para la manipulación, pérdida de sedestación, disfagia, no desarrolla lenguaje expresivo. Seguimiento ocular lento en planos horizontal y vertical, nistagmus rotans. No crisis comiciales. Importante hepatoesplenomegalia. Exploraciones complementarias reseñables: EMG-ENG normal. Resonancia cerebral con espectroscopia normal. Hipertransaminasemia, CPK normal, aminoácidos, ácidos orgánicos y glucosaminoglicanos normales. Aumento de los biomarcadores sugestivos de enfermedad lisosomal (quitotriosidasa, CCL/PARC 18 y 7-cetocolesterol). Actividad enzimática B-glucocerebrosidasa, esfingomielinasa ácida y lipasa ácida lisosomal normales. Estudio genético gen NPC1 se identifican dos mutaciones heterocigotas: la primera en exón 18 descrita como patogénica y la segunda en intrón 11 no descrita previamente, localizada en el empalme del dador haciendo muy probable el salto del exón11. Asimismo se objetiva aumento de liso-SM-509 como marcador. Confirmación del diagnóstico de enfermedad de Niemann Pick C mediante Filipin Test en biopsia cutánea: 98% de células contienen colesterol libre perinuclear intenso. Tratamiento con Miglustat. **Conclusiones:** Se confirma la patogenicidad de la nueva mutación hallada en intrón 11 del gen NPC1 para la enfermedad de Niemann Pick C.



P-021

TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL EN UN PACIENTE CON SD NEFRÓTICO - CASO CLÍNICO

Castro Correia De Oliveira, Marta; Campo Barasoain, Andrea; Alonso Perez, Irene; Moreno Prieto, Mariana; Rodríguez-Sacristán, Andrés; Pascual-Vaca, Diego; Ramos Sanchez, Inmaculada.

Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla

INTRODUCCIÓN: La Trombosis Venosa Cerebral (TVC) no es común pero sí grave, y afecta sobre todo a personas jóvenes. En la mayoría de los casos existen factores de riesgo o situaciones predisponentes.

CASO CLÍNICO: Varón 6 años consulta por cefalea frontal opresiva que impide descanso nocturno, de 36 horas de evolución. Se acompaña de vómitos, somnolencia y edemas. Afebril. AAPP: Síndrome Nefrótico en tratamiento con prednisona, micofenolato y enalapril. E.O: Regular estado general. FC: 60lpm, TA:107/65mmHg. Glasgow 13/15. Edemas generalizados. Pruebas complementarias: Hemograma: Leucocitosis con neutrofilia. EAB: Alcalosis metabólica, leve hiponatremia; Osmolaridad 277mOsm/kg; D-Dímeros 16.181ng/ml. TAC cráneo: hiperdensidad en seno sagital superior, transverso, sigmoideo derechos y venas corticales. Con contraste existe defecto de repleción de dichos vasos y de vena yugular derecha. Ausencia de focos hemorrágicos o isquémicos o hidrocefalia. Hallazgos sugestivos de trombosis de senos, venas corticales y vena yugular derechos. Empeoramiento clínico con aumento de somnolencia, vómitos y parálisis del VI par craneal izquierdo. Tratamiento: anticoagulación e implantación de válvula de derivación ventrículo-peritoneal con buena evolución clínica.

CONCLUSIONES: la clínica de la TVC puede ser sutil, inespecífica y variable por lo que es preciso un alto índice de sospecha. En nuestro caso fue la propia la hipertensión intracraneal secundaria a la disminución del drenaje venoso. También puede existir daño cerebral focal por isquemia o hemorragia. El síndrome nefrótico es una situación predisponente a la TVC. Al no existir ensayos pediátricos aleatorizados con fármacos antitrombóticos, las recomendaciones de anticoagulación se basan en estudios observacionales y extrapolación de adultos.



P-022

NUEVO CASO DE CDG-ID (ALG3-CDG)

Fuentes Pita, Patricia; Eiris Puñal, Jesús; Dacruz Álvarez, David; Gómez Lado, Carmen; López Rivas, Manuel; Barros Angueira, Francisco; Castro Gago, Manuel.

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela

INTRODUCCIÓN: Los defectos congénitos de la glicosilación (CDG) son un amplio grupo de metabolopatías con manifestaciones multisistémicas. El subtipo Id, por mutación del gen ALG3 produce un defecto en la manosiltransferasa-IV, habiendo menos de 10 casos descritos. Presentamos un nuevo caso con una mutación no reseñada previamente.

CASO CLÍNICO: Niña de 3 años, nacida a término de padres no consanguíneos, sin antecedentes familiares de interés. Peso y longitud al nacimiento en p50 con perímetro craneal <-2DE. En la exploración física destaca telecanto bilateral, orejas grandes de implantación baja, labios finos, dedos ahusados, tetraparesia espástica e hipermovilidad de extremidades no propositiva. Presenta retraso psicomotor grave, déficit visual y epilepsia refractaria de inicio a los 4 meses de vida. Al nacimiento se realizó PCR citomegalovirus, fenilalanina materna, láctico, pirúvico, amonio, aminoácidos en sangre y orina, acilcarnitinas, ácidos orgánicos en orina y resonancia cerebral que no mostraran anomalías. Posteriormente, se completó estudio con guanidinoacetato y creatina en orina, array-SNP y aminoácidos en líquido cefalorraquídeo que fueron normales. El análisis de sialotransferrinas reveló un patrón compatible con CDG tipo I, realizándose biopsia de piel para cultivo de fibroblastos con estudio de fosfomanomutasa-2 y fosfomanosa-isomerasa sin alteraciones. Se solicitó exoma clínico para CDG con hallazgo de mutación en homocigosis en ALG3(c.1A>G), siendo ambos padres portadores.

CONCLUSIONES: El CDG-Id es un trastorno infrecuente caracterizado por la triada microcefalia, retraso psicomotor y epilepsia refractaria, sin la afectación multisistémica típica de otros CDG, lo que aconseja la realización de sialotransferrinas en toda encefalopatía no filiada.



P-023

HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA ATÍPICA CON ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE

García González, Maria Del Mar ; Casellas Vidal, Dolors; Trujillo Fagundo, Alberto; España Capote, Núria; Obón Ferrer, María; Borrat Padrosa, Sara; Castan Campanera, Ana; Serra Amaya, Cristina; Mayol Canals, Lluís.

Hospital Josep Trueta, Girona

INTRODUCCIÓN

Es bien conocida la hiperglicinemia no cetósica (NKH) como causa de encefalopatía metabólica de inicio neonatal. La NKH clásica es debida a una alteración del sistema de clivaje de la glicina. Existen formas atípicas de NKH de reciente descripción provocadas por déficit de los transportadores de glicina. Presentamos el caso clínico de un recién nacido con una NKH atípica con artrogriposis.

CASO CLINICO

Recién nacido fruto de una primera gestación. Sospecha diagnóstica de artrogriposis múltiple detectada por ecografía prenatal. Amniocentesis: fórmula cromosómica normal. Parto a las 38 semanas, PN 2800 grs. APGAR 5/10. Reanimación con presión positiva por falta de esfuerzo respiratorio. La exploración clínica neonatal confirma la artrogriposis múltiple. A las 24 horas de vida inicia cuadro de encefalopatía progresiva precisando ventilación mecánica. Inicia crisis convulsivas y El EEG muestra un patrón de salva-supresión. El estudio neurometabólico detecta un aumento de glicina en líquido cefalorraquídeo pero no en plasma. Dado el mal pronóstico evolutivo se decide limitación terapéutica siendo éxitus a los 13 días de vida

CONCLUSIONES

La NKH atípica cursa en el periodo neonatal con encefalopatía y EEG con brote supresión de manera similar a la NKH clásica. La elevación de la glicina en LCR es constante pero no está presente en plasma. Hay muy pocos casos publicados que asocien además artrogriposis. La concentración extracelular de glicina en LCR está regulada por dos transportadores: GLYT1 y GLYT2. La mutación de estos genes ocasiona la NKH atípica. Está en curso el estudio genético para confirmar el diagnóstico



P-024

FORMA NEONATAL DE LA DEFICIENCIA DE ADENILSUCCINATO LIASA

Ibáñez Micó, Salvador ⁽¹⁾; Domingo Jiménez, Rosario ⁽¹⁾; Ghandour Fabre, Diana ⁽¹⁾; Martínez Salcedo, Eduardo ⁽¹⁾; Alarcón Martínez, Helena ⁽¹⁾; Martínez Ferrández, Carmen ⁽²⁾; González Gallego, Inmaculada ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de La Arrixaca, Murcia; ⁽²⁾ Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Santa Lucía, Cartagena; ⁽³⁾ Unidad de Metabolopatías Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud, Murcia.

Introducción: La adenilsuccinato liasa (ADSL) cataliza la síntesis de purinas en dos pasos sucesivos: transformación del succinil aminoimidazol carboxamida ribotido (SAICAR) y conversión del adenilosuccinato en AMP. Hay un amplio espectro de presentaciones clínicas que forman un continuum, desde fatal neonatal, grave en lactante y moderada en escolar. Los signos clínicos orientadores incluyen retraso global del desarrollo, hipotonía, crisis epilépticas y trastorno del espectro autista. Presentamos un caso neonatal.

Caso clínico: Varón, primer hijo, padres sanos no consanguíneos. Embarazo normal de 36 semanas, desde el nacimiento hipotonía, letargia y dificultad en succión-deglución. **Exploración:** hipotonía y macrocefalia. A los 30 días inició crisis epilépticas, refractarias. Desde los 40 días, coma e insuficiencia respiratoria. Falleció a los 52 días. Se realizó un amplio diagnóstico diferencial, las pruebas que contribuyeron al diagnóstico fueron: RM cerebral alteración de la sustancia blanca subcortical y periventricular bilateral. Test SAICAR: POSITIVO. Estudio de PURINAS y PIRIMIDINAS: Niveles altos de S-Ado y SAICA-ribosido en orina, compatibles con una deficiencia de ADSL forma neonatal grave. ESTUDIO MOLECULAR gen ADSL: dos mutaciones nuevas c.911G>C (p.Cys304Ser) y c.1165A>G (p.Met389Val).

Conclusiones: En los neonatos/lactantes que presentan encefalopatía, el diagnóstico diferencial debe incluir el déficit de ADSL. Incluimos también el cribado con test SAICAR en los niños con retraso global/discapacidad intelectual de causa desconocida, ya que su espectro clínico incluye casos menos graves, más tardíos. Aunque no existe tratamiento curativo, el tratamiento sintomático puede mejorar el pronóstico de las formas más leves. Además, el diagnóstico permite ofrecer asesoramiento genético a las familias.



P-025

ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 7, A PROPÓSITO DE UN CASO

Jiménez González, Erika; López Sobrino, Gloria; Cordero Castro, Cristina; Rico Pajares, Miguel; Carabaño Aguado, Iván.

Hospital Rey Juan Carlos, Móstoles.

Introducción: la ataxia espinocerebelosa tipo 7 (SCA7) representa aproximadamente el 2% de todas las ataxias autosómico dominantes. Es una enfermedad herodegenerativa que se caracteriza por ataxia progresiva y degeneración retiniana. Caso clínico: neonato varón de 10 días remitido a consultas de neuropediatría para seguimiento por antecedentes paternos de ataxia cerebelosa tipo 7 (SCA7). Padres no consanguíneos. Desde el punto de vista clínico el paciente va adquiriendo de forma adecuada los hitos del desarrollo y permanece asintomático hasta los 6 meses de edad. En la revisión a los 7 meses se objetiva una discreta ataxia y temblor intencional en la manipulación. En la revisión a los 11 meses se aprecia una importante regresión psicomotora, con hipotonía generalizada e hiperreflexia, pobre fijación visual y movimientos oculares erráticos, ausencia de lenguaje, disfagia, temblor intencional y ataxia troncular, siendo incapaz de mantener la sedestación. En las pruebas complementarias el fondo de ojo mostró una atrofia retiniana con alteraciones pigmentarias en mácula y la RM cerebral una atrofia cerebelosa cortical y vermiana, todo ello compatible con SCA7. El estudio genético mostró una expansión patológica de más de 46 repeticiones del gen SCA7 (ATXN7). El paciente fallece a los 12 meses en el contexto de un shock hemodinámico secundario a un cuadro infeccioso. Conclusiones: el fenómeno de anticipación es responsable del debut precoz de la clínica neurológica en nuestro paciente así como la rápida evolución y desenlace final. Es importante remarcar la utilidad de las pruebas de diagnóstico prenatal en este caso concreto.



P-026

ACIDURIA METILMALÓNICA Y MALÓNICA COMBINADA: DEL LABORATORIO AL DIAGNÓSTICO.

Martín Masot, Rafael; Roldán Aparicio, Susana; Medina Martínez, Inmaculada; Arrabal Fernández, Luisa.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

INTRODUCCIÓN

La aciduria metilmalónica y malónica combinada (CMAMMA) es un defecto del metabolismo de ciertos aminoácidos, causada por un déficit en las enzimas metilmalonil-CoA y malonil-CoA sintetasa, siendo una entidad clínica extremadamente infrecuente.

CASO CLÍNICO

Niño de 12 años seguido en consulta de Neuropediatría desde los 6 por dificultades en el aprendizaje y trastorno específico del lenguaje. Posteriormente se diagnosticó de TDAH e hipoacusia neurosensorial bilateral. Se realizó: cariotipo, X-frágil, ARRAY, cociente intelectual y RMN (normales). En el estudio metabólico en 2 ocasiones se observó elevación muy marcada de ácido metilmalónico, sin otras alteraciones. Se insistió en esta línea de investigación ante la sospecha de acidemia metilmalónica. Se congeló muestra de orina en consulta debido a la volatilidad de ciertas sustancias y se obtuvo elevación de ácido propiónico. Se cursó estudio genético en el que se observó mutación en homocigosis del gen ACSF3, diagnosticándose de CMAMMA. Los padres resultaron portadores de la enfermedad.

CONCLUSIONES

La CMAMMA presenta un espectro clínico muy amplio, desde casos asintomáticos hasta afectaciones neurológicas severas. A pesar de no ser el cuadro típico de las acidemias metilmalónicas, la elevación aislada pero persistente de ácido metilmalónico hizo que se siguiese investigando para finalmente realizar el diagnóstico. Consideramos de interés el cuadro por lo infrecuente de la patología y la atipicidad de la clínica. Insistir en la importancia de considerar alteraciones analíticas en el contexto de la clínica, mantener un elevado nivel de sospecha y en ocasiones "perseguir" los hallazgos hasta lograr confirmar o excluir un diagnóstico definitivo.



P-027

CEREBELITIS AGUDA FULMINANTE POR CITOMEGALOVIRUS

Martín Masot, Rafael; Medina Martínez, Inmaculada; Arrabal Fernández, Luisa; Salmerón Fernández, María José; Roldán Aparicio, Susana.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

INTRODUCCIÓN

La cerebelitis aguda fulminante es un cuadro muy infrecuente, de etiología principalmente infecciosa-parainfecciosa que cursa con sintomatología cerebelosa y posible compromiso vital y secuelas neurológicas.

CASO CLÍNICO

Niña de 13 años que consulta en Urgencias por episodios intermitentes de cefalea frontal y sonofobia de varias horas de duración en los últimos días, sin otra sintomatología. Dos semanas antes presentó cuadro de febrícula con aftas orales. A la exploración destaca afectación del estado general por lo que se realiza TC craneal observándose signos de edema cerebeloso y discreto aumento de la presión intracraneal (HIC) en fosa posterior. Se instaura tratamiento corticoideo y aciclovir intravenosos así como salino hipertónico. A las pocas horas presenta empeoramiento precisando ingreso en UCIP e intubación endotraqueal durante 24 horas. Mejoría progresiva pasando a planta a los 7 días. Estudio metabólico y de autoinmunidad normales. Seroconversión positiva para citomegalovirus (IgM). Dada de alta asintomática no ha vuelto a presentar incidencias. RM craneal al año con leves signos de atrofia cerebelosa.

CONCLUSIONES

Existen pocos casos en la literatura de cerebelitis aguda fulminante. Este cuadro puede presentarse de manera larvada y poco expresiva, pero produce en pocas horas un cuadro de HTIC que puede ser fatal, por lo que consideramos de interés conocer esta entidad neurológica para evitar el desenlace o minimizar las posibles secuelas. Entre las causas es necesario descartar cualquier agente neurotrópo, como en nuestro caso el CMV.



P-028

VENTRICULOMEGALIA PRENATAL COMO SIGNO INICIAL DE LA ENFERMEDAD DE ALEXANDER

Martínez González, María Jesús ⁽¹⁾; Santiago García, Paula ⁽²⁾; Santos Sanchez, Carlos ⁽³⁾; Olabarrieta Hoyos, Naiara ⁽¹⁾; Elozegi Castellanos, Amagoia ⁽¹⁾; García Ribes, Ainhoa ⁽¹⁾; López Díaz, Amaia ⁽¹⁾; Zaldumbide Dueñas, Laura ⁽⁴⁾; Labayru Echeverria, Maite ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo; ⁽²⁾ Lactantes. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo; ⁽³⁾ Neurofisiología. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo; ⁽⁴⁾ Anatomía Patológica. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo.

Introducción: La enfermedad de Alexander es un raro trastorno neurodegenerativo dentro de las leucodistrofias causada por mutaciones en el gen *GFAP* (17q21). Puede presentarse a cualquier edad. La forma infantil se caracteriza por macrocefalia, espasticidad, ataxia y convulsiones que conducen a una regresión psicomotora y muerte. Presentamos un nuevo caso de inicio prenatal. Caso clínico: Primer hijo con detección durante el embarazo de ventriculomegalia prenatal. RM cerebral postnatal: ventriculomegalia con leucoencefalopatía. Se completa estudio extenso de despistaje infeccioso y metabólico normal. PEAT patológicos bilaterales. A los 4 meses: macrocefalia, contacto visual y sonrisa social ocasional, no control cefálico e hipotonía cervico-axial marcada. A los 5 meses ingresa por status convulsivo focal. Se registran crisis de inicio centro-temporal izquierdo instaurándose tratamiento secuencial con LEV, OXC y CNZ, consiguiendo el control crítico y normalización del trazado EEG. Una nueva RM cerebral: hidrocefalia y leucoencefalopatía supra-infratentorial con progresión de la alteración de señal a nivel frontal, degeneración quística y captación parcheada confluyente compatible con enfermedad de Alexander. A los 7 meses ingresa por deterioro clínico progresivo y epilepsia intratable, siendo exitus. La necropsia es compatible. El estudio genético: portador heterocigoto del cambio patogénico c.716G>A (p.Arg239His) en el gen *GFAP*. Conclusiones: El hallazgo de una ventriculomegalia prenatal obliga a un amplio diagnóstico diferencial que debe incluir a la enfermedad de Alexander así como a un seguimiento evolutivo clínico y radiológico.



P-029

ENFERMEDAD DE MENKES QUE SIMULA EN SU DEBUT UNA ENCEFALITIS HERPETICA

Martínez González, María Jesús ⁽¹⁾; Santiago García, Paula ⁽²⁾; Elozegi Castellanos, Amagoia ⁽¹⁾; Santos Sanchez, Carlos ⁽³⁾; García Ribes, Ainhoa ⁽¹⁾; López Díaz, Amaia ⁽¹⁾; Labayru Echeverría, Maite ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo; ⁽²⁾ Lactantes. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo; ⁽³⁾ Neurofisiología. Hospital Universitario Cruces, Baracaldo.

Introducción: La enfermedad de Menkes es un trastorno neurodegenerativo del metabolismo del cobre de herencia recesiva ligada al X. Se debe a mutaciones en el gen ATP7A(Xq21.1) que codifica una proteína transportadora de cobre. Incidencia europea: 1/300.000. Se manifiesta como regresión del desarrollo psicomotor, convulsiones y dificultades en la alimentación. Presentamos evolución clínica y neuroradiológica de un nuevo caso. Caso clínico: 2º hijo con antecedentes familiares de epilepsia y epidemiología familiar de herpes. A los 3 meses inicia episodios de versión cefálica y clonias de hemicara izquierda. Presenta hipotonía cervico-axial marcada y pérdida de sonrisa social, seguimiento visual y control cefálico. En EEG registran 4 crisis de inicio temporal derecho. Se instaura tto con aciclovir y levetiracetam ante crisis parciales y epidemiología familiar viral. RM cerebral: leucoencefalopatía con afectación temporal de predominio derecho. Persisten crisis focales agrupadas añadiéndose valproato y corticoides con control crítico inicial. Se amplía estudio ante evolución tórpida: hiperlactacidemia, alteración de aminoácidos en LCR. Ceruloplasmina y cupremia bajos y alteración de catecolaminas. Ante sospecha de enfermedad de Menkes se solicita serie ósea con hallazgos radiológicos compatibles. El estudio genético: portador hemigoto del cambio patogénico c.3013G>A(p.Gly1005Arg) en el gen ATP7A. A los 7 meses ingresa en UCIP por dificultad respiratoria severa en contexto de bronquiolitis siendo exitus tras adecuación terapéutica. Conclusiones: La epilepsia de inicio precoz, aún en contexto epidemiológico infeccioso, precisa de un alto índice de sospecha debiendo incluir la enfermedad de Menkes en el diagnóstico diferencial.



P-030

ENFERMEDAD DE MENKES: RESPUESTA A TRATAMIENTO CON HISTIDINATO DE COBRE

Peña Acosta, Patricia Emilia; Campistol Plana, Jaume.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

INTRODUCCIÓN La enfermedad de Menkes es un trastorno metabólico de carácter recesivo ligado al cromosoma X causado por mutaciones en el gen ATP7A, que codifica una ATPasa tipo P, del transporte de cobre. Presenta una incidencia de 1/100.000 nacidos vivos. La alteración en el metabolismo de cobre da lugar a las características clínicas: pelo rizado, neurodegeneración progresiva, epilepsia refractaria y anomalías del tejido conectivo **CASO CLINICO** Paciente de 4 años de edad, sin antecedentes perinatales que a los 4 meses presenta un estancamiento ponderal con escaso sostén cefálico, hipotonía axial, irritabilidad, fenotipo peculiar y cabello quebradizo. Se realiza estudio bioquímico confirmando cobre:60 ug/L(620-1544), ceruloplasmina: 39mg/L(200-360). EEG V/S normal, RM cerebral: mielinización retrasada con elongación de arterias cerebrales en el polígono de Willis y territorio vertebrobasilar. Se inició tratamiento con histidinato de cobre (250mg) subcutáneo con aceptable respuesta y tolerancia. A los 2 años de edad, se realizó una resección de divertículo vesical. Actualmente destaca en el paciente un retraso global del desarrollo, hiperlaxitud articular, hiperqueratosis generalizada pero sonríe y mantiene el tronco y la cabeza. Nunca ha presentado convulsiones, no recibe antiepilépticos. El estudio genético confirmó mutación puntual c.1274dup que interrumpe el marco de lectura del gen ATP7A **CONCLUSIÓN** El estudio molecular está desempeñando un papel importante en el diagnóstico precoz de la enfermedad de Menkes. Los suplementos tempranos de histidinato de cobre pueden ayudar a mejorar algunos de los síntomas neurológicos, en nuestro caso con mejoría del contacto, sin epilepsia y con normalidad EEG



P-031

MUTACIÓN EN EL GEN *NFU1* COMO CAUSANTE DE DISFUNCIÓN MÚLTIPLE MITOCONDRIAL EN UN LACTANTE CON HIPERTENSIÓN PULMONAR GRAVE

Rekarte García, Saray ⁽¹⁾; Stanescu, Sinziana ⁽¹⁾; Bélanger Quintana, Amaya ⁽¹⁾; Buenache Espartosa, Raquel ⁽¹⁾; Lorenzo Sanz, Gustavo ⁽¹⁾; Polo Antunez, Antonio ⁽²⁾; Pérez-Cerdá Silvestre, Celia ⁽³⁾; Garrido-Lestache Rodríguez-Monte, M^a Elvira ⁽¹⁾; Álvarez Fuente, María ⁽¹⁾; Del Cerro Marín, María Jesús ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Comarcal Don Benito - Villanueva de la Serena, Don Benito; ⁽³⁾ Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Universidad Autónoma de Madrid, Madrid.

Introducción: el síndrome de disfunción múltiple mitocondrial tipo 1 (SDMM1) es una enfermedad rara producida por un defecto en la biosíntesis del ácido lipoico (AL), que cursa con hipertensión pulmonar (HTP), retraso psicomotor (RPM), leucoencefalopatía, acidosis láctica, hiperglicemia no cetósica (HNK) y fallecimiento precoz. Caso clínico: lactante varón de 19 meses, sin antecedentes perinatales ni familiares de interés, con RPM y fallo de medro, que comienza con episodios de desconexión del medio y cianosis con el llanto, interpretados inicialmente como crisis focales en tratamiento con levetiracetam. Posteriormente se realiza estudio cardiológico sugestivo de HTP grave, iniciándose tratamiento vasodilatador. A la exploración presenta hipertonía de extremidades inferiores, objetivándose en la resonancia magnética aumento de la señal de la sustancia blanca periventricular. Se realiza estudio metabólico, hallándose aumento de glicina en plasma, discreta hiperlactacidemia (2,8 mmol/l) sin acidosis metabólica y aumento de ácidos orgánicos en orina (α -amino-adípico, 2-oxoglutarico, 2-oxoadípico, 2-OH-adípico y ácido glutárico). El perfil metabólico es compatible con una HNK causada por un defecto en la biosíntesis del AL. El estudio genético confirma la presencia de una mutación en homocigosis c.622G>T (p.Gly208Cys) en el gen *NFU1*, descrita como más frecuente en pacientes con defectos este gen, responsable del SDMM1. Se inicia tratamiento con cofactores con mala evolución, falleciendo a los 21 meses por edema pulmonar y fallo multiorgánico. Conclusiones: ante un lactante con HTP y manifestaciones neurológicas, es preciso realizar un estudio metabólico y de neuroimagen. Los hallazgos de HNK y leucoencefalopatía, hacen sospechar un SDMM1.



P-032

ENFERMEDAD DE MENKES. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Rivera Sánchez, Noelia; Guerrero Moreno, Noelia; Mateos Checa, Rosario; Gallego Alcaide, María José; Jimenez De Los Santos, Carmen ; Peláez Cabrera, María José.

Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

Introducción:

La enfermedad de Menkes es un trastorno multisistémico del metabolismo del cobre ligada al cromosoma X (gen ATP7A (Xq21.1)), caracterizado por una neurodegeneración progresiva y marcadas anomalías del tejido conectivo y cabello anómalo, ensortijado y escaso. Aparece en el periodo neonatal temprano, pueden presentar ictericia prolongada, hipotermia, hipoglucemia y dificultades en alimentación. El primer signo puede ser un cuero cabelludo escaso y sin brillo. Fenotipo peculiar con piel pálida, prominencia frontal u occipital, micrognatia y mejillas sonrosadas. Los pacientes desarrollan una disfunción motora gradual y convulsiones.

Caso clínico:

Paciente varón de 10 meses en seguimiento desde los 6 meses por retraso psicomotor y crisis epilépticas. Exploración: escaso contacto ocular, hipotonía, fascies peculiares, cabello y piel hipopigmentada. Niveles de cobre bajos, cobre en orina elevado y ceruloplasmina baja.

Ingresa con 9 meses de vida por cuadro de distrés respiratorio y reactantes de fase aguda elevados, diagnóstico de shock séptico y neumonía polimicrobiana. Desde el punto de vista neurológico presenta degradación hacia encefalopatía convulsiva.

RM cráneo: se observa atrofia parenquimatosa con agrandamiento de ventrículos laterales. Derrame subdural bilateral hemisférico abundante.

Estudio genético positivo. Fallecimiento a los 12 días por limitación del esfuerzo terapéutico por las complicaciones asociadas.

Conclusiones:

- La enfermedad de Menkes es una entidad poco frecuente, la importancia de su conocimiento radica en el manejo de las complicaciones y el consejo genético familiar.
- Parece que la administración del cobre intravenoso podría mejorar el pronóstico de estos pacientes si se comienza antes del inicio del deterioro neurológico y las crisis epilépticas.



P-033

¿ALTERNATIVA TERAPÉUTICA EN LA ADRENOLEUCODISTROFIA?

Sabrido Bermúdez, Gema; Bailén Vergara, Andrea; Llombart Vidal, Alicia; Rico Rodes, Ángela; Jadraque Rodríguez, Rocio; Gomez Gosálvez, Francisco.

Hospital General Universitario, Alicante

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD) es una enfermedad grave desmielinizante del sistema nervioso central. Causada por un defecto de la proteína ALD implicada en la degradación de los ácidos grasos de cadenas muy largas por los peroxisomas en las células de la mielina. Los pacientes entran en fase de desmielinización cerebral activa entre los 6 y 8 años. La mayoría muere antes de llegar a la adolescencia. El tratamiento se basa en el trasplante alogénico de médula ósea, terapia limitada por la escasez de donantes compatibles y el riesgo de complicaciones. En los últimos años se ha presentado como uso compasivo por ensayo clínico el autotrasplante en combinación con terapia génica. Se presenta el caso de un niño de 6 años con ALD en fase activa de la enfermedad. Dado que no se encuentra donante HLA compatible se indica la posibilidad de entrar en un ensayo clínico para recibir tratamiento con terapia génica mediante transferencia ex vivo del gen ADL en células CD34 antólogas. El cual recibe sin incidencias constatándose en las revisiones posteriores la detención de la desmielinización cerebral. La no progresión de la enfermedad de este paciente tratado con la terapia génica representa una evolución clínica similar a la alcanzada con el trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas. Por ello, podría considerarse como alternativa terapéutica en esta enfermedad.



P-034

MANEJO FARMACOLÓGICO DEL BABEO EN NIÑOS. NUESTRA EXPERIENCIA EN LA UNIDAD DE PCI. HOSPITAL JOSEP TRUETA, GIRONA

Serra Amaya, Cristina ⁽¹⁾; Casellas Vidal, Dolors ⁽¹⁾; Castan Campanera, Anna ⁽²⁾; García González, M^a Del Mar ⁽³⁾; Mayol Canals, Lluís ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Htal Dr Josep Trueta, Girona; ⁽²⁾ Htal Arnau de Vilanova, Lleida; ⁽³⁾ Fundacio Salut Emporda (Fundació Privada), Figueres.

OBJETIVOS: El babeo es un síntoma frecuente en niños con parálisis cerebral (10-58%). El objetivo de esta revisión es presentar una serie de casos de niños afectados de PCI tratados en nuestra unidad. **MÉTODOS:** Se ha realizado una revisión de todos los niños atendidos en la unidad entre Enero del 2011 y diciembre de 2016. La severidad del babeo fue valorada durante la visita. Se administró la Teacher Drooling Scale (TDS) y un cuestionario de calidad de vida. A todos los pacientes con TDS 4-5 se les propuso recibir tratamiento farmacológico con : trihexifenidilo, glicopirrolato o infiltraciones de toxina botulínica. **RESULTADOS:** La unidad atiende a 103 niños afectados de PCI, de los cuales 26 (26,2%) tenían un TDS 4-5. La mediana de edad era de 9,48 años (4 a 17). El tratamiento fue rechazado por 14 pacientes (53,8%) y las razones fueron por miedo a los efectos secundarios y la poca importancia que dan al babeo. De los pacientes tratados, 12 recibieron trihexifenidilo, 5 glicopirrolato y 4 toxina botulínica. El ratio de no-tolerancia de los fármacos anticolinérgicos fue de 66,6% para el trihexifenidilo y 100% para el glicopirrolato; 41,1% de los niños que probaron anticolinérgicos, tuvieron efectos secundarios y suspendieron el tratamiento. El promedio de TDS era de 4,3 antes del tratamiento y de 1,4 después del tratamiento. Se observaron resultados satisfactorios en el 66,6%. **CONCLUSIÓN:** Los fármacos anticolinérgicos dieron resultados efectivos pero fueron poco tolerados. El tratamiento con toxina botulínica fue bien tolerado, sin efectos secundarios y con unos resultados satisfactorios.



P-035

ACIDOSIS LACTICA CONGENITA SEVERA POR DEFICIT EN COMPLEJOS I Y II DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL POR MUTACION EN *FOXRED1*

Toledo Bravo De Laguna, Laura ⁽¹⁾; Rodríguez Pombo, Pilar ⁽²⁾; Santana Artiles, Alexandre ⁽¹⁾; Sebastián García, Irma ⁽¹⁾; Florido Rodríguez, Alberto ⁽³⁾; Cabrera López, Jose Carlos ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno-Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria; ⁽²⁾ Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM), CBM-SO, Universidad Autónoma Madrid, CIBERER, IDIPAZ., Madrid; ⁽³⁾ Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno-Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria.

El defecto más frecuente de la cadena respiratoria mitocondrial es la deficiencia aislada del complejo I. Está asociado con una amplia variedad de fenotipos, desde enfermedades infantiles letales hasta miopatía aislada o trastornos neurodegenerativos en adultos. El complejo I está compuesto de 44 subunidades, 7 codificadas por ADN mitocondrial y el resto por ADN nuclear. Se han evidenciado déficits del complejo I por mutaciones que no afectan a las subunidades estructurales sino a los factores auxiliares necesarios para el correcto ensamblaje del mismo. Se han identificado 13 diferentes factores de ensamblaje del complejo I, siendo uno de ellos el *FOXRED1*

Caso clínico: RN de padres sanos, embarazo con CIR e hipomovilidad fetal, cesárea a las 35 SEG. Apgar 8/9. PN 1450 gr. Presenta distrés, hipotonía, convulsiones y acidosis láctica severa refractaria a tratamiento (pH 6,8). Lactato máximo 73 mmol, CPK 7433 UI/L. Fallece a los 14 días. El estudio de cadena respiratoria demostró déficit de complejos I y II. Se encontraron dos mutaciones (c.628T>G y c.1273C>T) en el gen *FOXRED1*

Conclusión: *FOXRED1* es una chaperona necesaria para el ensamblaje del complejo I. Existen únicamente 3 casos publicados por mutaciones en *FOXRED1*, los dos primeros con déficit de complejo I y el otro de los complejos I y II. El estudio genético de estos defectos de cadena respiratoria, tras descartar mutaciones de ADN mitocondrial y nuclear de genes que codifiquen subunidades estructurales, debe incluir el estudio de genes nucleares que codifiquen estas proteínas que intervienen en el ensamblaje de los complejos



P-036

ENFERMEDAD MITOCONDRIAL CON LESIÓN CUTÁNEA

Vázquez Ruiz, Montserrat ⁽¹⁾; García González, María Del Mar ⁽¹⁾; Roig Fort, Núria ⁽¹⁾; Costa Coto, Daniel ⁽¹⁾; Cabacas García, Alicia ⁽¹⁾; Villalobos Arevalo, Pilar ⁽¹⁾; Fons Estupiña, Carme ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Figueres, Figueres; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de trastornos, secundarios a un defecto del metabolismo energético. Prevalencia 1/5.000-10.000 RNvivos. Son progresivas y multisistémicas. Los órganos afectados son los que tienen una gran demanda energética. Manifestaciones clínicas: encefalopatía, ptosis, oftalmoplejia, atrofia óptica, retinitis pigmentosa, ataxia, convulsiones, sordera, miopatía, miocardiopatía, diabetes, anemia sideroblástica, nefropatías, acidosis metabólica.

CASO CLÍNICO

Neonato varón. Gestación normoevolutiva. Padres sanos, magrebís, no consanguíneos. Somatometría P50. Presenta lesión nodular (1 cm) en planta pie derecho, rojo-amarillenta. Al 3º día de vida fiebre y movimientos tónico-clónicos de extremidades. Cultivos: negativos. ECO craneal: normal. Al mes de vida inicia convulsiones y encefalopatía progresiva.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Analítica: Acidosis metabólica. Anemia, resto normal. Amonio 61 mcg/dl. Lactato: 11.6 mg/dl. Piruvato: 1,42 mg/dl.
- Estudio metabólico: Hiperaminoacidemia con alanina elevada. Resto normal.
- LCR: Normal.
- RNM craneal: extensas lesiones subagudas frontotemporales bilaterales con mayor afectación de sustancia blanca subcortical y profunda. Ganglios basales y cerebelo normales.
- EEG: actividad basal lenta, mal estructurada, baja amplitud.
- ECOcardio: Normal.
- Hemocultivos. PCR herpes, CMV: negativos.
- Estudios DNA: Pendientes.

**XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid**



**25/27 de
mayo 2017**



CONCLUSION

Las manifestaciones cutáneas podrían ser parte del amplio espectro clínico de las mitocondriopatías; pero no existe ningún patrón metabólico específico asociado. Las alteraciones cutáneas relacionadas (trastornos pigmentación; alteraciones pelo; acrocianosis distal; lipomas de Ekbom's) se observan durante la progresión de la enfermedad, pero también podrían estar presentes al inicio. El diagnóstico precoz de los trastornos mitocondriales es difícil, debe considerarse su posibilidad ante la aparición de síntomas nuevos y aparentemente no relacionados.



EPILEPSIA.

P-037

EPILEPSIA SECUNDARIA A DISGENESIA TEMPORAL MEDIAL ASOCIADA A HIPOCONDROPLASIA: DESCRIPCIÓN DE 2 CASOS

Azmi Alkhawaja, Issam; Felipe Rucián, Ana; Raspall Chaure, Miquel; Delgado Álvarez, Ignacio; Vicente Rasoamalala, Mónica; Salas Puig, Javier; Macaya Ruiz, Alfons.

Hospital Universitario vall d'Hebron, Barcelona

Introducción: La hipocondroplasia es una displasia esquelética secundaria a mutaciones en FGFR3 que no ha sido relacionada tradicionalmente con manifestaciones neurológicas. Series recientes demuestran malformaciones del lóbulo temporal en casi todos los pacientes con la mutación Asn540Lys y reportan una elevada incidencia de disfunción cognitiva y epilepsia. Casos clínicos: Nuestro primer paciente, de 10 años de edad, debuta al mes de vida con clusters de crisis hipomotoras, identificándose un origen temporal derecho en un registro ictal obtenido a los 4 meses de vida. Los EEG sucesivos resultan normales. Requiere de diversos antiepilépticos para entrar en remisión pero se mantiene libre de crisis desde los 4 años de edad. Presenta dificultades cognitivas leves pero sigue escolarización ordinaria. La RM muestra una displasia hipocampal derecha y el estudio molecular demuestra la mutación Asn540Lys. La segunda paciente, de 2 años de edad, debuta a los 5 meses y sigue presentando crisis semanales, incluyendo repetidos status epilepticus, a pesar de múltiples tratamientos. La RM muestra una inversión incompleta hipocampal bilateral y un aspecto dismórfico de ambas amígdalas. Ha requerido de ampliación quirúrgica del foramen magnum por presentar malformación de charnela con mielopatía compresiva sintomática. El estudio molecular demuestra la mutación Gly380Arg en FGFR3. Conclusiones: La epilepsia secundaria a disgenesia temporal en pacientes con hipocondroplasia es frecuente y puede ocurrir también en pacientes sin la mutación Asn540Lys. Su curso es variable, incluyendo pacientes con buena respuesta al tratamiento y un desarrollo normal pero también a otros con epilepsia refractaria y disfunción cognitiva de gravedad variable.



P-038

EPILEPSIA PARCIAL Y GENERALIZADA EN UN MISMO PACIENTE

Andrade Navarro, M^a Teresa; Bermejo González, Teresa; Lozano San Martín, Pilar; Rufo Campos, Miguel.

Instituto Hispalense de Pediatría, Sevilla

Introducción: La epilepsia parcial benigna con puntas centro-temporales es una entidad frecuente en la infancia. Presentamos un caso que se continúa con una epilepsia mioclónica juvenil. **Caso clínico:** Niña de 12 años que presenta episodio, tras acostarse, consistente en ruido gutural, mirada perdida, sialorrea, desviación cefálica, y movimientos que describen como “temblor” de extremidades, sin respuesta a estímulos, de 5 minutos de duración. Tía materna con epilepsia. Sin antecedentes personales de interés. La exploración neurológica, sin hallazgos patológicos. El EEG mostró anomalías paroxísticas centro-parieto-temporales. La analítica y RMN cerebral, normales. Tras 6 meses, presenta segundo episodio de ruidos guturales, clonías de comisura y brazo izquierdo, presentando en EEG mismas anomalías, que difunden. Se diagnostica de epilepsia parcial benigna con puntas centro-temporales, comienza tratamiento con oxcarbacepina. A los 6 meses, se normaliza el EEG y, a los 12, sin nuevas crisis, inicia retirada de medicación. Tras 4 meses, aún sin completar retirada farmacológica, aparecen paroxismos parieto-temporales izquierdos, que en hiperventilación y ELI, generalizan. Se rehistoria a la paciente y refiere que en las últimas semanas había presentado, al despertarse, en 2-3 ocasiones, sacudidas de extremidades, con caída de objetos. Se diagnostica de epilepsia mioclónica juvenil e inicia tratamiento con valproato. Actualmente, con 14 años, sin crisis, adecuado rendimiento escolar y conducta. **Conclusiones:** Consideramos de interés el caso por la aparición de 2 tipos de epilepsia en una misma paciente. En la literatura se postulan varias hipótesis intentando explicar dicha asociación aunque a día de hoy se desconocen los mecanismos fisiopatogénicos subyacentes.



P-039

LACTANTE CON RETRASO PSICOMOTOR Y EPILEPSIA

Andrade Navarro, M^a Teresa; Bermejo González, Teresa; Lozano San Martín, Pilar; Rufo Campos, Miguel.

Instituto Hispalense de Pediatría, Sevilla

Introducción: Las leucodistrofias son trastornos genéticos que afectan fundamentalmente a la sustancia blanca. La presentación clínica y RMN cerebral pueden orientar hacia una entidad concreta. **Caso Clínico:** Lactante de 4 meses y medio que presenta desde los 3 meses, episodios de sacudidas de miembro superior derecho con desconexión del medio de hasta 30 minutos, y posteriormente, otros de desviación cefálica hacia la derecha, parpadeo y desconexión del medio de segundos de duración, con frecuencia diaria. En la exploración neurológica, el perímetro craneal era normal, ausencia de rasgos dismórficos, presentaba hipotonía axial con sostén cefálico ausente y adecuado contacto ocular. Se solicitó estudio metabólico en sangre y orina, serología, vitaminas, estudio LCR, valoración oftalmológica y cardiológica, normales. En el EEG presentaba focalidad paroxística parietal derecha y en otro, fronto-parietal izquierda. En la RMN cerebral con espectroscopia, se detecta marcada hiperintensidad de sustancia blanca subcortical fronto-parietal bilateral. Por este hallazgo, se solicita estudio genético de Enfermedad de Alexander, que identifica mutación como variante patogénica del gen GFAP en heterocigosis localizado en 17q21 (c.229>C, pAsn77His en el exón 1). Se instauraron distintos tratamientos y se consiguió control de crisis con la combinación de levetiracetam, oxcarbacepina y valproato. En la actualidad, con 12 meses, permanece sin crisis, no mantiene adecuado contacto ocular y el sostén cefálico no es estable. **Conclusiones:** La presentación clínica (crisis + retraso psicomotor) y los hallazgos de la RMN cerebral orientaron este caso; consideramos que es de interés por su escasa prevalencia y su presentación atípica (sin macrocefalia).



P-040

EFICACIA Y TOLERABILIDAD DE PERAMPANEL EN EPILEPSIA FOCAL Y EN EPILEPSIA GENERALIZADA IDIOPÁTICA COMO TRATAMIENTO PRECOZ EN LA PRÁCTICA CLÍNICA HABITUAL DE UNA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

Aquino Fariña, Lourdes; Muriana Batista, Desiree; Fossas Felip, Pilar; Ruiz Espinoza, Cinthia Liz.

Hospital de Mataró, Mataró

Introducción Perampanel, es un fármaco de reciente aprobación para el tratamiento adyuvante de crisis focales con o sin generalización secundaria y primariamente generalizadas en pacientes a partir de 12 años de edad. Objetivos: evaluar la eficacia y tolerabilidad de perampanel en la práctica clínica de una consulta de Neuropediatría como primer fármaco añadido. Pacientes y métodos Estudio descriptivo retrospectivo que incluye a 7 pacientes con diagnóstico de epilepsia tratados con perampanel como adyuvante y tratamiento precoz. Resultados Pacientes de edades comprendidas entre 8 y 18 años de edad. Tres con más de dos fármacos antiepilépticos previo al inicio de perampanel; 3 con crisis generalizadas primarias en los que se añadió perampanel como primer fármaco adyuvante y una con crisis focales y focales con generalización secundaria en la que se añadió perampanel como tratamiento precoz. La edad media al momento del diagnóstico es de 6,35 años. El tiempo medio de seguimiento es de 8,45 meses. En las crisis refractarias se logró una reducción en el número de crisis de 68%. En las epilepsias generalizadas se logró una reducción del 80 % de las crisis (TCG, tónicas, ausencias atípicas). Efectos adversos (mareos, trastorno de la marcha:14,29%,trastornos de conducta:14,29% ,somnolencia y mareos: 57,14%. No se comunicaron efectos adversos en 3 pacientes (42,8%) Conclusiones Perampanel es un nuevo fármaco antiepiléptico útil en el tratamiento precoz de crisis focales con o sin generalización secundaria y primariamente generalizadas como primer fármaco añadido con un perfil de seguridad aceptable y efectos adversos tolerables.



P-041

EPILEPSIA DE TIPO AUSENCIAS INFANTILES SINTOMÁTICA

Blanco Lago, Raquel⁽¹⁾; Carrera García, Laura⁽¹⁾; Flórez Pico, Silvia Milena⁽²⁾; Málaga Diéguez, Ignacio⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital de Cabueñes, Gijón.

Introducción: la Epilepsia de tipo Ausencia de la infancia se considera una epilepsia generalizada idiopática que aparece en niños con desarrollo y estado neurológico normales (ILAE). Se considera un origen idiopático en la mayoría de los casos, sin embargo se describen algunos casos de ausencias sintomáticas (7-10%)

Objetivos: dar a conocer el espectro clínico de la epilepsia tipo ausencias infantiles mediante la presentación de dos casos de ausencia sintomática y casos de ausencias en pacientes sindrómicos

Casos clínicos:

Caso1: varón de 3 años, con infarto hemorrágico talámico perinatal. Debut con crisis focales en periodo neonatal con buen control farmacológico. Reparición de la epilepsia dos años después en forma de crisis de ausencia con VEEG típico. Precisa VPA y ESM para control de crisis

Caso2. Mujer de 20 meses que debuta con crisis de ausencias, además de retraso psicomotor. Inefectividad del VPA y empeoramiento motor progresivo. Ante la sospecha clínica de déficit del transportador de glucosa cerebral tipo 1 (GLUT-1), se realiza PL donde se obtiene un ratio glucosa LCR/plasma de 0,3. Se inicia dieta cetogénica que controla las crisis, mejora el estado psicomotor y se normaliza el EEG

Casos3 y 4. Epilepsia tipo ausencias en pacientes con síndrome de Angelman y de Wolf-Hirschhorn (serie descriptiva)

Comentarios: las ausencias sintomáticas pueden aparecer en pacientes susceptibles ante un daño cerebral, en especial en el área tálamo-reticular. Pese a que la mayoría de las crisis de ausencia son de origen idiopático, debemos recordar que existen algunos casos sintomáticos con pronóstico menos favorable



P-042

REVISION ETIOLOGIA, EPIDEMIOLOGIA, FARMACOLOGIA Y EVOLUCION DE PACIENTES PEDIATRICOS CON ESTATUS EPILEPTICO Y SUPERREFRACTARIO EN NUESTRO HOSPITAL

García Sánchez, Verónica; Ley Martos, Myriam; Estalella Mendoza, Ana; Salazar Oliva, Patricia; Prieto Heredia, Maria Azahara; Hernandez Gonzalez, Arturo; Rodriguez Campoy, Patricia; Jimenez Benitez, Javier; Diaz Ruiz, Rocio; Zuazo Ojeda, Amaya.

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

El estatus epiléptico convulsivo es una emergencia que requiere un tratamiento precoz. La terapia de primera línea incluye benzodiazepinas, antiepilépticos, barbitúricos y otros.

OBJETIVO: Revisión de nuestros pacientes ingresados desde 2014-2017, etiologías, epidemiología, tratamientos y evolución 3 años después

RESULTADOS:

Encontramos 16 casos, 9 hombres y 7 mujeres, de 3 meses a 8 años, moda a 1,8 y 7 años. Tiempo en estatus entre 45 - 70 min, excepto estatus superrefractario (SSR) con 30 días. Estatus convulsivo febril (4), eléctrico (2), SSR (2), convulsivo parcial (8).

Etiología: meningitis (2), Moya Moya (1), lisencefalia (2), sintomática (2), encefalopatía epiléptica (4), febril (5), hemorragia parenquimatosa (1).

Fármacos usados: DZP ir (12), DZP iv (2), VPA iv (1), MDZ iv (1). Otros: PHT, LEV, Rufinamida, vitaminas, tiopental (1), TPM, dieta cetogénica (4), ketamina, lacosamida, zonisamida, perampanel, altas dosis de fenobarbital (1), sulfato de magnesio (1).

Intubación y ventilación mecánica en 3 casos, 2 SSR y 1 estatus febril.

TAC anormal en 4/10. La RM anormal en 9/14. EEG estatus en 6/13. PL y pruebas metabólicas y biopsia muscular (5/16), tóxicos en orina (1/16)

Todos salieron del estatus, pero encontramos complicaciones neurológicas: debut de una encefalopatía (2), hemiparesia (2), alteración visual (2), 2 pacientes fallecieron, 5 perdidos, epilepsia (8/9), trastorno del lenguaje (1/9). Sólo 1 paciente con estatus febril, permaneció asintomático a posteriori.

CONCLUSIONES: La evidencia sobre el manejo es limitada, debemos recopilar publicaciones y protocolos de tratamiento y seguimiento, dado que es una emergencia médica, especialmente en estatus superrefractario, para reducir la morbimortalidad.



P-043

DESCRIPCIÓN Y UTILIDAD DE LA EVALUACIÓN DE LOS PACIENTES EN UNA UNIDAD DE EPILEPSIA PEDIÁTRICA

Itzep Pérez, Débora Coritza; Guío, Laura; Aparicio Calvo, Javier; Ramírez, Alia; Gómez, Vanesa; Hidalgo, Elena; Vieco, Alberto; Campistol, Jaume; Arzimanoglou, Alexis; San Antonio Arce, Victoria.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Objetivo: Describir el perfil demográfico de los pacientes evaluados en nuestra unidad de epilepsia pediátrica durante 2015

Material y métodos: Estudio descriptivo, incluyendo características demográficas, diagnóstico al ingreso, descripción del proceso de evaluación y su utilidad

Resultados: Se evaluaron 138 pacientes, con edades entre 2 semanas y 18 años (mediana 7 años), de los cuales 55,8% (77) eran varones, con edad promedio de inicio de crisis de 2,8 años (15 días a 16 años). El 68,8% ingresó para evaluación diagnóstica y el 31,2% para evaluación prequirúrgica. En todos los pacientes se llevó a cabo monitorización prolongada video-electroencefalográfica (VEEG). El 78,3% de los pacientes precisó menos de 72 horas de VEEG. Se registraron crisis epilépticas en el 60,1% de pacientes, con mediana de 17 crisis por paciente, solo 1 paciente presentó un status focal que no requirió cuidados intensivos. En 43,5% se registraron eventos paroxísticos no epilépticos, incluyendo eventos comportamentales y movimientos anormales. Tras la evaluación se modificó el diagnóstico en 10% y se indicó cambios en el tratamiento farmacológico en 56,5%; del total fueron candidatos a cirugía de epilepsia el 18,8% y ampliación de la evaluación con VEEG con electrodos intracraneales en 5,7%

Conclusiones: Los resultados muestran la utilidad y seguridad del procedimiento, llevando en una proporción significativa de pacientes a cambios en diagnóstico, manejo farmacológico o la indicación de cirugía. Más de tres cuartos de los pacientes estuvieron menos de 72 horas en VEEG, lo que contrasta con lo descrito en series de adultos



P-044

LESIONES EN RESONANCIA MAGNÉTICA TRAS ESTATUS EPILÉPTICO, ¿CAUSA O CONSECUENCIA?

Martínez González, Marta; Valero Gómez, Guadalupe; Navas Tejero, Inmaculada ;
Sánchez Honrrubia, Rosa María; Onsurbe Ramírez, Ignacio ; Lozano Setién, Elena .

Hospital General Universitario de Albacete, Albacete

INTRODUCCIÓN: Aunque la mayoría de los pacientes que presentan crisis epilépticas no sufre ninguna lesión cerebral derivada de estas, se han descrito lesiones reversibles como consecuencia directa del evento epiléptico. **CASO CLÍNICO:** Niño de 3 años sin antecedentes de interés y desarrollo psicomotor normal que ingresa desde otro centro tras estatus epiléptico (EE). Describen crisis epiléptica generalizada de 45 minutos, que cede tras administrar benzodiacepinas (x3), un bolo de ácido valproico y otro de levetiracetam (LEV). EEG realizado al día siguiente muestra: lentificación y descargas epilépticas focales centro-parieto-temporal izquierdas; mejoría en EEG de control 4 días después, aunque persisten descargas epiléptiformes temporo-occipitales izquierdas. En la RM craneal realizada a los 5 días del EE se identifica alteraciones de señal en localización cortico-subcortical parietal izquierda sugestivas de focos de displasia cortical. Buena evolución electro-clínica con tratamiento con LEV, sin nuevas crisis y normalización del EEG. En RM de control, 7 meses después, no se observan las lesiones anteriormente referidas. **COMENTARIOS:** Las lesiones encontradas en RM craneal tras crisis o EE pueden ser causa de la actividad epiléptica, pero también consecuencia. Pueden aparecer lesiones en el contexto de EE, transitorias o permanentes, según la duración y repercusión de la crisis. Los cambios radiológicos se atribuyen a edema cerebral vasogénico y citotóxico. Son lesiones poco conocidas dada su baja frecuencia, que pueden imitar otras entidades patológicas ocasionando errores de diagnóstico y manejo. Se debe realizar control radiológico para asegurar la transitoriedad y benignidad de estas lesiones, y así evitar procedimientos innecesarios e invasivos.



P-045

SÍNDROME DE WEST. EVOLUCIÓN DE CASOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO.

Molini Menchón, Maria Odile; Villar Vera, Cristina; Guzmán, Beatriz; Fraile Currius, Raquel; Monfort, Lucía; Castelló Pomares, Marisa; Andrés, Mercedes; Peretó Moll, Alba; Alcantud, Alberto; Sevilla Guerra, Gema.

Hospital Clínico Universitario, Valencia

Introducción El Síndrome de West (SW) es un tipo de epilepsia generalizada de la infancia caracterizado por espasmos epilépticos, alteraciones en el electroencefalograma tipo hipsarritmia y regresión cognitiva, pudiendo faltar uno de los criterios en los casos atípicos. Su evolución es muy variada dependiendo de la causa subyacente. **Objetivo** Revisar los casos de SW diagnosticados en nuestro servicio, para analizar etiología, manejo terapéutico y evolución. **Material y métodos** Búsqueda a través de Documentación e Informática de los casos de SW diagnosticados en nuestro servicio de 1996 a 2016. Se analiza patología de base, presentación, manejo terapéutico y evolución posterior. **Resultados** Se recogen 20 casos de SW, sólo 7 de ellos en los últimos 10 años. El 60% de los casos habían presentado prematuridad y/o patología perinatal grave. El 55 % presentaban una neuroimagen patológica. Tan solo 30% no presentaba ninguno de estos factores. La evolución de la epilepsia ha mejorado exponencialmente en los últimos años, estando libre de crisis el 86% de los pacientes diagnosticados en los últimos 10 años, posiblemente por la detección precoz de los espasmos y por la menor morbilidad perinatal de los pacientes. Aún así, un 40 % de ellos presenta una discapacidad intelectual moderada/ grave. En los casos de hace mas de 10 años no hay casos libres de crisis y hay 3 éxitos. **Conclusiones** El SW es una epilepsia específica del lactante, muy influenciada por la patología de base, pero donde también es importante el diagnóstico precoz y un manejo terapéutico adecuado.



P-046

NEVUS SEBÁCEO DE JADASSOHN ASOCIADO A SÍNDROME DE WEST

Pagán Martínez, Antonio ⁽¹⁾; Jiménez Legido, María ⁽²⁾; Zamora Alberola, Fara Isabel ⁽¹⁾; González Iribarren, Virginia ⁽¹⁾; Pardo Zamora, Alba ⁽¹⁾; Murcia Clemente, Laura ⁽¹⁾; Buendía Sánchez, Lidia ⁽¹⁾; Climent Forner, Elisa ⁽¹⁾; Sala Sánchez, Antonio Ginés ⁽¹⁾; Pastor Rosado, José ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario de Elche, Elche; ⁽²⁾ Hospital del Niño Jesús, Madrid.

Introducción: El nevus sebáceo de Jadassohn (NSJ) es una lesión hamartomatosa congénita propia del cuero cabelludo y de la cara. Presente en el 0,3% de los recién nacidos. Potencial de malignización: 15-20%. La afectación neurológica es fundamentalmente discapacidad intelectual, crisis epilépticas (sobre todo espasmos infantiles) y hemiparesia. **Caso clínico:** Lactante mujer de 5 meses que ingresa por cuadro de espasmos en flexión de miembros superiores, acompañados de movimientos de cabeceo y oscilación de ambos ojos de forma conjugada, de segundos de duración. **Antecedentes:** episodio, a los 15 días de vida, de pérdida de consciencia de segundos de duración coincidiendo con el llanto, por el que no consultan los padres. Desarrollo psicomotor normal. **Exploración física:** nevus sebáceo de Jadassohn en cuero cabelludo occipital posterior derecho. **Exploración neurológica normal.** **Pruebas complementarias:** Electroencefalograma (EEG): trazado anormal con características de hipsarritmia. Resonancia magnética (RM) cerebral con espectroscopia: normal. Estudio metabólico normal. Resto del estudio (incluido genético): normal. Se inicia tratamiento con ACTH, repitiéndose el EEG seis días después con mejoría respecto al inicial. Tras finalizar el tratamiento desaparición de la hipsarritmia y de los espasmos. **Conclusiones:** Importancia de la piel como pista para el diagnóstico de enfermedades que cursan con alteraciones neurológicas, con el objetivo de identificar precozmente recién nacidos con riesgo de epilepsia y de trastorno motor y/o cognitivo, así como en muchas entidades predecir la historia natural del trastorno y aportar consejo genético a la familia.



P-047

ALUCINACIONES VISUALES Y ADOLESCENCIA: NO SIEMPRE ES PATOLOGÍA PSIQUIÁTRICA

Pérez Villena, Ana; Raga Poveda, Teresa; De Ojeda Ruiz De Luna, Joaquín ; Barrios Tascon, Ana; Rizo, Juana María; Latorre Navarro, Libertad; Yebra Yebra, Julia; Fernández Aurrecochea, Javier; Alcalde Alvaré, Ana; Cañete Díaz, Alfonso.

Hospital Infanta Sofia

Introducción: el lóbulo temporal presenta estructuras anatómicamente relacionadas que son básicas para la memoria declarativa (el recuerdo consciente de hechos y eventos). La epilepsia del lóbulo temporal medial produce episodios de sensación de “ya vivido”, sensación de miedo o alucinaciones visuales o auditivas que pueden seguirse o no de desconexión parcial del medio. Caso Clínico: paciente de 13 años que acude porque, mientras estaba en las fiestas del pueblo, tiene la sensación de haber estado hablando con su abuelo fallecido años atrás así como sensación de persecución por “muchas gente que la quería matar” que se siguió resensación de falta de aire y autoagredirse. Dos meses antes la niña refiere episodio similar, “como de haber hablado en el abuelo”, Acuden a servicio de Urgencias en donde destaca en la exploración una alteración de la interacción social con apatía y evitación del contacto ocular. Se realiza estudio de tóxicos en orina e interconsulta a psiquiatría. Por sospecha de brote psicótico es ingresada y se realiza electroencefalograma (EEG). En EEG de vigilia se objetivan ondas esporádicas temporales derechas que en el EEG de sueño aparecen con moderada persistencia con propagación al lóbulo contralateral. La paciente normaliza su comportamiento a las 24 horas. El estudio de imagen fue normal. Se inició tratamiento con zonisamida, no presenta nuevas crisis. Conclusiones: la epilepsia del lóbulo temporal puede dar lugar a una semiología compleja que puede dar lugar a equívoco con el debut de patología psiquiátrica.



P-048

UTILIDAD DEL INICIO PRECOZ DE LA DIETA CETOGÉNICA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

Pérez Sebastián, Isabel ⁽¹⁾; Prochazkova, Michaela ⁽¹⁾; Martínez Albaladejo, Inmaculada ⁽¹⁾; Ferrero Ortega, Paloma ⁽¹⁾; Cañedo Villarroya, Elvira ⁽¹⁾; Pedrón Giner, Consuelo ⁽¹⁾; García Peñas, Juan José ⁽¹⁾; (senep), Grupo De Epilepsia ⁽²⁾.

⁽¹⁾ HOSPITAL NIÑO JESÚS, MADRID; ⁽²⁾ SENEP, MADRID.

Objetivos

Describir la utilidad de la dieta cetogénica como herramienta terapéutica precoz en situaciones de descompensación con crisis epilépticas repetidas de difícil control

Pacientes y método

Estudio multicéntrico español observacional descriptivo y prospectivo (1 de junio 2016 al 31 de mayo 2018) con pacientes que cumplen los criterios de inclusión de los grupos:

- Grupo 1: pacientes < 18 años con estatus epiléptico o crisis repetitivas en las primeras 72 horas que no responden a línea habitual de actuación.
- Grupo 2: encefalopatías epilépticas o síndromes epilépticos de inicio en los primeros 2 años de vida con crisis que no respondan a 2 líneas de fármacos antiepilépticos.
- Grupo 3: espasmos infantiles con hipsarritmia con crisis de difícil control

Resultados

Presentamos a 5 pacientes. En el grupo 1 incluimos 3: 2 de ellos presentan reducción de crisis más de 90% con respecto a las previas a los 6 meses de seguimiento con mejoría del registro EEG y 1 de ellos abandona el tratamiento antes de nueva evaluación. En el grupo 3 incluimos 2 pacientes: 1 de los cuales presenta remisión completa de crisis a los 6 meses de seguimiento y el otro presenta reducción parcial de crisis con evolución del trazado EEG a encefalopatía epiléptica. Ninguno de nuestros pacientes presenta efectos secundarios tras la instauración de la dieta

**XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid**



**25/27 de
mayo 2017**



Conclusiones

En nuestra muestra preliminar hemos observado respuesta favorable en el número de crisis y buena tolerabilidad de la dieta, siendo necesario continuar la recogida de datos para resultados prospectivos



P-049

MIGRAÑA HEMIPLÉJICA FAMILIAR POR MUTACIONES EN EL GEN ATP1A2:
VARIABILIDAD FENOTÍPICA

Poyato Poyato, Maria Del Socorro ⁽¹⁾; Paramio Paz, Alicia ⁽¹⁾; Oterino Duran, Agustin ⁽¹⁾;
Marco De Lucas, Enrique ⁽¹⁾; Dominguez Carral, Jana ⁽²⁾; Orizaola Balaguer, Pedro Jose ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Marques de Valdecilla, Santander; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Torrejón, Madrid.

Introducción: Las mutaciones en el gen ATP1A2 se han asociado con migraña hemipléjica tipo II (FHM2), hemiplejia alternante de la infancia, migraña con aura (MCA) y epilepsia, entre los miembros de una misma familia y con penetrancia variable. Objetivos Describir las manifestaciones clínicas de dos pacientes de una misma familia con mutación en el gen ATP1A2. Caso clínico: Niña de 6 años de edad sin antecedentes personales de interés y con DPM normal cuya madre estaba diagnosticada de migraña y epilepsia parcial con crisis temporales de debut a los 4 años de edad y en tratamiento con Lamotrigina con buen control crítico. A los 4 años de edad inicia episodios de disminución del nivel de conciencia que requieren ingreso en UCI, hemiparesia derecha y desviación de la comisura bucal a la izquierda. La RNM cerebral, angio RNM cerebral, estudio de LCR y EEG inicial en intercrisis fueron normales. A los 5 años de edad el EEG evidenció discretas anomalías focales con morfología epileptiforme sobre la unión parieto-temporo-occipital del hemisferio izquierdo. Se inició tratamiento con LEV con buen control crítico. Tras solicitar estudio de los genes CACNA1A, SCN1A y ATP1A2, se demostró la mutación c.935G>T (p.Gly312Val) del exón 8 en el gen ATP1A2, no descrita previamente. El estudio genético de progenitores demostró la presencia de dicha mutación en heterocigosis en la madre. Conclusiones: La migraña hemipléjica presenta variabilidad clínica pudiendo manifestarse con síntomas motores, cefalea y epilepsia sobre todo en formas más graves e incluso dentro de una misma familia



P-050

EPILEPSIA OCCIPITAL IDIOPÁTICA FOTOSENSIBLE: UN TIPO DE EPILEPSIA REFLEJA

Sariego Jamardo, Andrea; Poyato Poyato, María Del Socorro; Fernández Menéndez, Andrea; Paramio Paz, Alicia; Urdiales Sánchez, Sara; Pía Martínez, Carla; Fernández Torre, José Luis.

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander

INTRODUCCIÓN: la epilepsia occipital idiopática fotosensible está incluida dentro de las epilepsias reflejas. Su frecuencia es baja, alrededor del 0,4% de todas las epilepsias. Las crisis son inducidas por estímulos fóticos y en el registro vEEG intercrítico se observan puntas y polipuntas en regiones occipitales y respuesta fotoparoxística en forma de descargas punta-onda generalizadas de predominio en regiones posteriores. El tratamiento se basa en la evitación del estímulo y en el empleo de fármacos. **CASO CLÍNICO:** paciente mujer que a los 8 años presenta episodios de desconexión del medio, vómitos y cefalea crítica que ocurren bajo sueño mientras viaja en su coche (alternancia de luces y sombras). Se realiza registro vEEG en el que se observa una crisis electroclínica originada en región parieto-occipital izquierda inducida por la estimulación luminosa (ELI) a frecuencias entre 6 y 30 Hz (respuesta fotoparoxística tipo 6). RM cerebral normal. Se inicia tratamiento con VPA con mejoría de los registros vEEG. Tras más de 3 años libre de crisis se retira el tratamiento, volviendo a observarse respuesta fotoparoxística en el vEEG de control, presentando movimientos de sacudida axial durante el registro EEG. Se reinicia tratamiento con LEV, con nueva normalización del registro vEEG. **CONCLUSIONES:** se trata de un caso de epilepsia refleja en el que por su sintomatología habría que hacer un diagnóstico diferencial con la migraña con aura y en el que el registro vEEG nos ayuda a establecer un diagnóstico y orienta el manejo terapéutico.



P-051

CRISIS FOCALES SIMPLES DE SEMIOLOGÍA VISUAL EN PACIENTE CON EPILEPSIA FOCAL SINTOMÁTICA SECUNDARIA A ULEGIRIA

Sariego Jamardo, Andrea; Fernández Menéndez, Andrea; Pérez Poyato, María Del Socorro; Marco, Enrique; Fernández Torre, José Luis; García García, Antonio.

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander

INTRODUCCIÓN: la ulegiria es una necrosis laminar cortical que resulta de daño isquémico prenatal en recién nacidos a término y que como resultado da un patrón característico de las circunvoluciones cerebrales. Se observan circunvoluciones pequeñas con atrofia en el fondo de surco conservando las regiones apicales de las mismas (aspecto de “champiñón”). Se ha asociado a epilepsia, parálisis cerebral infantil y discapacidad intelectual. Normalmente es unilateral. **CASO CLÍNICO:** paciente varón de 8,5 años que presenta episodios (1-2/mes) consistentes en visualización de luces circulares policromáticas (amarillas, rojas, azules) en campo visual temporal derecho de 15 segundos a minutos de duración, generalmente sin pérdida de conciencia asociada. En ocasiones asoció cefalea bitemporal. No sintomatología motora acompañante. Inicialmente se realiza TAC craneal en urgencias que es normal y vEEG intercrítico normal, siendo orientado el caso como migraña con aura visual. No discapacidad intelectual ni crisis epilépticas previas. No antecedentes perinatales de interés. Exploración neurológica normal. Persistencia de los episodios, por lo que se repite vEEG que es nuevamente normal y es valorado por neuropediatría. Dada la frecuencia de los episodios, su semiología y que son estereotipados, se orientan como crisis focales de semiología visual y se inicia tratamiento con oxcarbazepina con buena respuesta. Se solicita RM cerebral con el hallazgo de ulegiria parieto-occipital izquierda. **CONCLUSIONES:** la ulegiria es una entidad infrecuente secundaria a patología isquémica perinatal que puede ocasionar epilepsia focal sintomática especialmente de semiología occipital, aún en ausencia de antecedentes perinatales de interés.



P-052

DE VÓMITOS CÍCLICOS... A EPILEPSIA AUTOINDUCIDA

Vázquez Piqueras, Mireia ⁽¹⁾; Cabrera Guedes, Maria Fátima ⁽¹⁾; Guerra Martin, Victoria E. ⁽¹⁾; Suárez Ramirez, Ricardo ⁽¹⁾; González Barrios, Desiré ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna; ⁽²⁾ Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

INTRODUCCIÓN

La epilepsia fotosensible autoinducida es un tipo de epilepsia refleja poco frecuente, desencadenada voluntariamente por estimulación lumínica intermitente. En ocasiones los síntomas pueden ser poco específicos, lo que dificulta el diagnóstico

CASO CLÍNICO

Niña de 9 años en estudio por vómitos cíclicos desde los 5 años con sospecha de migraña abdominal. Presentaba episodios de dolor abdominal difuso con cefalea hemicraneal opresiva y vómitos de repetición no proyectivos, asociando disartria y alteración de la marcha eventual. La exploración física era normal. Inicialmente, la neuroimagen y el EEG fueron normales. En un control clínico, al exponerse a la luz solar realiza movimientos de forma espontánea con la mano sobre sus ojos bloqueando intermitentemente la luz. Refiere un deseo irrefrenable de realizar dichos movimientos que realiza a diario, presentando posteriormente vómitos incoercibles y en alguna ocasión pérdida de consciencia con caída y movimientos rítmicos de alta frecuencia y baja amplitud de extremidades. En el electroencefalograma durante la fotoestimulación se obtienen descargas paroxísticas de punta onda atípica. Se diagnostica de epilepsia autoinducida fotosensible. Se dan pautas conductuales y se inicia ácido valproico, con buena respuesta clínica aunque mala adherencia terapéutica

CONCLUSIONES

- Ante un paciente con vómitos de repetición y síntomas neurológicos acompañantes, cabe plantearse la epilepsia entre el diagnóstico diferencial, y en concreto indagar sobre conductas sugestivas de autoinducción
- Los pacientes presentan un deseo incontrolable de autoinducirse las crisis. La terapia conductual y medidas no farmacológicas pueden resultar útiles en el control de las crisis



P-053

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA PRECOZ POR DELECIÓN EN HOMOCIGOSIS DE *PLCB1*

Visa Reñé, Núria; Raspall Chaure, Miquel ; Felipe Rucián, Ana; Sala Corominas, Júlia; Martínez De La Ossa, Alejandro; Macaya Ruiz, Alfons.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

INTRODUCCIÓN:

Deleciones homocigotas que incluyen al gen de la fosfolipasa C-beta1 (*PLCB1*) han sido descritas en sólo cuatro pacientes afectos de encefalopatía epiléptica de inicio precoz. Todos presentaban epilepsia refractaria y retraso global del desarrollo. Presentamos los hallazgos clínicos y EEG de una nueva paciente afectada de esta enfermedad.

CASO CLÍNICO:

Niña de 15 meses, hija de padres consanguíneos y en seguimiento por retraso global del desarrollo, que ingresa a los 6 meses de edad por debut de epilepsia. Presenta múltiples crisis, tanto focales como generalizadas, con mala respuesta a múltiples combinaciones de fármacos antiepilépticos. A la exploración física destacan un fenotipo normal, grave retraso global del desarrollo con hipotonía axial, aumento de tono en extremidades y movimientos discinético-coreicos generalizados. Los electroencefalogramas muestran un trazado de base de muy elevado voltaje y mal organizado con abundantes paroxismos epileptiformes multifocales. La RM cerebral es normal excepto por la exageración de espacios subaracnoideos. El array-CGH evidencia la delección en homocigosis de 0.44 Mb en 20p12.3 implicando los exones 1-3 del gen *PLCB1*. Tras unos meses de seguimiento no se ha evidenciado mejoría de su estado neurológico y sigue presentando múltiples crisis diarias a pesar de la politerapia.

CONCLUSIÓN:

Nuestra paciente confirma la gravedad de la enfermedad asociada a mutaciones en *PLCB1* y resalta la importancia del array-CGH en la aproximación diagnóstica del niño con una encefalopatía epiléptica de inicio precoz, incluso en ausencia de rasgos dismórficos que sugieran una anomalía citogenética.



GENÉTICA Y SINDROMOLOGÍA.

P-054

CGH-ARRAY, GOLD STANDARD DEL ESTUDIO GENÉTICO ETIOLÓGICO DE LA DISCAPACIDAD INCLUSO CON FENOTIPO DISMORFOLÓGICO ESPECÍFICO

Paredes González, Elena; Salomón, Belén; Echevarría Zubero, Regina; Ruiz García, Alicia; Martínez Granero, Miguel Ángel; García Pérez, María Asunción.

Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón

Introducción: El estudio etiológico de la discapacidad intelectual en niños propone realizar en primer lugar CGH-array, aunque si hay rasgos que sugieran un fenotipo dismorfológico específico se debe realizar antes el test citogenético o molecular dirigido. Los CGH-arrays tienen un rendimiento del 15-20%, el test del X-Frágil 0.6-1%, y el cariotipo de alta resolución 1-3%. Presentamos 2 casos con fenotipo y sospecha de X-Frágil y Rubinstein-Taiby, que finalmente por CGH-array, resultaron otra cromosomopatía.

Casos clínicos: Niño saharauí de 10 años, con perinatal normal, remitido por retraso. Macrocefalia, orejas despegadas grandes, macrogenitalismo G4 (12cc) P1 A1. Hiperelástico. Tímido, ansioso pero amistoso. Sumas/restas sin llevadas, escribe su nombre en árabe y español, edad mental de 6 años (McCarthy). Reúne criterios de *United Kingdom Genetic Testing for FXSX* Frágil pero no encontramos expansión de tripletes CGG (FMR1, Xq27.3). CGH-array: microdelección 16p11.2. RMC normal.

Remitido a 28 meses por RPM. Hiperelasticidad marcada, pulgar en raqueta. TEA con neuroimagen, cariotipo, X-Frágil, estudio metabólico y neurofisiológico inicial normal. Su seguimiento evidencia un nivel cognitivo bueno y tratamos su inatención/irritabilidad. A los 13 años la genética de Rubinstein-Taiby (CREBBP -16p13.3- y EP300 -22q13.2-) es negativa. Posteriormente el CGH-array concluye microdelección 15q11.2. Cursa 3º ESO (TEA con NEE), inatento, irascible, pega, se tira al suelo... Recibe Risperdal + Elvanse.

Conclusiones: Nuestros casos defienden la efectividad de solicitar de entrada CGH-array en las discapacidades intelectuales y autismos, incluso cuando los rasgos fenotípicos nos orienten a algún otro síndrome infrecuente. Quizás este buen hacer ahorre otros muchos estudios genéticos innecesarios.



P-055

EVOLUCIÓN DE 5 AÑOS DE UN PACIENTE CON HEMIMEGALENCEFALIA Y SOBRECRECIMIENTO SEGMENTARIO. ESPECTRO PROS (PIK3CA-ESPECTRO DE SOBRECRECIMIENTO RELACIONADO)

Abenia Usón, Pilar⁽¹⁾; López Grondona, Fermina⁽²⁾; Gutiérrez Sánchez, Aida María⁽¹⁾; Martínez De Morentín Navarcorena, Ana Laura⁽¹⁾; López Rojo, Miriam⁽¹⁾; Miramar Gallart, María Dolores⁽¹⁾; Marín Cárdenas, Miguel Angel⁽¹⁾; López Pisón, Francisco Javier⁽¹⁾; Rite Gracia, Segundo⁽¹⁾; Labarta Aizpún, Jose Ignacio⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

Introducción Acrónimo PROS: abarca síndromes con sobrecrecimiento, megalencefalia, malformaciones vasculares y cutáneas relacionadas con mutaciones somáticas del gen fosfatidilinositol-3-quinasa (PIK3CA), participante de la vía de PI3K/AKT/MTOR, establecido en 2015. Presentamos paciente de 5 años de nuestra unidad, con el objetivo de destacar la evolución de la hemimegalencefalia y el hipercrecimiento segmentario, signos más preocupantes de su clínica, por su posible afectación neurológica y de su imagen corporal. Caso clínico Prenatal: ventriculomegalia unilateral. Diagnóstico neonatal: hemimegalencefalia y síndrome de hipercrecimiento segmentario. Evolución: hipercrecimiento asimétrico de extremidades inferiores e hipotrofia de superiores, aumento progresivo de la macrocefalia, estabilización 3 años. Genes PTEN y AKT1 (Síndrome de Proteus) normales. Retraso leve del desarrollo psicomotor, deambulación 16 meses, afectación del lenguaje expresivo, frases con 4 años. Inmadurez actual del lenguaje, totalmente inteligible. Contacto social normal. Evolución cognitiva: impresión de normalidad. Estudio genético en centro de referencia: Se plantea PROS. Estudio gen PIK3CA en sangre, mucosa bucal y piel de tejido con sobrecrecimiento, detectada mutación somática (ausente en sangre, presente en piel y mucosa) en heterocigosis, ya descrita y causal, y otra mutación germinal (en todos los tejidos) pendiente de estudio para determinar si interviene en el fenotipo o es una variante. Conclusiones 1. Destacamos evolución general favorable: sin epilepsia, desarrollo psicomotor próximo a lo normal. Velocidad menor de los hipercrecimientos en la evolución. 2. Especial relevancia de la genética en casos extremadamente infrecuentes y preocupantes como éste. Crucial para la familia y los profesionales que lo controlan: pronóstico y planificación del seguimiento.



P-056

SÍNDROME GENITOPATELAR. TRASTORNO DEL DESARROLLO CON SIGNOS DISMÓRFICOS POR MUTACIÓN DEL GEN KAT6B. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Alcantud, Alberto ⁽¹⁾; Villar, Cristina ⁽¹⁾; Monfort, Lucía ⁽¹⁾; Pérez-Aytés, Antonio ⁽²⁾; Cuesta, Ana ⁽³⁾; Fraile, Raquel ⁽¹⁾; Guzmán, Beatriz ⁽¹⁾; Molini, María ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría. H. Clínico Universitario de Valencia., Valencia; ⁽²⁾ Grupo de Investigación en Neonatología. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe. , Valencia; ⁽³⁾ Servicio de Análisis Clínicos. H. Clínico Universitario de Valencia, Valencia.

El síndrome genitopatelar (OMIM: #606170) es un síndrome dismórfico poco frecuente con herencia autosómica dominante secundario a mutaciones en el gen KAT6B. Su fenotipo fue descrito por primera vez en 2000 por Cormier-Daire et al., y incluye la presencia de discapacidad intelectual, anomalías genitales y renales, así como rótulas displásicas o ausentes. No fue hasta 2012 que se identificó el gen KAT6B como su causa, relacionándolo genéticamente con el síndrome de Say-Barber-Biesecker, y describiéndose un patrón diferencial en la distribución de las mutaciones de ambos trastornos, siendo las relacionadas con el síndrome genitopatelar siempre proximales al último exon, y las relacionadas con el síndrome de Say-Barber-Biesecker bien a lo largo del gen o distales.

Presentamos el caso de una niña de 4 años previamente diagnosticada como síndrome polimalformativo no clasificable y retraso psicomotor grave, sin diagnóstico etiológico tras la realización de un "Array-CGH". La presencia de agenesia de rótulas, un signo muy poco frecuente, ayudó en la selección de un gen candidato a secuenciar. También nos apoyamos en una metodología probabilística, haciendo uso de la herramienta bioinformática "Phenomyzer". Iniciamos el análisis molecular por el exon 18 del gen KAT6B, y encontramos una mutación que condiciona pérdida de homocigosidad por delección de 2 nucleótidos (c.3788_3789delAA) en uno de sus alelos, dando lugar a un cambio en el marco de lectura y aparición secundaria de un codón de parada prematuro (p.Lys1263Argfs*7). Esta mutación ya había sido descrita previamente en la literatura. Se realizó estudio familiar confirmando una mutación "de novo".



P-057

MUTACIÓN GJC2 EN ATAXIA CONGÉNITA NO PROGRESIVA

Álvarez Molinero, Mireia; Marcé Grau, Anna; Ferrer Aparicio, Sílvia ; Munell Casadesús, Francina; Juliá Palacios, Natalia ; Macaya Ruiz, Alfons.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

El diagnóstico de las ataxias congénitas no progresivas supone un reto diagnóstico, especialmente en casos sin anomalías de imagen características. Su elevada heterogeneidad genética hace que la secuenciación de nueva generación (NGS) sea una herramienta cada vez más utilizada en su diagnóstico. Presentamos un caso de ataxia congénita con leucoencefalopatía hipomielinizante

Niño de 6 años con síndrome atáxico congénito. Fruto de una tercera gestación de padres sanos no consanguíneos. No patología perinatal.

Se evalúa a los 3 meses por nistagmus congénito e hipotonía. Respuestas evocadas visuales retrasadas e hipomielinización en la resonancia magnética (RM) cerebral. Posteriormente, retraso global de las adquisiciones. A los 4 y 5 años controles de RM que confirma extensa hipomielinización infra y supratentorial. Aparece discreta atrofia cerebelosa.

Se realiza estudio NGS (exoma clínico, TruSight Panel, Illumina, CA) que muestra heterocigosidad compuesta para mutaciones de cambio de sentido en el gen GJC2, p.Pro90Ser y p.Leu95Arg, ambas potencialmente patogénicas según predictores in silico.

A los 6 años presenta síndrome cerebeloso completo, disartria, nistagmus conjugado multidireccional y aparecen signos de afectación de vía corticoespinal. Está integrado en escuela ordinaria con soporte educacional, marcha asistida por interiores y soporte en actividades básicas de la vida diaria.

GJC 2 (gap junction protein gamma 2) es un gen que codifica una proteína de unión gap, con papel clave en la mielinización central y periférica

Ante ataxia congénita con neuroimagen de cerebelo inicialmente normal y retraso en la mielinización - fenotipo Pelizaeus-Merzbacher like - debe considerarse el análisis mutacional del gen GJC2



P-058

MICRODELECIÓN 12P.12 QUE INCLUYE EL GEN SOX5 EN PACIENTE CON MICROCEFALIA Y RETRASO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

Chacón Pascual, Almudena ⁽¹⁾; Carrascosa García, Paula ⁽¹⁾; Delgado Ledesma, Fátima ⁽²⁾; Barredo Valderrama, Estíbaliz ⁽¹⁾; Miranda Herrero, María Concepción ⁽¹⁾; Vázquez López, María ⁽¹⁾; De Castro De Castro, Pedro ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro.

INTRODUCCIÓN. El gen SOX5 codifica un factor de transcripción implicado en la correcta diferenciación de diversos subtipos celulares del SNC, así como en la regulación de la migración y formación de las proyecciones subcorticales neuronales. Un déficit en su función resulta, por tanto, en una alteración del neurodesarrollo. **CASO CLÍNICO.** Varón de 3 meses con antecedentes perinatales de embarazo controlado de curso normal con serologías negativas salvo rubeola inmune y ecografías normales. Cesárea urgente a término por registro patológico, requiriendo ingreso por taquipnea transitoria. Derivado a Neuropediatría por microcefalia y vasculopatía lenticuloestriada leve izquierda como hallazgo en ecografía transfontanelar. PCR de CMV en orina negativa. Fenotipo con microcefalia, hipertelorismo leve, frente prominente y nariz bulbosa. Destaca retraso de desarrollo psicomotor (DPM) realizándose EEG, RMN, estudio metabólico, FISH aneuploidías y cariotipo, normales. Seguimiento evolutivo con persistencia de retraso en DPM: sedestación sin apoyo con 9 meses, gateo 13 meses, deambulación inestable con apoyo 17 meses, bisílabos referenciales 20 meses; buen contacto visual y conducta social. Persiste microcefalia en percentil <3. Realizado CGH-array 60k con delección 12p12.3p12.1 que involucra al gen SOX5. **CONCLUSIONES.** La etiología responsable de los problemas de retraso de desarrollo y discapacidad intelectual sólo se conoce en un 50% de los casos. De estos, un 25-30% obedece a causas genéticas. La generalización del empleo de CGH-array contribuye a un aumento de la identificación de alteraciones genéticas causantes. La microdelección 12p12 que incluye el gen SOX5 se postula como una nueva causa responsable de alteraciones del desarrollo psicomotor y microcefalia.



P-059

RETRASO PSICOMOTOR Y EPILEPSIA DEBIDO A NUEVA MUTACIÓN EN GEN SYNGAP1 DIAGNOSTICADA MEDIANTE EXOMA CLÍNICO.

Cuesta Herraiz, Laura; Morant Gimeno, Amparo; Costa Alcacer, Inés; Jurado Portero, Juan Carlos; Palao Ortuño, María José; Romero Rubio, Teresa.

Hospital de Manises, Valencia

INTRODUCCIÓN: Presentamos una paciente de 3 años afecta de retraso psicomotor y epilepsia que presenta en exoma clínico una variante en el gen SYNGAP 1 (6p21). Analizamos el caso y las manifestaciones neurológicas que implican la afectación de este gen.

CASO CLÍNICO: Niña sin antecedentes perinatólogicos, personales ni familiares de interés que inicia seguimiento en Neuropediatría por retraso psicomotor a los 7 meses. EF: fenotipo con frente prominente y dedos anchos. Hipotonía leve. ROTs normales y simétricos. Sedestación 12 meses, deambulación 17 meses, bisílabos 2 años. Pruebas complementarias: Analítica con CK, cariotipo, X-frágil, CGH-array, RM cerebral, PEATC y EEG normales. Controlada en Oftalmología por estrabismo. A los 22 meses debuta con epilepsia (crisis mioclónicas y atónicas). EEG: actividad paroxística generalizada. Nueva RM cerebral normal. Se amplía estudio neurometabólico, y genético con MLPA y secuenciación MECP2 y Prader-Willi/Angelman que son normales. Exoma clínico: variante en heterocigosis en el gen SYNGAP1 de tipo delección de una base que genera un cambio en el marco de lectura y un codón de parada prematuro. Esta variante no ha sido descrita previamente en la bibliografía ni aparece en la base de datos, pero se clasifica como patogénica. Los padres no muestran la mutación.

CONCLUSIONES: Variantes en heterocigosis en SYNGAP1 son causantes de deficiencia intelectual no sindrómica autosómica dominante. Se han descrito más de 40 mutaciones. Se caracteriza por retraso psicomotor y epilepsia (crisis miocónicas y ausencias). También pueden presentar hipotonía, ataxia, autismo, microcefalia, estrabismo, trastornos del sueño y regresión del desarrollo. Suele presentarse como una mutación de novo.



P-060

NEUROIMAGEN FUNCIONAL EN SÍNDROME DE ANGELMAN: CORRELACIÓN ANATOMO- FUNCIONAL CON LA CLÍNICA DEL TRASTORNO DEL LENGUAJE.

Fernandez Perrone, Ana Laura; Martin Fernandez Mayoralas, Daniel; Jimenez De La Peña, Mar; Fernandez Jaén, Alberto.

Hospital Universitario Quirón Pozuelo, Pozuelo de Alarcón

Introducción. El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno genético caracterizado clínicamente por discapacidad intelectual grave con importante afectación del lenguaje y rasgos dismórficos faciales distintivos. La pérdida de expresión del gen UBE3A involucrado, entre otras funciones, en la regulación durante el desarrollo de la orientación de fibras axonales, justifica las anomalías que afectan a las fibras de asociación en estos pacientes, con principal compromiso del fascículo arcuato, haz de fibras asociativas entre las diferentes áreas corticales del lenguaje. Caso clínico: presentamos la RM funcional con tractografía y perfusión sin contraste con secuencia-ASL (Arterial Spin Labeling) de una paciente con SA de 23 meses con delección del 15q 11- 13, con RM estructural normal. La tractografía evidencia valores de fracción de anisotropía (FA) asimétricos derecha- izquierda y marcada horizontalización de los fascículos arcuatos. El estudio por ASL refleja una marcada hipoperfusión cortical hemisférica izquierda, de predominio frontoparietal. Conclusiones: los estudios por tractografía permiten identificar la ausencia o malformación de las fibras de asociación corticales descritas en este síndrome. El estudio por ASL es una técnica prometedora para hacer evidentes las anomalías funcionales de las diferentes áreas corticales y sus conexiones.



P-061

DETERIORO COGNITIVO EN UN ADOLESCENTE CON SINDROME DE MORSIER (DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA) Y EPILEPSIA: ESTADO DE MAL ELECTRICO DURANTE EL SUEÑO LENTO (POCS O SÍNDROME DE PENÉLOPE)

Flórez Pico , Silvia Milena ⁽¹⁾; Carrera Garcia , Laura ⁽²⁾; Blanco Lago , Raquel ⁽²⁾; Fañez Kertelj, Milena ⁽¹⁾; Asensi Álvarez , Jose Maria ⁽¹⁾; Pérez Piñeiro , Alba ⁽¹⁾; Álvarez Fernandez , Elena ⁽¹⁾; Gutierrez Trueba , Maria Antonia ⁽¹⁾; González Rodríguez , Carmen ⁽¹⁾; Málaga Diéguez , Ignacio ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Cabueñes, Gijón; ⁽²⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Introducción: POCS es una epilepsia poco frecuente que en el 25% de las ocasiones aparece en pacientes con malformaciones corticales. Ante una alteración neuro-conductual de aparición aguda / subaguda en un paciente con una alteración estructural SNC, debe estar en el diagnóstico diferencial

Caso Clínico: Adolescente de 16 años, Diagnosticado en la infancia de Síndrome de Morsier : hipoplasia de vías ópticas, agenesia parcial de cuerpo calloso, diabetes insípida, esquisencefalia en hemiferio derecho + displasia cortical y parálisis cerebral. Debut a los 4 años de epilepsia focal bien controlada con VPA y LEV, en los dos últimos años se evidencia un empeoramiento de su déficit cognitivo y trastorno de la conducta; EEG con patrón POCS que ocupa más 90% del trazado

Conclusiones: El síndrome de Morsier es un trastorno raro (1/10.000 nacimiento vivos) y clínicamente heterogéneo caracterizado por una triada clásica: hipoplasia del nervio óptico, anomalías de las hormonas hipofisarias y defectos de la línea media cerebral. La etiología puede deberse a causas genéticas o adquiridas y la mayoría son esporádicos. El diagnóstico requiere la presencia de, al menos, dos de los rasgos de la triada y está descrito que pueden asociar malformaciones corticales y epilepsia. Si bien es infrecuente en la adolescencia, en nuestro paciente se confirmó un POCS, con la consiguiente modificación terapéutica. En nuestra opinión el presente caso refleja la necesidad de que en el diagnóstico diferencial de un paciente con una lesión estructural y/o epilepsia que presenta cambios conductuales o cognitivos, puede presentar un cuadro de POCS



P-062

SÍNDROME KLEEFSTRA (DELECCIÓN 9Q TERMINAL) COMO CAUSA DE RETRASO MENTAL Y ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA. A PROPÓSITO DE UN CASO CLINICO

Frailé Currius, Raquel; Peretó Moll, Alba; Villar Vera, Cristina; Monfort Belenguer, Lucia; Molini Menchon, Maria Odile; Roselló Piera, Mónica; Castelló, Marisa.

Hospital Clínico Universitario, Valencia

Introducción:

El retraso mental se presenta en la población general con una frecuencia del 1-3%. Gracias a las nuevas técnicas diagnósticas, se llega a un diagnóstico etiológico en aproximadamente la mitad de los casos, lo que limita pruebas innecesarias y orienta el seguimiento. Presentamos un niño con retraso psicomotor, epilepsia farmacorresistente y dismorfia facial diagnosticado de Sd de Kleefstra.

Caso clínico:

Paciente remitido a consulta de Neuropediatría a los dos meses por asimetría craneal, macroglosia, hipertelorismo y problemas de succión. A los 8 meses se detecta hipoacusia neurosensorial, colocándose audífonos con buena evolución posterior. Ante retraso psicomotor y estereotipias, se inicia estudio con pruebas de imagen, cariotipo y estudio metabólico, siendo todas normales. En estudio genético ampliado se detecta delección subtelomérica en el brazo largo del cromosoma 9 (Sd. De Kleefstra). A 5 los años inicia con crisis de ausencias que evoluciona epilepsia polimorfa farmacorresistente tipo Lennox-Gastaut. A los 11 años inicia con voz gangosa y se diagnostica de rabdomiosarcoma embrionario faríngeo que se trata según protocolo de EpSSG RMS 2005 con buena evolución.

Conclusiones:

La importancia de los avances en el diagnóstico genético para evitar exploraciones innecesarias y dar tranquilidad a la familia. La posibilidad de encontrar en el estudio genes implicados en patologías no neurológicas asociadas, y mejorar el diagnóstico precoz.



P-063

TRISOMÍA-DELECIÓN 1Q

García-Ezquiaga, Jorge ⁽¹⁾; Tirado-Requero, Pilar ⁽²⁾; Velázquez-Fragua, Ramón ⁽²⁾; Martínez-Bermejo, Antonio ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción. La trisomía parcial del cromosoma 1, ha sido descrita en pocas ocasiones. Parecen distinguirse 2 grupos: aquellos con vida media muy corta, malformaciones congénitas graves, retraso mental y psicomotor; y pacientes con mayor supervivencia, menor retraso y malformaciones. Asimismo se conocen pocos pacientes con deleciones 1q, describiéndose en éstos malformaciones congénitas, retraso mental y microcefalia.

Casos clínicos. Caso 1: varón (4 años). Entre sus antecedentes neonatales destaca una prematuridad de 33 semanas sin precisar reanimación, con percentiles normales; estenosis duodenal, cardiopatía Ebstein like, leucomalacia periventricular y hemorragia caudotalámica izquierda. En CGH-Array se detecta trisomía 1q31.1.q44 en mosaicismo (87%). En consultas de Neurología se objetiva fenotipo peculiar, tetraparesia espástica GFMCS II-III y discapacidad cognitiva severa, sin microcefalia. Los casos previos descritos con esta alteración (no en mosaicismo) fallecieron en periodo fetal o en las primeras semanas. Casos 2 y 3: varones gemelos monocigóticos (13 meses). Periodo neonatal: a término, CIR, ingresados por neumomediastino. Ambos presentan criptorquidia bilateral, hidrocefalia externa benigna, fenotipo peculiar, fallo de medro y perímetros cefálicos P5. Se realizan CGH-arrays detectándose microdelección 1q21.1. En consulta de Neurología se aprecia leve retraso psicomotor e hipotonía global.

Conclusiones. Existe una gran variabilidad fenotípica en las aberraciones autosómicas del cromosoma 1q. Describimos en nuestro caso un niño de 4 años con mosaicismo en la trisomía 1q31.1.q44, cuya alteración genética se ha descrito en pacientes fallecidos en los primeros meses, así como dos gemelos monocigotos de 13 meses con microdelección 1q21.1 y leve alteración neurológica hasta la fecha.



P-064

TRASTORNO ESPECTRO AUTISTA COMO FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROME DE PALLISTER-HALL (SPH)

Gayoso Oyarzo, Consuelo Beatriz ; Martinez Monseny, Antonio Federico; Muchart Lopez, Jordi ; Ramos, Federico.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Introducción: El SPH comprende un espectro amplio de anomalías desde polidactilia, epiglotis bífida asintomática y hamartoma hipotalámico, entre otras. Las manifestaciones clínicas varían desde epilepsia, alteraciones neurocognitivas y alteraciones endocrinas. Es causado por mutaciones en gen GLI3 (cromosoma 7p14.1), herencia autosómica dominante en su mayoría, sólo 25% variantes de novo. El fenotipo neurocognitivo incluye trastorno de conducta, discapacidad intelectual, trastorno de aprendizaje, TDAH-like y trastorno de ánimo. CASO CLÍNICO: Varón de 5 años, derivado de otro centro. Desde los primeros dos años de vida presenta retraso y dificultades en área social y lenguaje, ausencia de juego simbólico, patrón restrictivo de intereses, trastorno sensorial y estereotipias motoras. Asociado a anomalías de manos y pies. Se solicita RMN cerebral que muestra imagen hipotalámica de dudoso origen. Se realiza cirugía exploratoria a los 3 años, vía de acceso por frontal derecho. Posoperatorio con hipertensión endocraneana y accidente cerebrovascular frontal derecho. Evoluciona con hemiparesia izquierda y panhipopituitarismo. Inicia rehabilitación progresiva y a los 5 años es referido a nuestro centro para segunda opinión. Destaca sintomatología de síndrome frontal derecho agregada a síntomas TEA de base, además dismorfias: úvula bífida y polisindactilia postaxial. Se sospecha clínicamente de un SPH. Se confirma diagnóstico molecular detectándose mutación de novo en gen GLI3. CONCLUSIONES: No hay casos en la literatura que describan TEA como fenotipo conductual en SPH. En nuestro paciente es muy relevante el perfil neurocognitivo dada la superposición de síntomas de síndrome frontal derecho postquirúrgico con el de TEA de base.



P-065

SÍNDROME DE POTOCKI-LUPSKI, UN DIAGNÓSTICO INFRECLENTE.

González Alguacil, Elena ⁽¹⁾; Fernández Pascual, María Sita ⁽¹⁾; González Santiago, Pilar ⁽¹⁾; Jiménez Marina, Lorena ⁽¹⁾; Ramírez Fernández, Joaquín ⁽¹⁾; Retamosa Rodríguez, María ⁽²⁾; Pintado Muñoz, Mónica ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz.

INTRODUCCIÓN:

El Potocki-Lupski es un síndrome infrecuente consistente en una microduplicación en la banda 11.2 cromosoma 17.

Su diagnóstico es reciente y aunque es difícil caracterizar el fenotipo, sí su asociación con anomalías oftálmicas, cardíacas, ortopédicas y neurológicas (trastorno del espectro autista y trastorno del lenguaje).

RESUMEN DEL CASO:

Recién nacido a término con antecedente de sufrimiento fetal, APGAR 5/8, sin antecedentes familiares de interés, es remitido a consultas de Neurología Infantil por hipertonía periférica e hiperreflexia, resueltas posteriormente. Durante su evolución, se ve un enlentecimiento de los hitos motores pero dentro de los límites normales, siendo más acentuada la repercusión en el lenguaje. Deja de acudir a Consultas de Neurología a los 6 años de edad.

A los 18 meses es diagnosticado de enfermedad celíaca. A los 10 años, de síndrome de Wolff Parkinson White con ablación de vía accesoria.

Seguido desde los 13 años en Endocrinología Infantil por osteopenia secundaria a hipovitaminosis D y talla baja, realizan interconsulta a los 18 años a Neurología por fenotipo peculiar y discapacidad intelectual.

Exploración física con llamativa microcefalia, con rasgos faciales peculiares como retrognatía, frente alta triangular con raíz nasal ancha y punta larga de la nariz.

En CGH-Arrays duplicación en la región 17p11.2, compatible con fenotipo del paciente.

CONCLUSIONES:

Destacar la importancia de los CGH-Arrays como herramienta diagnóstica en pacientes con fenotipo peculiar y discapacidad intelectual, que de encontrar un diagnóstico ayudaría a prevenir las distintas complicaciones sistémicas asociadas y ofrecer consejo genético.



P-066

INCISIVO CENTRAL MAXILAR MEDIO ÚNICO COMO HALLAZGO CASUAL

González Alguacil, Elena ⁽¹⁾; González Santiago, Pilar ⁽¹⁾; Jiménez Marina, Lorena ⁽¹⁾;
Reyes Martín, Alejandro ⁽¹⁾; Retamosa Rodríguez, María ⁽²⁾; Gómez Carrasco, Jose Ángel ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome del Incisivo Central Maxilar Único (SMMCI) se caracteriza por la presencia de un único incisivo central simétrico, desarrollado en la línea media del maxilar en la dentición primaria permanente. Este defecto puede ser indicador de anomalías asociadas en línea media y trastornos sistémicos.

RESUMEN DEL CASO:

Paciente con antecedente familiar de madre con déficit de 21-hidroxilasa, remitida a consultas de Neurología Infantil por presentar riesgo neurológico tras parada cardiorrespiratoria a los 2 meses de edad, de etiología desconocida en contexto de fiebre sin foco. Ingresó en UCIP. Tuvo un episodio de desconexión, realizando vídeo-EEG en el que se observaron crisis clínicas y subclínicas focales. En la RM cerebral se observaron lesiones córtico-subcorticales correspondientes con lesión hipóxico isquémica, dudosa aplasia de la silla turca y hallazgos de malformación de macizo facial compatible con SMMCI. Estudio metabólico y estudio hormonal, normales.

A los 8 meses, en exploración física, se visualiza incisivo central único en línea media, con resto de dentición mixta simétrica, observando un fenotipo peculiar: labio en carpa con paladar estrecho y ligera retrognatia.

Se realiza CGH-Arrays, sin alteraciones.

La paciente presenta en todo momento buen desarrollo psicomotor con discreto estancamiento pondoestatural (percentil 3), pendiente de repetir estudio hormonal en Endocrinología.

CONCLUSIONES:

La presencia de un incisivo central único puede visualizarse como hecho aislado, pero puede ser el signo que nos lleve a diagnosticar anomalías endocrinas, cardíacas o

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



neurológicas (incluido epilepsia). Puede ser predictor de holoprosencefalia, no sólo en la paciente, sino en sus descendientes.



P-067

SÍNDROME CEREBROFRONTOFACIAL DE BARAITSER–WINTER. AMPLICACIÓN DEL ESPECTRO CLÍNICO: TRASTORNO DE TOURETTE

Martín Fernández-Mayoralas, Daniel⁽¹⁾; Fernández-Perrone, Ana Laura⁽¹⁾; Muñoz Jareño, Nuria⁽²⁾; Fernández Jaén, Alberto⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón; ⁽²⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid.

Introducción. El síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser–Winter (SBW) se produce por una mutación de los genes ACTB o ACTG1. Cursa con discapacidad intelectual y los hallazgos faciales son característicos: hipertelorismo, raíz nasal ancha, ptosis y cejas arqueadas entre otros. Pueden asociar epilepsia con/sin anomalías de la migración neuronal cerebral, sordera, malformaciones cardíacas y urinarias, entre muchas otras. Sin embargo hasta ahora no se había descrito la presencia de trastorno de Tourette. **Caso clínico.** Se trata de una paciente de 7 años diagnosticada por secuenciación exómica de SBW con discapacidad intelectual, facies característica, doble sistema pielocalicial y sordera neurosensorial, que presenta tics oculares, especialmente cuando ve la televisión y anomalías epileptiformes electroencefalográficas en ambas regiones frontales. Se realiza el diagnóstico diferencial descartando el diagnóstico de epilepsia y confirmando el diagnóstico de Tourette a través de la historia clínica y las pruebas complementarias. **Conclusiones.** El SBW puede cursar con diferentes trastornos del neurodesarrollo, uno de ellos es el trastorno de Tourette. Hasta nuestro conocimiento se trata del primer caso descrito con esta asociación, probablemente infradiagnosticada y que se debe tener en cuenta a la hora de establecer el diagnóstico diferencial con crisis parciales complejas.



P-068

SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 15Q26: A PROPÓSITO DE UN CASO

Moreno Vinués, Beatriz ; Losada Del Pozo, Rebeca; Lorda Sánchez, Isabel; Blanco Rodríguez, Miriam; Martínez Cayuelas, Elena; Rodrigo Moreno, María; Soto Insuga, Víctor.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid

INTRODUCCIÓN: El síndrome de microdelección 15q26 es un trastorno genético debido a la pérdida de una pequeña cantidad de DNA del cromosoma 15. La región 15q26 está formada por tres bandas y en total contiene 13,4 millones de pares de bases (0,2% del total de DNA en células). Se caracteriza por retraso psicomotor, retraso del crecimiento prenatal y postnatal, problemas de alimentación, cardiopatías, hernia diafragmática, características fenotípicas y epilepsia. El grado de afectación depende de la cantidad de material perdido y los genes incluidos; deleciones próximas a región 15q26.1 (ST8SIA2 y RGMA) cursan con epilepsia y a 15q26.3 (IGF1R) afectación del crecimiento. **CASO CLÍNICO:** Niña de cuatro años con ecografías prenatales con CIR severo, escasos movimientos fetales, cesárea a las 35 semanas y peso 1620 gramos. Seguimiento posterior en gastroenterología por bajo peso y dificultades de alimentación, cardiología por ductus arterioso persistente y oftalmología por estrabismo divergente. Destaca hipertelorismo con raíz nasal ancha, micrognatia y microcefalia. Marcha independiente a los dos años y leves problemas de aprendizaje y lenguaje que evolucionan favorablemente con logopedia. Resonancia cerebral, electroencefalograma, analítica general con perfiles metabólico, celíaco y tiroideo son normales; cariotipo 46XX femenino. En el estudio CGH-array 60K, existe una deleción intersticial de novo en el brazo largo del cromosoma 15, a nivel de la banda q26.2-q26.3; descrita y englobada dentro del síndrome de microdelección 15q26. **CONCLUSIONES:** La asociación retraso psicomotor, rasgos dismórficos y afectación multisistémica debe hacernos sospechar etiología genética, permitiéndonos orientar pruebas complementarias evitando otras más invasivas y costosas.



P-069

POLINEUROPATÍA DESMIELINIZANTE INFLAMATORIA CRÓNICA (CIDP) COMO FORMA DE DEBUT DE LA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA

Pitarch Castellano, Inmaculada ⁽¹⁾; Tomás Vila, Miguel ⁽¹⁾; Chumillas Luján, María José ⁽¹⁾; Menor Serrano, Francisco ⁽¹⁾; Fornell Rubén, Gómez ⁽¹⁾; Ballestero Cogollos, Virginia ⁽¹⁾; Ledo García, Ana ⁽²⁾; Barbero Aguirre, Pedro ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia; ⁽²⁾ Hospital de Sagunto, Puerto de Sagunto.

INTRODUCCIÓN: La CIDP es una polineuropatía (PNP) sensitivo-motora simétrica crónica con evolución variable (60% progresiva, 30% recurrente y 10% monofásica). Debuta a cualquier edad y es más severa en niños. Cursa con debilidad progresiva y simétrica de músculos proximales y distales de extremidades inferiores y/o superiores, con recuperación parcial o total entre recurrencias, asociada con alteraciones sensitivas y ausencia/disminución de los reflejos tendinosos.

CASO CLÍNICO: Varón con DPM normal con deambulación a los 12 meses, inicia clínica de PNP con 14 meses tras cuadro vírico. Presenta curso recurrente y es diagnosticado de CIDP por hallazgos clínicos y electrofisiológicos característicos. Estudio de autoinmunidad en sangre y LCR negativo, proteinorraquia LCR, RMN Cerebral con 15 meses normal y con 21 meses aumento captación en cola de caballo y pares craneales. A los 24 meses se añaden distonías dolorosas y signos de 1ª motoneurona, y presenta una RMN Cerebral sugestiva de Leucodistrofia Metacromática.

CONCLUSIONES:

1. Hay que recordar que los primeros signos neurológicos de la forma infantil de Leucodistrofia Metacromática se limitan a miembros inferiores y hay tres formas de presentación:

- Signos piramidales con hipo/arreflexia (más frecuente)
- Paraplejía espástica con hiperreflexia.
- Polineuropatía (paraparesia flácida con hipotonía, arreflexia y respuesta plantar normal sin amiotrofias o deformidades). El debut aislado de PNP puede durar meses hasta un año, hasta que se superponen los signos piramidales.

2. Hay que Incluir la determinación de la enzima Arilsulfatasa A ante el diagnóstico de CIDP, ya que la Leucodistrofia Metacromática puede debutar como una PNP.



P-070

SINDROME DE ALSTRÖM: FENOTIPO PRADER-WILLI CON FOTOSENSIBILIDAD

Sebastian Garcia, Irma; Cabrera Lopez, Jose Carlos; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Santana Artilles, Alexandre; Santana Rodriguez, Alfredo.

Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canarias

El síndrome de Alström es una rara entidad (1:100.000 RN) de clínica heterogénea e instauración progresiva. Se caracteriza por distrofia retiniana, obesidad, hipoacusia, cardiomiopatía, resistencia insulínica, alteraciones endocrinológicas, y renales. No suele asociar discapacidad intelectual. Está causado por mutación gen ALMS1 en 2p13-p12, siguiendo un modelo de herencia autosómica recesiva

Presentamos una niña de 7 años afecta. Se exponen las características clínicas y evolutivas, así como los estudios realizados: cardiológicos, oftalmológicos, neuroimagen, neurofisiológicos, metabólicos y genéticos. Se muestra en imagen el fenotipo

Valorada por primera vez al mes y medio de vida al ingresar por convulsiones generalizadas, que ceden con valproato. Reingresa a la semana por crisis similares y se asoció fenobarbital. AF y AP sin interés, excepto miocardiopatía dilatada. Desarrollo psicomotor normal. El examen neurológico era normal excepto heterocromía de iris y nistagmus horizontal persistente. Exámenes complementarios normales: EEG, TAC, angio IRM grandes vasos tórax, TORCH, aminoácidos y ácidos orgánicos, PEV, PEAT, fondo ojo y biopsia muscular. RMN: hipoplasia cuerpo calloso

A los 2 años fotofobia, obesidad, acantosis nígricans e hipotonía por lo que solicitamos estudio gen ALMS1: mutación c.2782G>T en el exón 8 en homocigosis

Conclusiones: 1) Debemos sospechar este síndrome ante un paciente con fenotipo Prader-Willi que asocie fotofobia 2) Destacamos la baja incidencia de esta entidad 3) Se preconiza diagnóstico precoz para terapia sintomática anticipatoria



MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL SNC Y SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS.

P-071

SÍNDROME DE COWDEN: DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR ANTE MACROCEFALIA

Aviles Tirado, Maria Angeles ⁽¹⁾; Moreno Medinilla, Esther Eugenia ⁽²⁾; Calvo Medina, Rocio ⁽²⁾; Mora Ramirez, Maria Dolores ⁽²⁾; Martínez Antón, Jacinto Luis ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga; ⁽²⁾ Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

Introducción: El síndrome de Cowden (SC) es una genodermatosis infradiagnosticada y difícil de reconocer, se caracteriza por la presencia de múltiples hamartomas y un alto riesgo de padecer distintos tipos de cáncer. En niños la macrocefalia puede ser el primer signo de esta enfermedad. Su herencia es autosómica dominante, asociada a mutaciones en el gen PTEN

Casos clínicos: Caso 1: Niño de 2 años en seguimiento por macrocefalia, hipotonía y retraso motor leve. AF: padre con macrocefalia, ganglioneurofibroma y malformación vascular cerebral intervenidos y tumoraciones subcutáneas. Caso 2: Niña de 12 años, en seguimiento por macrocefalia y retraso psicomotor (RPM), en la actualidad ausencia de lenguaje y discapacidad intelectual severa. AF: madre fallecida por carcinoma epidermoide metastásico. EF: hipertensión de extremidades inferiores con hiperreflexia, trastorno severo de la coordinación, engrosamientos subcutáneos en zona cervical y dorsal. Desarrolla bocio multinodular que precisa tiroidectomía con diagnóstico AP de carcinoma folicular de tiroides mínimamente invasivo. Caso 3: Niño de 4 años, en seguimiento por macrocefalia y RPM leve, en la exploración manchas café con leche y tumoraciones en pectoral y torax. AF: Padre SC. Desarrollo de nódulos tiroideos que precisan tiroidectomía total que precisa traqueostomía posterior por parálisis de cuerdas vocales

En los tres casos se solicita estudio genético dirigido al gen PTEN que confirma el diagnóstico genético de SC. En el primer caso se diagnostica también al padre del paciente

Conclusiones: Considerar diagnóstico de SC ante pacientes con macrocefalia y AF de cáncer, dada la importancia del diagnóstico precoz de los diferentes tumores que puedan aparecer



P-072

SINDROME DE JOUBERT Y TRASTORNOS RELACIONADOS

Avilés Tirado, Mari Angeles ; Moreno Medinilla, Esther Eugenia; Calvo Medina, Rocio;
Mora Ramirez, Maria Dolores; Martinez Antón, Jacinto Luis.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga

Introducción:El síndrome de Joubert (SJ) es una afección autosómica recesiva caracterizada por una malformación congénita del tronco cerebral y una agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso que condiciona una amplia variabilidad clínica. **Casos clínicos:**Caso 1:Lactante varón de 2.26/30 meses con antecedentes personales(AP)de sospecha de variante Dandy Walker en RM fetal.Exploración física(EF):Mal comportamiento visual,nistagmo y coloboma bilateral y episodios de polipnea intermitente.RM:agenesia de vermis cerebeloso y disgenesia del mesencéfalo compatible con signo del molar.Genetica:SJ tipo 6;2 mutaciones en heterocigosis en el gen TMEM67.Evolutivamente desarrolla hepatopatía.Caso 2:Niña de 5 años con AP de nistagmo congénito en seguimiento por oftalmología y retraso psicomotor(RPM) con gran afectación del lenguaje.EF:Nistagmo con leve apraxia oculomotora,torpeza motora y marcha abásica. RM:signo del molar y pequeños focos de gliosis SB frontoocipitales. Genetica:Variante no descrita probablemente patogénica en homocigosis en el gen AHÍ-1.Caso3:Niño de 1.2/12 años con AP de RPM y Síndrome de Duane tipo I.EF:hipotonía axial con hiperreflexia asimétrica y movimientos distónicos de cara tronco y extremidades.RM normal.Estudio metabólico ampliado en sangre orina y LCR normal.CGH arrays 180 K:duplicación en 7p21.2 de 0454 Mb de DGKB y AGMO sin implicación clínica.CDGs normales.RM de control a los 4 años:Signo del molar.Pendiente de confirmación genética. **Conclusión:** La ubicación nosológica del SJ es compleja ya que existen diferencias en severidad e inconstante presencia de algunos síntomas.Resaltamos la importancia de la neuroimagen ya que el signo del molar es patognomónico de la enfermedad y el diagnóstico genético para un mejor manejo de los posibles trastornos relacionados.



P-073

MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS CEREBRALES MÚLTIPLES EN UNA PACIENTE CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA POR MUTACIÓN EN EGN

Boronat, Susana; López Grondona, Fermina; Arikan, Fuat; Sánchez-Montañez, Ángel; Felipe, Ana; Delgado, Ignacio; Borregán, Mar; Tizzano, Eduardo.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

Introducción

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o síndrome de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad vascular de herencia autosómico dominante caracterizada por telangiectasias cutáneas y malformaciones arteriovenosas (MAVs) en pulmón, hígado y cerebro. Está causada por la mutación en 4 genes de la vía TGF-beta: ENG, ACVRL1, GDF2 y SMAD4

Caso clínico

Presentamos el caso de una paciente de 10 años que consulta en nuestro centro por malformaciones arteriovenosas cerebrales múltiples, diagnosticadas a los 9 años por debut de epilepsia focal sintomática. Había presentado varias epistaxis. Se realizó una TC pulmonar que detectó múltiples MAVs pulmonares asintomáticas. Se solicitó el estudio genético de THH, que detectó una mutación en EGN (c.774C>G;p.Tyr258*)

Conclusiones

Las malformaciones arteriovenosas cerebrales pueden ser la forma de debut de una THH, por lo que en los pacientes con MAVs cerebrales deberá preguntarse específicamente por epistaxis de repetición, y explorar piel y otros órganos para descartar esta entidad



P-074

ALTERACIONES NEUROPSICOLÓGICAS/NEUROPSIQUIÁTRICAS EN LA ESCLEROSIS TUBEROSA

De Frutos Porras, Elena; González Río, Elena; Echevarria Zubero, Regina; Salomón Moreno, Belén; Martínez Granero, Miguel Ángel; García Pérez, María Asunción.

Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón

Introducción: La Esclerosis tuberosa (ET) es un síndrome neurocutáneo con alteración de migración, proliferación y diferenciación celular del SNC. Muchas de sus manifestaciones son edad-dependientes, no obstante siempre hay casos oligo/asintomáticos

Casos clínicos: Varón de 10 años. Al año de vida le diagnosticamos de epilepsia mioclónica benigna de la infancia y evoluciona bien con valproico. No discromías. Resonancia a los 15 meses normal. A los 3 años se le detectan manchas acrómicas. DPM normal salvo dislalias múltiples. A los 6 años placa de chagrin en espalda. Resonancia entonces: nódulos subependimarios y tuberes. Rabdomiomas cardíacos (x2) sin repercusión, quiste cortical en riñón (3cm) estable. Genética: deleción en heterocigosis en TSC1 (exones 21-23). CI 108. Tratado por miedos, obsesiones, crisis de pánico. Evolutivamente desarrolla nódulos subependimarios captantes, adyacentes a Monro, el mayor de 7.7x8.2mm, estable los últimos 2 años.

Varón de 7 años que remiten por bajo rendimiento escolar. AP: Diabetes insípida nefrogénica (mutación gen AVPR2). Buen nivel cognitivo, inatención e impulsividad leve, aprendizaje lento, más en matemáticas (resolución problemas). Manchas hipocrómicas en tronco y piernas. Resonancia: nódulos subependimarios no captantes y tuberes, repetida a los 3 años sin cambios. MLPA y mutaciones TSC1 y TSC2 negativo. Cardiológica y nefrológicamente normal.

Conclusiones: Inicialmente no sospechamos una ET (se trataba de una epilepsia mioclónica benigna y un trastorno aprendizaje) pero el examen y seguimiento nos llevaron al diagnóstico. Las alteraciones neuropsicológicas/neuropsiquiátricas son frecuentes en la ET. Nuestros pacientes las han presentado, incluso en ausencia de epilepsia o con una epilepsia de buena evolución.



P-075

¿DISCINESIA PAROXÍSTICA O DOLOR EPISÓDICO EN NIÑO DE 4 AÑOS?
¿SCHWANOMATOSIS?

Fuertes Rodrigo, Cristina ⁽¹⁾; Fernando Martínez, Ruth ⁽²⁾; Sanchez Marco, Silvia Beatriz ⁽²⁾; Monge Galindo, Lorena ⁽²⁾; Lafuente Hidalgo, Miguel ⁽²⁾; García Jiménez, María Concepción ⁽²⁾; López Lafuente, Amparo ⁽²⁾; Peña Segura, José Luis ⁽²⁾; López Pisón, Javier ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Fundación Hospital Calahorra, Calahorra; ⁽²⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN. La Schwanomatosi o Neurofibromatosis tipo 3 (NF3) es una enfermedad de herencia autosómica dominante, causada por mutaciones en los genes SMARCB1 y LZTR1. Se caracteriza por el desarrollo de múltiples schwannomas sin afectación de nervios vestibulares, con dolores en adultos. **CASO CLÍNICO.** Varón producto de embarazo gemelar FIV con donación de ovocitos. A los 34 meses se levantó por la mañana y no le sostenían las piernas, catalogándose de sinovitis de cadera. Un mes después por las mañanas no podía andar: "se le juntan las rodillas, mete el pie derecho hacía dentro y de puntillas, se tambalea de lado a lado e incluso se cae". Cedía en 30 minutos. Podía estar 8 días que le pasaba y un mes que no, aunque nunca está normal por la mañana cuando se levanta y pone los pies en el suelo. Tras 8 meses, dolores en huesos poplíteos por las noches, antes de irse a dormir; previamente no se había quejado de dolores. Cuando su padre le lleva a corderetas 30 minutos o en la silla del coche, tarda 15-20 minutos en mantenerse de pie y andar. Analítica, radiografía caderas, EMG, RM cerebral, dorsolumbar y caderas y gammagrafía ósea normales. Exoma clínico: mutación patogénica en el gen LZTR1. Actualmente tiene 5 años y 7 meses, hace 18 meses que está asintomático. **CONCLUSIÓN.** Los estudios genéticos identifican mutaciones que pueden ser la causa de alteraciones muy difícil de identificar o sospechar.



P-076

FONTANELA AMPLIA COMO SIGNO DE PRESENTACION DE DISPLASIA CLEIDOCRANEAL

Garcia Ribes, Ainhoa ⁽¹⁾; Martinez Gonzalez, Sonia ⁽²⁾; Martinez Gonzalez, Maria Jesus ⁽¹⁾;
Llano, Isabel ⁽¹⁾; Elozegui Castellanos, Amagoia ⁽¹⁾; Lopez Diaz, Amaia ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Cruces, Barakaldo; ⁽²⁾ Centro de Salud de Leioa, Leioa.

La displasia cleidocraneal (DCC) es una displasia esquelética autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable que afecta al desarrollo óseo. Los huesos más afectados son los de osificación membranosa. Caracterizada por anomalías en clavículas y retraso en el cierre de las fontanelas. Asocian otras anomalías esqueléticas y trastornos dentales. La prevalencia estimada es uno por millón aunque parece una entidad infradiagnosticada. Presentamos el caso de un lactante afecto de DCC. Nacido tras embarazo y parto normal. Ingresa por hipoglucemia neonatal e ictericia. Desde el nacimiento presenta una fontanela anterior muy amplia realizándose ECO transfontanelar con resultado normal. El crecimiento del perímetro craneal es constante en P50-75 y el desarrollo psicomotor normal. Al no disminuir el tamaño de la fontanela, a los 17 meses consultan en neuropediatría. Presenta fontanela anterior muy amplia y fenotipo peculiar con incisivo inferior bífido. No se palpan las clavículas asociando importante hiperlaxitud que permite aproximar los hombros a la línea media anterior. Exploración neurológica normal. Estudio analítico y ecografía transfontanelar normal. Estudio radiológico dirigido confirma la ausencia bilateral de clavículas y de ramas pubianas así como disminución del diámetro transversal de escapulas e iliacos. Se solicitó estudio genético objetivando una mutación en heterocigosis en el gen RUNX2 no descrita previamente, estudio de los padres negativo. Destacamos la importancia de conocer esta entidad y sospecharla cuando nos encontramos con una fontanela anterior amplia que tarda en cerrarse. El diagnóstico precoz en estos niños es fundamental para prevenir trastornos asociados como las alteraciones dentales u ortopédicas entre otras.



P-077

HETEROTOPIA NODULAR SUBPENDIMARIA DE SUSTANCIA GRIS. A PROPOSITO DE UN CASO

García Serrano, Esther ⁽¹⁾; Hernández Fabian, Arantzazu ⁽²⁾; Ruiz-Ayúcar De La Vega, Irene ⁽²⁾; Bermejo Arnedo, Ignacio ⁽²⁾; Álvarez Álvarez, Nelly ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción: Las heteropías neuronales forman parte de los trastornos de la migración neuronal. En la heterotopia cortical nos encontramos una agrupación de neuronas normales en una localización anormal debido a una detección de la migración neuronal en algún momento del desarrollo. Pueden aparecer de forma esporádica o relacionadas con mutaciones ligadas al cromosoma X. Existen 3 tipos: nodular, laminar y en banda. La asociación más frecuente es la presencia de crisis focales con eventual generalización secundaria y retraso psicomotor. Predomina en mujeres y suele haber agregación familiar. **Caso clínico:** Niña de 9 años con antecedentes de leve retraso psicomotor. Debuta con episodio de amaurosis fugax seguido de crisis convulsiva generalizada. Posteriormente varias crisis focales con mismas características. En el EEG destaca foco lento occipital derecho persistente con generalización a hemisferio contralateral. La RM muestra varias imágenes nodulares subependimarias en relación con heterotopia subependimaria periventricular. Se inicia tratamiento con oxcarbacepina. En la actualidad buen control de crisis. **Conclusiones:** El diagnóstico de esta entidad suele realizarse en el estudio tras crisis convulsivas. Lo habitual es la presencia de crisis en la 2ª-3ª década de la vida. En nuestro caso llama la atención el debut temprano de epilepsia. Es importante hacer un diagnóstico diferencial mediante RM con esclerosis tuberosa y otras entidades que cursen con lesiones nodulares. Esta entidad suele ir asociada a mal control de crisis y en ocasiones hay que recurrir a la cirugía.



P-078

MICROCEFALIA CONGÉNITA. NO TODO ES ZIKA

Gascon Jimenez, Francisco Javier⁽¹⁾; Gallardo Hernandez, Francisca Luisa⁽¹⁾; Fernandez Ramos, Joaquin⁽²⁾; Aguilar Quintero, Maria⁽³⁾; Camino Leon, Rafael⁽²⁾; Lopez Laso, Eduardo⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Montilla, Montilla; ⁽²⁾ Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁽³⁾ Hospital Infanta Margarita, Cabra.

Introducción: La microcefalia es un importante signo neurológico. Las desviaciones del crecimiento normal de la cabeza pueden ser el primer indicador de un problema congénito subyacente, genético o adquirido. El término microcefalia hereditaria estuvo originalmente asociado con un fenotipo particular de microcefalia autosómica recesiva, sin embargo el avance en genética y descubrimiento de nuevos genes, hacen que tengamos un fenotipo clínica y genéticamente heterogéneo. Caso clínico: Recién nacido varón, de 37 semanas de gestación, por parto vaginal eutócico, sin antecedentes obstétricos de interés, en el que destaca un PC de 27,5 cm ($p < 1$, -3.7 DE), con desproporción craneofacial evidente. El estudio inicial, con despistaje metabólico, serología TORCHS y CMV en orina fueron negativos. No se solicita estudio de virus Zika, pues no había antecedentes epidemiológicos. Se realiza una RM craneal en el que se objetiva un patrón giral simplificado, un cuerpo calloso hipoplásico y un retraso en la mielinización de la sustancia blanca. Antes estos hallazgos, se solicita un cariotipo de alta resolución y un Exoma, identificando 2 variantes en heterocigosis, en el gen ASPM. El estudio de portadores, demostró que cada uno de los progenitores es portador en heterocigosis de cada una de las variantes heredadas. Actualmente el paciente tiene 13 meses, inicia marcha con ayuda y no ha presentado complicaciones como epilepsia. Conclusiones: Este paciente, nació en pleno apogeo del virus Zika en los medios. Pero la falta de datos epidemiológicos descartó esa posibilidad. Se realizó un estudio secuencial que culminó con el diagnóstico genético de este paciente.



P-079

DÉFICIT NEUROLÓGICO PROGRESIVO SECUNDARIO A COMPRESIÓN MEDULAR POR QUISTE NEUROENTÉRICO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Gembero Esarte, Eva; Naberán Mardaras, Izaskun; Sánchez Martínez, Idoia; Ahmed Mohamed, Lotfi; Mosquera Gorostidi, Arantxa; Aguilera Albasa, Sergio; Yoldi Petri, M^a Eugenia.

Hospital Virgen del Camino, Pamplona

Introducción:

Los quistes neuroentéricos son lesiones congénitas muy poco frecuentes, derivadas de la partición inadecuada de la placa embrionaria notocordal y del endodermo durante la tercera semana de desarrollo. La clínica se produce por efecto masa, por lo que habitualmente se diagnostican en la segunda y tercera década de la vida. Presentamos un niño con un quiste enterogénico cervical que debutó con clínica neurológica a los 14 meses.

Resumen del caso:

Niño de 14 meses que acude por debilidad progresiva de 3 semanas de evolución. Progresivamente ha ido dejando de ponerse de pie, de gatear y desde la última semana sedestación sólo con apoyo y rezagamiento cefálico. No fiebre ni otra sintomatología acompañante.

No antecedentes personales ni familiares de interés. Desarrollo psicomotor previo normal.

A la exploración tendencia a la rigidez, pares craneales y pupilas normales, reflejos vivos y Babinsky positivo. Se solicita RM craneal-cervical que muestra lesión de aspecto quístico intradural extramedular a nivel de C3-C4 que comprime médula. Es valorado conjuntamente con Neurocirugía, quienes realizan intervención quirúrgica resecaando quiste de contenido mucinoso, compatible histológicamente con quiste enterogénico. La evolución postoperatoria fue favorable, con resolución completa del déficit neurológico.

Conclusiones/Comentarios:

Los quistes enterogénicos son una causa poco frecuente de compresión medular.

El estudio anatomopatológico resulta fundamental para diagnosticar correctamente a estos pacientes.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



El tratamiento es quirúrgico. El objetivo de la cirugía es la resección total del quiste, ya que la resección incompleta se asocia a mayor porcentaje de recidivas.



P-080

SINDROME DE TORTUOSIDAD ARTERIAL: REPORTE DE UN CASO

Gómez Fornell, Rubén; Ballesteros Cogollos, Virginia; Tomás Vila, Miguel; Téllez De Meneses, Montse; Pitarch, Inmaculada; Smeyers, Patricia; Barbero Aguirre, Pedro.

Hospital la Fe, Valencia

INTRODUCCION: El síndrome de tortuosidad arterial (ATS) es un trastorno poco frecuente cuyas manifestaciones ocurren en la edad pediátrica. Presentamos el caso de un paciente de 5 años afecto de ATS y su evolución clínica. **CASO CLINICO:** Varón que inició seguimiento por soplo cardíaco en época neonatal. La ecocardiografía mostró alteración morfológica del arco aórtico realizándose resonancia cardíaca que confirmó elongación de aorta y troncos supraaórticos llegándose al diagnóstico. Posteriormente se realizó resonancia cerebral que objetivó tortuosidad de arteria vertebral izquierda, tronco basilar y arterias carótidas internas así como elongación de vasos del polígono de Willis. El paciente presenta rasgos fenotípicos característicos del síndrome con facies alargada, retrognatia, paladar alto y nariz picuda. Otras posibles manifestaciones son las oculares (queratocono), alteraciones articulares e hipotonía. Nuestro paciente se muestra actualmente asintomático. El ATS está causado por mutaciones del gen SLC2A10 detectándose en nuestro paciente dos mutaciones en homocigosis y entra dentro del diagnóstico diferencial de síndromes como el de Loey-Dietz, el Sd. Ehlers-Danlos y el síndrome de Marfan. El pronóstico viene condicionado por las anomalías cardiovasculares. Los pacientes son propensos a la formación de aneurismas, disección arterial, hipertrofia ventricular y eventos isquémicos. Dado que presentan mayor incidencia de accidente cerebrovascular isquémico arterial, en nuestro paciente se ha iniciado profilaxis antitrombótica con ácido acetilsalicílico. Puesto que el pronóstico puede ser grave requieren de un seguimiento estrecho tanto clínico como por imagenología. **CONCLUSION:** El ATS representa un importante factor de riesgo cardiovascular y por tanto debe considerarse ante imágenes sugestivas.



P-081

ESQUISENCEFALIA. REVISION DE 18 CASOS

Hernández Martínez, Mónica ⁽¹⁾; Domingo Jiménez, María Rosario ⁽²⁾; Alarcón Martínez, Helena ⁽²⁾; Martínez Salcedo, Eduardo ⁽²⁾; Ibáñez Mico, Salvador ⁽²⁾; Ghandour Fabre, Diana ⁽²⁾; Sánchez Guirao, Antonio Jesús ⁽¹⁾; Gómez Verdú, Jose Miguel ⁽¹⁾; Carvallo Valencia, Laurentina ⁽¹⁾; Jiménez Candel, María Isabel ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Virgen del Castillo, Yecla; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: Esquisencefalia es un trastorno de la migración neuronal caracterizado por hendiduras que conectan los ventrículos con la corteza gris cerebral. Las hendiduras pueden ser bilaterales o unilaterales, y pueden estar cerradas o abiertas. Clínicamente se caracteriza por la tríada de las alteraciones de la migración neuronal: trastorno motor, discapacidad intelectual y crisis epilépticas.

Objetivo: Describir las características clínicas de los pacientes afectos de esquisencefalia en los últimos 17 años en nuestra región.

Material y método: Análisis retrospectivo por revisión de historias clínicas.

Resultados: Presentamos 18 casos de esquisencefalia desde el año 2000. Sexo: 14 varones/ 4 mujeres. Gestación: enfermedad Chagas, 1 caso; hijo adicta a drogas vía parenteral, 1 caso. Media edad actual: 10.8 años. Edad al diagnóstico: neonatal, 7; primeros dos años de vida, 10; adolescencia, 1. Forma de presentación: prenatal, 4; crisis, 6; hipotonía, 2; hemiparesia, 3; estudio malformaciones, 2; retraso sicomotor, 1. Tipo de esquisencefalia: labio abierto, 6; labio cerrado, 12; unilateral 12 (50% derecho, 50% izquierdo), bilateral, 6. Anomalías asociadas (14 casos): displasia septo-óptica, 5; anomalía septum pellucidum, 2; holoprosencefalia, 1; displasia cortical, 2; heterotopia/paquigiria, 4. Epilepsia asociada: 8 casos. Retraso psicomotor: 16 casos. Déficit motriz: 17 casos. 1 paciente normalidad neurológica. Cromosopatía detectada 1 caso (delección 18 p11.22).

CONCLUSIONES: La mayoría de pacientes son varones. Menos 2 pacientes todos presentan retraso psicomotor. Los casos más graves asocian displasia septo-óptica. Epilepsia asociada en 44% casos. En un paciente encontramos antecedente de fenómeno disruptivo (drogas en el embarazo). En un caso hemos encontrado anomalía cromosómica.



P-082

DIAGNOSTICO TARDIO Y ATÍPICO DE KERNICTERUS: A PROPÓSITO DE TRES CASOS

Jimena, Sara; Gómez, David; Felipe, Ana; Macaya, Alfons.

Hospital Vall d'Hebrón, Barcelona.

Objetivos: El Kernicterus es la secuela neurológica crónica inducida por bilirrubina, desarrollada en el primer año de vida. Las características clínicas son: hipertonia generalizada, encefalopatía coreoatetósica, limitación de la supravversión de la mirada y pérdida de audición. CASO1: Exprematuro de 28 semanas con displasia broncopulmonar (DBP) y hemorragia intraventricular grado II bilateral (HIV). Presenta inicialmente ictericia no isoimmune tratada con fototerapia. A los 13 días repunte de la bilirrubinemia hasta 15mg/dl e hipoalbuminemia en contexto de enterocolitis necrotizante. Posteriormente inicia movimientos atetósicos en extremidades superiores con RMN normal. A los 10 meses reingresa por insuficiencia respiratoria y crisis de irritabilidad incontrolable e hiperextensión troncular. En RMN, afectación palidal bilateral con elevación de glutamina/glutamato. Mejora parcial con baclofeno y gabapentina. CASO2: Exprematuro de 26 semanas con DBP y HIV grado II. Inicialmente ictericia no isoimmune tratada con fototerapia. Bilirrubemia máxima: 16mg/dcl en contexto de múltiples sepsis. En controles posteriores, sordera neurosensorial grave bilateral. Posteriormente clínica progresiva de diplegia espástica con movimientos coreoatetósicos asociados. En RMN, lesión hiperintensa palidal bilateral. CASO3: Paciente de 8 meses con síndrome nefrótico finlandés que ingresó por sepsis. Tras estabilización, irritabilidad incontrolable con hipertonia generalizada e hiperextensión troncular. RMN: lesiones hiperintensas palidales bilaterales. Mejora con levomepromazina. Comentarios: El Kernicterus es una entidad poco frecuente y de inicio clínico insidioso. La hipoalbuminemia, los insultos neurológicos, las infecciones o cuadros inflamatorios sistémicos son situaciones que potencian la neurotoxicidad de la bilirrubina. Es recomendable monitorizar estos factores y mantener la sospecha de kernicterus en pacientes con clínica compatible.



P-083

AGREGACIÓN FAMILIAR EN LA MALFORMACION DE ARNOLD CHIARI

Jimenez De Domingo, Ana; Muñoz Jareno, Nuria; Castaño De La Mota, Cristina.

Hospital Infanta Leonor, Madrid

INTRODUCCION: La malformación de Arnold Chiari consiste en la ectopia caudal de las amígdalas cerebelosas por debajo del agujero magno. Clínicamente se caracteriza principalmente por dolores de cabeza occipitales, las cervicalgias y los mareos, aunque también pueden presentar disfagia, ataxia, dolor radicular cervical y alteraciones sensitivas y/o motoras. **CASO CLINICO.** Presentamos 4 miembros de una misma familia, pertenecientes a tres generaciones distintas, afectados de la malformación de Arnold Chiari. El caso índice se trata de un niño con seguimiento en neuropediatría desde los 2 años y 3 meses por episodios de cefalea y mareos. En la RM cerebral se objetiva descenso de las amígdalas de 1.6 cm a través del agujero magno. Así mismo se realiza RMN medular sin datos de siringomielia. El paciente a la edad de 3 años es intervenido quirúrgicamente realizándose una craniotomía suboccipital y resección del arco posterior de C1, con resolución completa de los episodios tras la intervención. A lo largo del seguimiento del paciente, la madre de 37 años y la abuela de 58 años son diagnosticadas de Arnold Chiari I. A la hermana de 9 años, por los antecedentes familiares, se le realiza la RM cerebral presentando malformación de Chiari I, pero en este caso la paciente se encuentra asintomática. **CONCLUSIONES.** Este trabajo reporta la agregación familiar que existe en malformación de Chiari, reforzando la hipótesis que existe un componente genético en la transmisión, aunque a día de hoy no se haya identificado el gen causante.



P-084

APLASIA CUTIS CONGENITA (ACC) DE PRESENTACION ATIPICA

Polo Antúnez, Antonio ⁽¹⁾; Luque Merino, Víctor ⁽¹⁾; Moreno Acero, Noelia ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Don Benito-Villanueva de la Serena, Don Benito; ⁽²⁾ Hospital Universitario del Sureste, Arganda del Rey.

INTRODUCCION: ACC: ausencia congénita de epidermis, dermis y/o tejidos subyacentes; de presentación aislada o asociada otras malformaciones (sindrómica). Localización: vértex 80-90% (puede darse en cualquier localización). Defecto cutáneo de aspecto cicatricial fibroso si se produce en estadios iniciales de la gestación, pues se cierra antes del parto; si es más tardío no se cerrará y el aspecto será ulceroso con tejido de granulación. Incidencia: 1-3/10000 RN. Etiología desconocida. **CASO CLINICO:** Niño 6 semanas. Madre secundigesta (aborto espontaneo previo), embarazo gemelar (cogemelo fallecido con 8 semanas). Parto vaginal eutócico a término. Cicatriz en muslo derecho desde el nacimiento, acortamiento e incurvación progresiva del miembro. Exploración: fenotipo peculiar sin claro patrón dismorfológico. Ante lesión cutánea, acortamiento de miembro y fenotipo peculiar se realiza estudio completo. Analítica general y ecografías abdominorenal/cerebral normales. Serie ósea: no displasias. Radiografía y eco de cadera: displasia de cadera. Radiografía fémur: fractura en tallo verde coincidente con la zona de ACC. Cariotipo: 46, XY. Dermatología: aplasia cutis. Oftalmología: normal. Traumatología: asimetría en MID con acortamiento y limitación de bducción de cadera; diagnóstico: de displasia de cadera; tratamiento: arnés de Pavlik. Seguimiento: Desarrollo psicomotor normal y buena evolución de la displasia con tratamiento conservador. **CONCLUSIONES:** ACC asilada con defecto óseo subyacente y displasia de cadera secundaria. Clasificaciones de Frieden y de Sybert: tipo IIA y 7 respectivamente. Se descartó síndrome fémoro-facial y síndrome Adams-Oliver dado que no tenía fenotipo compatible ni otras malformaciones asociadas. Debemos realizar correcto enfoque diagnóstico para evitar yatrogenia y estudios genéticos innecesarios



P-085

NEURALGIA SENSITIVA DEL TRIGEMINO (NST). CASO CLINICO Y REVISION DE LA LITERATURA.

Polo Antúñez, Antonio ⁽¹⁾; Moreno Acero, Noelia ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Don Benito-Villanueva de la Serena, Don Benito; ⁽²⁾ Hospital Universitario del Suroeste, Arganda del Rey.

INTRODUCCION: La NST se caracteriza por alteraciones sensitivas en área enervada por el Nervio Trigémino (VPC), hiperestesia y/o disestesias en región cutáneo-mucosa inervada por una o más de sus ramas; la segunda (V2) y tercera (V3) ramas se afectan con más frecuencia. Puede asociar dolor y debilidad en músculos de la masticación. Se distinguen formas agudas o crónicas e idiopáticas o secundarias. Las idiopáticas se instauran rápidamente, sin dolor ni otros hallazgos clínicos y mejor pronóstico; las secundarias suelen asociar dolor y el pronóstico depende de causa subyacente. Etiología muy variada: traumática (iatrogenia) patología vascular, inflamatoria, desmielinizante, infecciosa, tumoral o conectivopatías. Prevalencia e incidencia desconocidas. **CASO CLINICO:** Niña de 13 años sin antecedentes de interés, salvo tía con tumor cerebral. Presenta cefalea migrañosa con disestesias/parestesias en región V2/V3 izquierda; la sensación persiste tras ceder cefalea y comienza mínima debilidad en masticación. Duración total 36 horas, recuperación total. En exploración se objetiva trastornos sensitivos en región V2/V3 y mínima debilidad en músculo masetero. Estudio completo con RM cerebral, EEG, analítica general con perfil renal, hepático y lipídico, reactantes de fase aguda, función tiroidea, inmunoglobulinas, complemento, proteinograma, autoanticuerpos y serología virus herpes y borrelia sin hallazgos de interés. En 3 años de seguimiento no ha presentado nuevos episodios, por lo que se diagnosticó de NST idiopática. **CONCLUSION:** La NST es infrecuente y probablemente infradiagnosticada. Ante una NST, dadas las etiologías diversas y potencialmente graves que pueden subyacer, debemos realizar un estudio completo y un seguimiento prolongado posterior.



P-086

ASIMETRÍA DE PLIEGUES CUTÁNEOS. DISRAFIAS ESPINALES OCULTAS

Rivera Sánchez, Noelia; Guerrero Moreno, Noelia; Gallego Alcaide, Maria José.

Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

Introducción.

La disrafia espinal oculta es una anomalía congénita caracterizada por la fusión incompleta del tubo neural, que puede comprometer estructuras nerviosas; la lesión se encuentra cubierta por piel. Pueden presentar alteraciones cutáneas asociadas, como masa de partes blandas, hemangioma o vello, que en ocasiones constituyen la única manifestación inicial y deberá ser criterio de valoración por neurocirugía, la cirugía es el tratamiento de elección y debe practicarse antes de que den comienzo los síntomas neurológicos. La cirugía permite la prevención del desarrollo de un déficit neurológico o frenando la progresión del deterioro.

Caso clínico.

Lactante de 3 meses, con diagnóstico prenatal de ventriculomegalia. Al nacimiento presenta asimetría clara de pliegues glúteos, con lesión pediculada verrugosa en nalga izquierda de 15 mm de diámetro similar a un pólipo dérmico, blando, sin aspecto angiomatoso. Presenta normalidad en los reflejos del recién nacido y buena movilidad de miembros inferiores. En ecografía cerebral postnatal se objetiva dilatación leve de ventrículos laterales. Se ha realizado RM de columna lumbosacra donde destaca lipomielomeningocele transicional con disgnesia parcial sacra asociada. En el momento actual, al no presentar déficits sensitivos o motores aparentes, se encuentran ante una actitud expectante.

Conclusiones

Las disrafias espinales ocultas deben ser valoradas desde el punto de vista neuroquirúrgico por el riesgo de daño neurológico permanente. Su pronóstico depende en gran parte de su diagnóstico y tratamiento precoz.

Toda lesión cutánea en línea media debe alertar sobre la posible existencia de una disrafia.



P-087

OS ODONTOIDEUM MANIFESTADO CON UNA PROMINENCIA EN LA NUCA POR INESTABILIDAD ATLANTO-AXOIDEA.

Vidal Sanahuja, Ramon ⁽¹⁾; Rodríguez Fernández, Ana Yansi ⁽²⁾; Martínez Ruiz, Amalia ⁽³⁾; Santos De Vega, Sagrario ⁽⁴⁾; Torre González, Marina ⁽⁴⁾; González Gómez De Agüero, Iris ⁽⁵⁾; Medina Esquitino, María Del Carmen ⁽⁵⁾; López Bermeo, Diego Fernando ⁽⁶⁾; Poca, María Antonia ⁽⁶⁾; Sahuquillo, Juan ⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ U. Neuropediatría. Hospital de Terrassa, Terrassa; ⁽²⁾ CAP EST, Pediatría. C.S. Terrassa, Terrassa; ⁽³⁾ S. Traumatología i Ortopèdia. Hospital de Terrassa, Terrassa; ⁽⁴⁾ S. Radiología. Hospital de Terrassa, Terrassa; ⁽⁵⁾ S. Pediatría. Hospital de Terrassa, Terrassa; ⁽⁶⁾ U. Neurocirugía Pediàtrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron., Barcelona.

Introducción: La inestabilidad atlanto-axoidea puede ser debida a numerosas etiologías, y es de gran importancia su diagnóstico precoz por el riesgo de lesión medular. Caso clínico: Niño remitido a los 7 años por presentar TDAH, y también por leve tendencia a la marcha en equino desde hacía 2 años. Presentaba una discreta limitación aquilea, sin déficit motor ni afectación piramidal. Se trató con metilfenidato presentando buena evolución. Dos años después manifestó que, cuando flexionaba el cuello, le aparecía una prominencia en el lado derecho de la nuca, sin asociar ninguna otra molestia. La ECOGRAFIA del cuello resultó normal, pero en las RX dinámicas cervicales se detectó una importante inestabilidad atlanto-axoidea, y en la RM cervical se detectó un *os odontoideum* ortotópico, sin compresión medular. Se colocó un halo craneotorácico con la finalidad de reducir la luxación, consiguiéndose alinear correctamente el complejo C0-C2. Seis semanas después se procedió a una artrodesis occipito-C2 instrumentada, e injerto óseo homólogo de banco. A los 3 meses de la cirugía, mantiene el collarín cervical y muy buena evolución clínica. Conclusiones: Destacar la importancia del diagnóstico precoz de esta enfermedad malformativa, muy poco frecuente (solo 2-3% de las patologías cervicales), de interés radiológico, y que requiere tratamiento quirúrgico.



MISCELÁNEA.

P-088

NEUROTOXICIDAD POR METOTREXATO. EXPERIENCIA CLÍNICA EN BASE A TRES CASOS.

Bailen Vergara, Andrea; Sabrido Bermúdez, Gema; Llombart Vidal, Alicia; Rico Rodes, Angela; Ureña Horno, Laura; Gomez Gosálvez, Francisco ; Jadraque Rodríguez, Rocío; Esquembre Menor, Carlos.

Hospital general universitario de alicante, Alicante

El metotrexato (MTX) es un antagonista del ácido fólico. Administrado en altas dosis, ha demostrado eficacia y aumento de la supervivencia en procesos neoplásicos. El MTX puede asociar una morbilidad neurológica grave por sus efectos neurotóxicos. La fisiopatología de la neurotoxicidad es multifactorial y la clínica más común es la producida por la leucoencefalopatía.

Presentamos 3 casos de neurotoxicidad subaguda por MTX; un niño de 6 años con LLA, una adolescente de 16 años con linfoma de Burkitt y un adolescente de 16 años con linfoma linfoblástico T que habían recibido una semana antes MTX intravenoso y triple intratecal, presentando clínica aguda de hemiparesia y alteraciones del lenguaje. Las RM en los dos últimos casos mostraron a nivel supratentorial dos áreas hiperintensas simétricas en FLAIR y T2 con restricción a la difusión y sin captación de contraste en ambos centros semiovoides, siendo descritas en literatura en casos de toxicidad por MTX, considerándola como primera posibilidad diagnóstica. En el primer caso la RM fue normal, pero la clínica y evolución posterior hicieron también considerarla como primera posibilidad diagnóstica. Para las siguientes dosis se administró profilaxis con dextrometorfano, sin aparición de clínica posterior.

En los pacientes oncológicos en tratamiento quimioterápico, la clínica neurológica aguda tiene diferentes causas. Reconocer la neurotoxicidad por MTX precozmente, evitaría la realización de pruebas y acciones terapéuticas innecesarias. Aunque el espectro clínico es muy variable y dificulta el diagnóstico, en la mayoría de casos descritos en niños los cambios son transitorios y no dejan secuelas.



P-089

PRESENTACIÓN NEUROLÓGICA DE ENFERMEDAD DE BEHÇET EN LACTANTE DE SEIS MESES

Pons, Montse; Ruiz, Angeles; Cordoba, Ester; Moreno, Clara; Miravet, Elena; Grimalt, Antonia.

Hospital Son Espasses, Palma

Introducción

La enfermedad de Behçet es una vasculitis sistémica que en ocasiones debuta con sintomatología neurológica, presentamos el caso más joven reportado en la literatura.

Historia clínica

Lactante sin antecedentes familiares ni personales relevantes; que a los seis meses de vida presenta parálisis facial central, alteración de la deglución y tendencia a la somnolencia.

Estudio LCR: aspecto transparente, proteína 0,14 g/L, láctico, glucosa, ADA, Hties i leucos negativos. No se detectan bandas oligoclonales en LCR, coeficiente albúmina normal. Sospecha síntesis intratecal de Ig G. Índice Tibbling Link 0.65. Ac antineuronales de superficie negativos . Cultivo virus y bacterias negativo.

Analítica general y metabólicas dentro de la normalidad.

RMN craneal y medular : destaca lesión focal aguda bulbar derecha, a nivel del tubérculo cuneiforme. Resto dentro de la normalidad

Recibe tratamiento con gammaglobulinas, megadosis de corticoides y antibioterapia, con buena evolución clínica.

Al cabo de un mes se repitió la RMN craneal y por lo hallazgos se sugirió probable origen isquémico de la lesión.

Aprox a los 2 años de edad, inicia lesiones cutáneas recidivantes, aftas orales y alteraciones gastrointestinales inespecíficas. Con la clínica y biopsia cutánea de las lesiones, se diagnostica de enfermedad de Behçet y se inicia tratamiento específico.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Conclusiones

La enfermedad de Behçet puede debutar con sintomatología neurológica, sin la clásicas aftas orales o genitales. Pero las características clínicas y radiológicas pueden ayudarnos en la sospecha.



P-090

ESTUDIO DEL USO DE PANTALLAS EN LOS NIÑOS CON TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO MENORES DE SEIS AÑOS

Pons, Montse; Pinzón, Gloria; Bordoy, Andreeva.

Hospital Manacor, Manacor.

Introducción y objetivos

Los efectos negativos del exceso de televisión están bien documentados, pero la mayoría de estudios la población es mayor de 6 años.

El objetivo principal de nuestro trabajo : medir las características del uso de pantallas en la población con trastornos del neurodesarrollo y compararla con población normal

Objetivos secundarios: investigar las variables que influyen en un mayor uso .

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio transversal realizado mediante la cumplimentación de 2 encuestas por parte de los padres que realizaban la primera visita en Atención Precoz . Se compara con población procedente de los centros de salud del área de referencia.

RESULTADOS

Durante el 2015, iniciaron Atención precoz en nuestro centro 54 niños, (se incluyen 49). Y en los centros de Salud, se incluyeron 221 niños menores de seis años.

Los resultados muestran un uso significativamente superior en la población con patología del neurodesarrollo ($p < 0.005$)

En las cuestiones de aptitud, en la mayoría de familias no hay normas claras respecto su uso y el beneficio en tiempo libre para los padres es ampliamente reconocido. Finalmente solo un 20%, ha recibido, información respecto un uso adecuado.

El nivel de estudios de la madre se relaciona de forma significativa ($p < 0.001$) con un uso excesivo de pantallas (prueba de X cuadrado), en ambas poblaciones

Conclusiones

Se confirma un mayor uso en la población con problemas del neurodesarrollo. Además en este tipo de población la repercusión negativa es superior, por lo que deberíamos hacer hincapié en uso adecuado.



P-091

ENCEFALITIS DIENCEFÁLICA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE NEUROMIELITIS ÓPTICA

Bote Gascón, Marta ⁽¹⁾; García De Pablo, Inés ⁽¹⁾; Santos Moreno, María Teresa ⁽¹⁾; Miranda Herrero, María Concepción ⁽²⁾; Barredo Valderrama, Estibaliz ⁽²⁾; García Ron, Adrián ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

INTRODUCCIÓN

La neuromielitis óptica es una enfermedad desmielinizante que puede debutar, sobre todo en la población pediátrica, de manera diversa. El 16% de las NMO infantiles se presentan con un síndrome encefálico.

CASO CLÍNICO

Paciente de 12 años con fiebre de 5 días, cefalea, astenia y dolor abdominal acompañado de dolor cervical, sin otros hallazgos relevantes en la exploración y datos compatibles con SIADH central en las pruebas de laboratorio realizadas en urgencias. Radiografía de tórax, TAC craneal, ecografía abdominal normales. Mantoux, PCR de virus, cultivo de orina, sangre, heces y LCR negativos. Bioquímica de LCR: pleocitosis e hiperproteínoorraquia. Ante la sospecha de encefalitis realizamos RMN craneal y cervical en la que se objetiva un aumento de intensidad en región hipotalámica compatible con encefalitis diencefálica por lo que se inicia inmunoterapia (CC + IG) con buena evolución clínica. Ac anti neuronales incluido anti-NMDA (negativos). Serología positiva M. pneumoniae (IgG e IgM). Evolución: Completamos estudio de eje hipotálamo-hipofisario y PET-TAC corporal (normal). Asintomática 7 meses (mejoría radiológica en 2 controles) hasta que reingresa en otro centro por Neuromielitis Óptica con Ac anti-AQP4. Actualmente en tratamiento con Rituximab.

CONCLUSIONES

El M.pneumoniae es una causa frecuente de encefalitis en pediatría, pero debemos realizar un buen diagnóstico diferencial para llegar al diagnóstico etiológico final. La afectación cerebral asociada a NMO infantil suelen ser sintomática al contrario que en adultos. Es importante conocer otras localizaciones afectadas en relación con NMO, para poder realizar un diagnóstico temprano y comenzar lo antes posible con la inmunoterapia.



P-092

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA SEGUIDA DE NEURITIS ÓPTICA
RECURRENTE

Carrascosa, Paula ⁽¹⁾; Chacón, Almudena ⁽¹⁾; Delgado, Fátima ⁽²⁾; Barredo, Estíbaliz ⁽¹⁾; Miranda, María Concepción ⁽¹⁾; Vázquez, María ⁽¹⁾; Castro, Pedro ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro.

INTRODUCCIÓN. La presentación de enfermedades inflamatorias desmielinizantes en pacientes pediátricos difiere de la observada en adultos. **CASO CLÍNICO.** Niña de 7 años con antecedentes de encefalomiélitis diseminada aguda (ADEM) a los 4 años con RM de control normal, recibió corticoides y ácido valproico con buena evolución. Presentó episodio de neuritis óptica izquierda a los 6 años con resolución y episodio de neuritis óptica bilateral un año después. Durante el último ingreso, la paciente recibió tratamiento con corticoides intravenosos en bolos seguido de corticoides orales. Se realizaron varias pruebas complementarias: RMN cerebral y medular con hallazgos compatibles con neuritis óptica sin otras lesiones compatibles con enfermedad desmielinizante, estudio de LCR normal con bandas oligoclonales negativas y cociente de inmunoglobulinas normal, estudio de autoinmunidad negativo y potenciales evocados visuales que indicaron defecto de conducción de vía visual bilateral. El estudio de suero mediante ensayo en células transfectadas mostró anticuerpos antiNMO/AQP4 negativos y anticuerpos IgG-MOG a título débil positivo por debajo del punto de corte de positividad aceptado internacionalmente. A lo largo del ingreso mejoró progresivamente la agudeza visual, sin presentar dolor ocular, cefalea ni otra clínica neurológica. En revisiones posteriores, la exploración neurológica es normal, con pupilas isocóricas normorreactivas, pares craneales y fondo de ojo normales y buena agudeza visual. **CONCLUSIONES.** La ADEM seguida de neuritis óptica es un cuadro clínico raro descrito en pocos casos de pacientes en edad pediátrica. Los anticuerpos antiMOG podrían tener un papel en la patogenia de la enfermedad. Los datos sobre el pronóstico no son claros.



P-093

¿QUÉ HAY DETRÁS DE UN FENOTIPO PECULIAR?

Expósito Escudero, Jesica Maria; Martín Viota, Lucia; Gonzalez Barrios, Desiree.

Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife

INTRODUCCION: La gangliosidosis GM1 es un trastorno por almacenamiento lisosomal poco común caracterizado por una actividad deficiente de la beta-galactosidasa. Clínicamente presenta una amplia gama de rasgos neuroviscerales, oftalmológicos y dismórficos variables. Se distinguen tres formas, una infantil rápidamente progresiva, una juvenil o infantil tardía y una crónica en adultos. Es una enfermedad autosómica recesiva sin tratamiento curativo. El pronóstico depende del tipo de GM1 siendo extremadamente desfavorable en la forma infantil grave. **CASO CLINICO:** Varón remitido a los 2 meses por fenotipo peculiar y retraso psicomotor. Destaca macrocefalia con fontanela amplia, hipertelorismo, raíz nasal plana y orejas de implantación baja. No fijación visual. Abdomen prominente con hepatomegalia de 4 centímetros y esplenomegalia. Hidrocele bilateral. Pulgares incluidos, pies talos. Máculas violáceas en miembros inferiores y área lumbar. Hipotonía global con movimiento de extremidades solo en el plano horizontal. Tras estudio complementario se confirma neuropatía óptica bilateral e hipoacusia neurosensorial bilateral. Se observa alteración de oligosacáridos en orina con prueba de actividad de beta galactosidasa en leucocitos reducida compatible con gangliosidosis GM1. Actualmente se encuentra pendiente resultados de estudio genético y de resonancia magnética nuclear cerebral. **CONCLUSIÓN:** A pesar de tratarse de una forma grave infantil con pronóstico muy desfavorable y sin tratamiento curativo por el momento es importante detectar esta alteración y llegar a su diagnóstico no solo para asegurar asesoramiento genético a la familia, si no para facilitar en tratamiento de soporte y los cuidados necesarios en el paciente.



P-094

SINDROME DE OPSOCLONO MIOCLONO EN CONTEXTO DE INFECCION POR ENTEROVIRUS

Expósito Escudero, Jesica Maria; Martín Viota, Lucia; Gonzalez Barrios, Desiree.

Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife

INTRUDUCCIÓN. El síndrome de opsoclono mioclono (OMS) es un raro trastorno neurológico caracterizado por opsoclono, sacudidas mioclónicas, falta de coordinación, irritabilidad y trastornos del sueño. Suele tratarse de un cuadro brusco y a menudo severo que puede llegar a cronificarse. Su origen puede ser paraneoplásico, característicamente en casos de Neuroblastoma; parainfeccioso o idiopático. **CASO CLINICO.** Presentamos el caso de una mujer de 14 meses de edad, sin antecedentes de interés, que presenta cuadro agudo de menos de 12 horas de evolución de movimientos oculares rápidos, involuntarios y caóticos de predominio rotatorio y torsional. Además presenta ataxia con temblor de acción junto a marcada irritabilidad. Ha presentando mioclonias durante el sueño que llegan a despertarla. Ante la sospecha de OMS se realiza estudio de extensión con electroencefalograma, catecolaminas en orina, ecografía de abdomen, tomografía computarizada y resonancia magnética cerebral que resultaron normales. Se realizó punción lumbar con cultivo y estudio de virus negativos. Finalmente se detectó enterovirus positivo en muestra de heces por lo que se inició tratamiento con inmunoglobulina humana inespecífica y corticoterapia con lo que se observa lenta mejoría de los síntomas. Durante su seguimiento ha continuado mejorando la exploración física sin llegar a normalizarse completamente por el momento. **CONCLUSIÓN.** Ante OMS es imprescindible descartar proceso neoplásico subyacente, especialmente Neuroblastoma. Si se descartan estos se debe pensar en causas infecciosas. En nuestro paciente el desencadenante es una infección por enterovirus, virus que ha presentado un aumento de su incidencia en los últimos meses con variable clínica neurológica acompañante.



P-095

PARÁLISIS FLÁCIDA AGUDA ASOCIADA A INFECCIÓN POR VIRUS COXSAKIE A6. A
PROPÓSITO DE 2 CASOS.

García Tena, Jesús; Álvarez Martín, Marta; Toledo, Juan Diego; Esparza Sanchez, Maria
Ana; Povo Martín, Sarabel; Gonzalez, Carolina.

Hospital General Universitario de Castellón, Castellón de la Plana

INTRODUCCIÓN:

El último año hemos constatado un incremento de enfermedad neurológica grave asociada a enterovirus, habitualmente EV-A71 y EV-D68. El virus coxsakie A6 no está descrito como especialmente neurotrópico. Presentamos dos casos de PFA debidos a bulbomielitis, en los que se demuestra infección aguda por coxsakie A6. El primero asocia afectación neuropática y el segundo afectación de segunda motoneurona.

CASOS CLÍNICOS:

Caso 1: Niña 4 años con IRS febril, ataxia, oftalmoplejia, arreflexia y paresia bulbar y de miembros superiores. LCR: leucorraquia con PCR negativa a HSV y EV. PCR en heces: coxsakie A6 positiva. RNM inicial normal y desmielinización bulbo-medular a los 5 días. ENG sensitivo desmielinizante. ENG motor axonal. Ac. antigangliósidos negativos. Tratamiento: Aciclovir, Igiv y megadosis de corticoides. Evolución: recuperación completa al mes.

Caso 2: Niña 4 años con GEA febril, inicia en pocas horas parálisis ambos miembros superiores y pares oculomotores/bulbares. LCR: bioquímica y PCR HSV y EV negativas. PCR EV en faringe y heces positiva a coxsakie A6. Ac anti-aquaporina y anti-MOG negativos. RNM: desmielinización y edema bulbo-medular. ENG sensitivo normal. ENG motor y EMG: afectación severa segunda motoneurona. Tratamiento: Aciclovir, Igiv, megadosis corticoides y dos ciclos plasmaféresis. Evolución tórpida con parálisis residual a los tres meses.

CONCLUSIONES:

Destacamos el hallazgo de infección aguda por coxsakie A6 en dos niños con PFA, sin ninguna otra causa identificada, pues no somos conocedores de casos similares en el estado español. Resaltar la importancia del tratamiento inmunomodulador (Igiv y corticoides) precoz en debuts graves con afectación de pares craneales y/o PFA.



P-096

SOSPECHA INICIAL DE ENCEFALITIS CON SÍNTOMAS NO CONGRUENTES Y DIAGNÓSTICO FINAL DE POLIRRADICULONEUROPATÍA

García Tena, Jesús; Álvarez Martín, Marta; Dapena Arquilés, Marta.

Hospital General Universitario de Castellón, Castellón de la Plana

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Guillain-Barré es una polirradiculoneuritis aguda autoinmune desencadenada por una infección, que precede a la clínica: debilidad progresiva, arreflexia, afectación sensitiva, de pares craneales,... Aunque el *Campylobacter jejuni* es el germen más frecuente, también se han descrito casos asociados a virus, como enterovirus, y a vacunación.

CASO CLÍNICO:

Niña de 18 meses ingresa por sospecha de encefalitis: somnolencia/ decaimiento, irritabilidad y ataxia.

?- Antecedentes: hija de padres sanos no consanguíneos. No antecedentes de interés.

?- Ambiente epidemiológico: cuadro de infección respiratoria superior hacía una semana. Vacunación: pentavalente hacía 6 días y antigripal .hacía 3 semanas

?- Exploración física al ingreso: Irritable. No somnolencia. Marcha inestable y atáxica. Tono, fuerza y ROT normales. No disartria.

?- Pruebas complementarias: Analítica normal; punción lumbar: discreta proteinorraquia; RMN cerebral-medular normales, PCR herpes y enterovirus negativo en LCR, faringe y heces. Serología IgM e IgG (repetida a las 2 semanas) positiva a enterovirus.

?- Evolución: Ante sospecha inicial de encefalitis, se inicia tratamiento con Inmunoglobulinas y Aciclovir. La ataxia inicial parece tratarse de claudicación secundaria a dolor o debilidad. Al 6º día de ingreso, se objetiva arreflexia e hipotonía. Se solicita estudio neurofisiológico: polineuropatía desmielinizante.

CONCLUSIONES:

Ante síntomas y signos no congruentes de encefalitis, hay que plantearse otros diagnósticos diferenciales. En nuestro caso, no queda clara la etiología del Síndrome de Guillain-Barré: tenemos el antecedente de vacunación antigripal, y por otro lado, serología positiva a enterovirus en contexto de encefalitis por enterovirus. No obstante, la evolución de la paciente fue favorable, con recuperación completa.



P-097

ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES: UN RETO DIAGNÓSTICO EN PEDIATRÍA

García Sánchez, Verónica; Salazar Oliva, Patricia; Garófano Montero, Sonia; Ruiz González, Estefanía; Ley Martos, Myriam.

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

Introducción

Los trastornos desmielinizantes adquiridos del SNC representan un amplio espectro de fenotipos clínicos y radiológicos, suponiendo en muchas ocasiones un reto diagnóstico en los pacientes pediátricos.

Caso clínico

Niña de 12 años con debilidad de miembro inferior derecho de 3 meses de evolución, sin dolor ni alteración de la sensibilidad. Antecedentes: varicela hace 8 meses y vacuna del VPH hace 4.

Exploración neurológica: anisocoria con pupila izquierda midriática poco reactiva a la luz, reflejo rotuliano bilateral exaltado con aumento del área reflexógena, clonus bilateral y dificultad para realizar la marcha de puntillas, talones y tándem.

RM con contraste con grave afectación de sustancia blanca supra e infratentorial junto con lesiones quísticas con realce en anillo incompleto y un patrón difuso de hiperintensidad centromedular que se extiende desde C7 al cono medular. Los PEV y PESS presentan una prolongación de las latencias más marcada en ojo izquierdo y en miembro inferior derecho. En el LCR presenta hiperproteínorraquia y bandas oligoclonales positivas. En el FO de ojo izquierdo existía flebitis, papilitis y vitritis, precisando corticoides intraoculares. Los autoanticuerpos y marcadores de vasculitis fueron negativos salvo haplotipo HLA B51 (relacionado con Behçet).

Se trató con corticoides intravenosos a altas dosis durante 5 días continuando con corticoides orales y rehabilitación.

Conclusiones

El diagnóstico diferencial engloba enfermedades desmielinizantes adquiridas y vasculitis del SNC. Consideramos como primera posibilidad esclerosis múltiple dados los hallazgos radiológicos. Destaca la edad de la paciente y la gran disociación clínico-radiológica.



P-098

COREA DE SYDENHAM: EVOLUCIÓN DE TRES CASOS CLÍNICOS

Martínez Cayuelas, Elena; Soto Insuga, Víctor ; Dominguez Garrido, María Nieves;
Losada Del Pozo, Rebeca; Rodrigo Moreno, María; Moreno Vinues, Beatriz ; Martínez
González, Marta; Ruiz Jiménez, Paula.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid

Introducción: La corea es un trastorno poco frecuente debido a múltiples causas. La corea postestreptocócica o de Sydenham (CS) es todavía la causa principal de corea aguda en pediatría.

Objetivo: describir las características clínicas y la evolución de pacientes con CS.

Material y método: estudio retrospectivo con revisión de historias clínicas de pacientes 0-18 años con CS en los últimos dos años.

Resultados: tres pacientes fueron diagnosticados de CS, con una edad media de 9.6 años. El diagnóstico se realizó en el primer mes y en dos había un antecedente claro de faringoamigdalitis estreptocócica. La presentación fue unilateral con afectación facial. Las alteraciones del lenguaje y conducta fueron los síntomas acompañantes más frecuentes. Los 3 pacientes presentaron valores patológicos de ASLO y/o antideoxiribonucleasa B, y una patología valvular. La resonancia magnética (RM) cerebral fue patológica en un caso, con lesión con restricción en difusión milimétrica en centro semioval derecho, que desaparece en control posterior. El tratamiento se ha basado en penicilina de forma crónica y ácido valproico/carbamazepina, con resolución de la clínica en dos de los pacientes en menos de 2 meses de tratamiento. Uno de los casos recurrió un año y medio después del diagnóstico.

Conclusiones: Aunque rara en pediatría, la CS constituye un cuadro característico que precisa de un tratamiento crónico y vigilancia de posibles complicaciones, por lo que es preciso actualizar los conocimientos sobre la misma. Se han descrito alteraciones en RM en ganglios basales en estos pacientes, que inicialmente, pueden plantear dudas diagnósticas.



P-099

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CANDIDATOS A IMPLANTE COCLEAR

Martinez Garcia, Argeli Jarielqui; Suriel Baide Baide, Heidi ; Rebollo Polo, Monica ; De Diego, Victor ; Claveria, Maria Antonia ; Ourani, Sophia; Campistol Plana, Jaume.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Introducción

El implante coclear como tratamiento de la hipoacusia neurosensorial es un procedimiento neuromodulador que permite la plasticidad para desarrollar lenguaje, mejora las oportunidades educacionales y algunos déficits relacionados con el equilibrio. La valoración multidisciplinaria de los candidatos a colocación de implante coclear y su seguimiento posterior, es clave en la obtención de resultados satisfactorios. La valoración neuropediátrica, es importante para obtener signos guías en relación a patología neurológica asociada

Objetivos

Describir las manifestaciones neurológicas de los candidatos a implante coclear y su seguimiento posterior

Métodos

Se han analizado los datos de 239 pacientes candidatos a colocación de implante coclear, utilizando la base de datos de la consulta de neuropediatría

Resultados

Se han evaluado 239 pacientes con hipoacusia. De acuerdo a la etiología se consideraron: adquiridos 47 (19.6%) (citomegalovirus congénitos 8, antecedentes de prematuridades:28 (59.5%); post meningitis meningocócica:9 (19%); encefalopatía hiperbilirrubinémica:2 (4%); uso de aminoglucósidos:1(2%). Probablemente Genéticos 75(31.3%) de los cuales sindrómicos 35/75 (47%), entre ellos Síndrome de CHARGE (2) (*CHD7*); Síndrome de Mc Cudley Chudley (1) (*GPSM2*); síndrome de Usher (5) y no sindrómicos: 40/75 (53%). No filiados 115(48%). Asocian patología del neurodesarrollo concomitante: TEA (2), TDHA (4) y algún grado de retraso global del desarrollo (42). Se han implantado 88 de los pacientes valorados

Conclusión

Una gran cantidad de pacientes candidatos a implante coclear tienen patología neurológica asociada. La valoración multidisciplinaria de estos pacientes es uno de los

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



factores primordiales para la correcta elección de los candidatos, tratamiento y seguimiento posterior



P-100

COREA DE SYDENHAM: PRESENTACIÓN DE UN CASO CON EXCELENTE RESPUESTA A LA GAMMAGLOBULINA

Mateo Martínez, Gonzalo ; Arriola Pereda, Gema; Andrés Bartolomé, Angélica ; Olalla Nadal, Fatima; Llorente Ruiz, Cristina; García Mazario, Maria Jesús; Nafria Prada, Carmen Victoria.

Hospital Univ. de Guadalajara, Guadalajara

Introducción: La Corea de Sydenham es una complicación de la Fiebre Reumática (15-20%) producida por una autoinmunidad humoral contra proteínas sinápticas (D2R), reacción cruzada tras una infección por *Streptococcus Pyogenes*, que se manifiesta como una disfunción de los ganglios basales. **Caso Clínico:** Niño de 7 años, sin antecedentes de interés, remitido para valoración por movimientos anormales de mes y medio de evolución, con empeoramiento progresivo. En su colegio habían detectado además, una disminución importante del rendimiento escolar y una mayor impulsividad. En la exploración física presentaba movimientos coreicos (involuntarios, irregulares, no estereotipados) de las cuatro extremidades y a nivel axial con disartria. Marcha preservada con pruebas cerebelosas no valorables. Se mostraba desinhibido e impulsivo, resto normal. Pruebas complementarias con ASLO de 209 UI/ml (N<150), AntiDNASA negativos y resto de la analítica sanguínea normal. Cultivo faringoamigdalares negativo. Líquido cefalorraquídeo con citoquímica normal salvo discreta celularidad, 35 leucos/mm³ de predominio mononuclear (85%). Anticuerpos Anti D2R pendiente de resultado. Insuficiencia mitral leve en la ecocardiografía, Resonancia magnética cerebral normal. Respecto al tratamiento, además de Penicilina y ácido acetilsalicílico, se inició al diagnóstico tratamiento con Carbamazepina. Pasados 7 días, ni en la exploración ni en las filmaciones comparadas apreciamos cambios sustanciales por lo que se indicó pauta con gammaglobulina a 1gr/kg/día durante 2 días. A la semana presenta importante mejoría que le permite reanudar sus actividades cotidianas con normalidad..

Conclusiones: Atendiendo al mecanismo autoinmune humoral de esta patología optamos por un tratamiento combinado: sintomático e inmunomodulador. La respuesta a este último fue satisfactoria.



P-101

ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES POR ANTICUERPOS ANTIMOG: A PROPÓSITO DE DOS CASOS CLÍNICOS

Moreno Calero, Clara; Miravet Fuster, Elena; Grimalt Calatayud, M^a Antonia; Córdoba Borrás, Esther; Roncero Sánchez-Cano, Inés ; Pons Rodríguez, Montserrat; Solaeche Fernández, Lucía; Amengual Gual, Marta; Carmona Belda, Miguel; Ruiz Gómez, M^a Ángeles .

Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca

Introducción.

La glicoproteína de la mielina de los oligodendrocitos (MOG) es un antígeno diana de enfermedades desmielinizantes del SNC, incluyendo el ADEM, la neuromielitis óptica y la EM. Puede dar información pronóstica sobre el curso monofásico o recurrente de la enfermedad. Presentamos dos casos clínicos, un ADEM y una neuritis óptica por anticuerpos antiMOG

Caso Clínico.

Niño de 3 años que consulta a urgencias por somnolencia, rechazo de la marcha e hipoactividad. Se realiza RMN craneal que evidencia lesiones en sustancia gris profunda y sustancia blanca compatible con ADEM. Adolescente de 12 años con clínica de disminución de agudeza visual y dolor ocular izquierdo de 3 días. Se realiza RMN craneal y se diagnostica de neuritis óptica. Ambos son tratados con megabolos de corticoides durante 5 días con resolución completa de la clínica. En el estudio inmunológico se detectan en ambos Ac antiMOG. En el primer caso, se realiza RMN de control un mes después y se observa mejoría franca de las lesiones. En el segundo caso la RMN es realizada 9 meses después y se observa resolución total del engrosamiento y realce del nervio óptico

Conclusiones

Los anticuerpos MOG son positivos en títulos altos durante el primer episodio de ADEM con límites rápidamente decrecientes a indetectables después de la recuperación. Sin embargo, los anticuerpos MOG persistentes se consideran como un factor predictivo para la EM, recaídas de neuritis óptica y recuperación incompleta de ADEM, por lo que es importante realizar controles en pacientes diagnosticados de enfermedades desmielinizantes por antiMOG



P-102

ENCEFALITIS AUTOINMUNE CONTRA EL RECEPTOR DE N-METIL-D-ASPARTATO (ANTI-NMDA): DE LA DESESPERANZA A LA ILUSIÓN

Rico Rodes, Angela ; Reolid Pérez, Macarena; Sabrido Bermudez, Gema; Bailen Vergara, Andrea; Llombart Vidal, Alicia; Jadraque Rodriguez, Rocio; Gomez Gosalvez, Francisco.

Hospital General Universitario, Alicante

Desde que fue descrita en 2007 la encefalitis anti-NMDA es una patología documentada en la población pediátrica de forma creciente. Se presenta un caso de encefalitis anti-NMDA secundario a encefalitis por VHS. Niña de 11 años ingresada por meningoencefalitis secundaria a VHS con anti-NMDA negativo. Al alta se encuentra asintomática pero a la semana presenta empeoramiento con desinhibición, disartria, alteraciones del sueño y marcha. Ante la sospecha de recaída se realiza punción lumbar siendo el cultivo y PCR VHS negativa. Se solicita anticuerpos anti-NMDA resultando positivos, iniciándose tratamiento con corticoides. Neurológicamente presenta empeoramiento progresivo, iniciándose tratamiento con inmunoglobulinas sin obtener mejoría, por lo que se añade tratamiento con Rituximab y plasmaféresis. Presenta lenta mejoría de la clínica motora evolucionando hacia una regresión autista, con dicha clínica es dada de alta en tratamiento con clobazam y prednisolona. Tras dos meses, ante escasa mejoría a nivel cognitivo-conductual, se inicia 3ª línea de tratamiento con ciclos mensuales de ciclofosfamida + inmunoglobulinas + corticoides. Actualmente al 4º ciclo de tratamiento presenta clara mejoría. La encefalitis anti-NMDA es un trastorno cada vez más descrito. En la mayoría de los casos se desconoce el motivo que lo desencadena aunque se sabe que la infección por VHS puede actuar como trigger y producir secundariamente una encefalitis anti-NMDA. Es importante su diagnóstico y tratamiento precoz, lo que condicionará el pronóstico de los pacientes ya que es una entidad potencialmente tratable a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de encefalitis.



P-103

MENINGITIS POR LISTERIA MONOCYTOGENES EN PACIENTE ADOLESCENTE SANA

Sigatullina , Mariya ; Arno Fortea, Érika ; Anglada Raquer, Mar; Felipe Rucían, Ana; Rodrigo Gonzalo-De-Liria, Carlos ; Macaya Ruiz, Alfons .

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

INTRODUCCIÓN: *Mild encephalopathy with a reversible splenic lesion (MERS)* es un síndrome clínico-radiológico recientemente descrito que combina la lesión en esplenio en la resonancia magnética y síntomas neurológicos (síndrome confusional con alucinaciones visuales) en contexto de infecciones víricas. Presentamos un caso de meningitis por *L. Monocytogenes* causante de MERS en una paciente adolescente

CASO CLÍNICO: Paciente de 12 años presenta cuadro de cefalea, somnolencia, fiebre elevada, vómitos incoercibles desde hace tres días y aparición de alucinaciones visuales. En la exploración física destacaban signos meníngeos, bradipsiquia y parálisis de VI par craneal izquierdo. En estudio de LCR destacaba pleocitosis (748 leucocitos/mmc; 46% polimorfonucleares; 54% mononucleares), hipogluorraquia de 12 mg/dL e hiperproteorraquia de 126.8 mg/dL. Se inicia antibioterapia empírica. La neuroimagen demostró lesión con restricción de la difusión en cuerpo caloso compatible con síndrome MERS. El cultivo de LCR resulta positivo a *Listeria monocytogenes* por lo que se cambia el tratamiento a ampicilina. La paciente presentó mejoría clínica progresiva hasta la resolución de la sintomatología. Se completan 21 días de tratamiento endovenoso con ampicilina. Al alta la exploración física y los estudios de control (RM y LCR) son normales. No se ha detectado inmunodeficiencia

CONCLUSIONES: Aunque esta entidad es rara en niños sanos sin trastornos de la función inmune, una infección por listeria debe incluirse en el diagnóstico diferencial de meningoencefalitis. No hay casos descritos en literatura de síndrome MERS en contexto de infección por *Listeria* lo que destaca la exclusividad de este caso con una evolución clínica favorable de la paciente



P-104

SINDROME ANTICOLINERGICO POR CONSUMO DE ATROPA BELLADONA.
DESCRIPCION DE UN CASO

Vaquero Garrido, María⁽¹⁾; Gonzalez Barrutia, Victor⁽²⁾; Garcia Guerreros, Sandra⁽²⁾;
Narbona García, Juan⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Provincial de La Rioja, Logroño; ⁽²⁾ Hospital Txagorritxu, Vitoria; ⁽³⁾ Clinica
universidad de Navarra, Navarra.

INTRODUCCION: Atropa Belladon familia Solanacea, fuente natural alcaloides tropanicos con potentes efectos anticolinergicos, fundamentalmente en hojas. Antagonistas competitivos de Acetilcolina, inhibiendo sus efectos muscarinicos y así la vía parasimpática. Efectos aparecen a los 15-20 minutos del consumo, atraviesan la BHE alterando la liberación de impulsos en terminales nerviosas. La clínica depende de la cantidad ingerida, pudiendo ser mortal. **CASO:** Varón de 13 años, sin antecedentes de interés. Traído a Urgencias por cuadro estimado de 10-12 horas de evolución que cursa con: alteración del humor, inestabilidad, inatención, alteración de memoria reciente, alucinaciones visuales y agitación psicomotriz. La exploración evidencia; rubicundez facial, hipertermia (42°C), sequedad de mucosas, midriasis arreactiva, taquicardia, descoordinación, temblor distal de EESS y mutismo casi completo. Se decide ingreso por cuadro de afectación central, alta sospecha de intoxicación. Se interroga a familiares que confirman clínica presente desde la madrugada (tras llegada a casa de una excursión al campo con amigos), aficionado a la botánica. Amigos confirman consumo lúdico de planta con características descriptivas coincidentes con Atropa Belladonna. Se inicia tratamiento sintomático con oxigenoterapia, sueros y BZD; Dos episodios convulsivos por lo que se administra Fisostigmina intravenosa (0.02mg/kg). A las 72 horas de estabilización alta a domicilio. **CONCLUSIONES:** Desde antigüedad planta utilizada en la farmacopea mundial por su riqueza alcaloide con potente acción sobre SNC. Diagnóstico de intoxicaciones suele ser difícil por dos motivos, falta de observador y frecuente desconocimiento sobre botánica de profesionales sanitarios. Fundamental la sospecha ante clínica compatible, sólo así podrá tratarse de forma rápida y veraz.



P-105

NEUROMIELITIS ÓPTICA Y CO-INFECCIÓN POR ZIKA-CHIKUNGUYA-DENGUE EN UN CENTRO DE REFERENCIA PEDIÁTRICO EN GUAYAQUIL, ECUADOR

Velez Galarraga, Maria Del Rosario ⁽¹⁾; Zambrano, Hector ⁽²⁾; Jarrin, Sandra ⁽¹⁾; Mora, Jessica ⁽¹⁾; Cardenas, Nancy ⁽¹⁾; Chavez, Gladys ⁽¹⁾; Lama, Julio ⁽¹⁾; Waggoner, Jesse ⁽³⁾; Pinsky, Benjamin ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde, Guayaquil; ⁽²⁾ Hospital Luis Vernaza, Guayaquil; ⁽³⁾ Emory University School of Medicine; ⁽⁴⁾ Stanford University School of Medicine.

Introducción: La neuromielitis óptica (NMO) es un trastorno autoinmune, inflamatorio y desmielinizante del SNC, raro en niños, que consiste en la ocurrencia simultánea o en rápida sucesión de NO y MT. Los arbovirus Zika (ZIKV), Chikungunya (CHIKV) y Dengue (DENV), transmitidos por el mismo mosquito, se han relacionado con enfermedades neurológicas como meningitis, encefalitis y Guillain-Barré; el ZIKV también con microcefalia. **Caso:** Niña de 2 años y medio que presenta fiebre, dificultad para la marcha y retención urinaria. Al examen físico: edema y eritema bipalpebral, ptosis palpebral izquierda, paraparesia y arreflexia de EEII. PL con leucorraquia de 264 (100% linfocitos), 3 hematíes, glucorraquia 45, proteinorraquia 633. Al día siguiente presenta nivel sensitivo desde T8-T9, hipertonia de esfínter vesical. Amaurosis. FO revela papiledema. RM cráneo-espinal: hiperintensidad difusa expansiva de C4-C6 y D4-D5; captación de contraste en tronco-encéfalo, nervio óptico derecho y segmentos medulares cervico-dorsales, cono medular y raíces. Las velocidades de conducción fueron normales. Se solicitaron bandas oligoclonales que fueron negativas y PCR en tiempo real para ZIKV, CHIKV y DENV en LCR. Una semana después de iniciar pulsos de metilprednisolona, persiste amaurosis y papiledema; se administra inmunoglobulinas con recuperación progresiva de la visión y marcha. La PCR en tiempo real reveló co-infección de ZIKV, DENV y CHIKV. No se identificaron otros factores etiológicos que justifiquen la sintomatología. **Conclusiones:** Presentamos un caso de NMO asociado a una triple co-infección por ZIKV, CHIKV y DENV.



NEUROMUSCULAR/SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO.

P-106

NEUROPATÍA HEREDITARIA CON SUSCEPTIBILIDAD A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN. UNA ENTIDAD DE DIAGNÓSTICO INFRECLENTE

Alvarez Alvarez, Nelly; Ramajo Polo, Alba; Sanchez-Villares Lorenzo, Claudia ; Del Rey Tomás-Biosca, Mercedes; Minguez Rodriguez, Beatriz; Hernández Fabián, Aránzazu ; Bermejo Arnedo, Ignacio; Ruíz-Ayúcar De La Vega, Irene.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca

INTRODUCCIÓN Las neuropatías periféricas hereditarias son un grupo de enfermedades, clínica y genéticamente heterogéneo, que producen degeneración progresiva de los

nervios periféricos. Entre las neuropatías sensitivo-motoras hereditarias se encuentra la

neuropatía hereditaria con predisposición a parálisis por presión (NHPP) caracterizada por tendencia a desarrollar episodios de parálisis periférica, recidivantes, ante mínimos traumatismos o compresiones **CASO CLÍNICO** Niño de 6 años, con antecedente de prematuridad y retraso psicomotor. Desde el inicio de la marcha presenta signos sugerentes de parestesia de miembro inferior izquierdo sin signos piramidales claros. A los tres años comienza con episodios autolimitados de dolor y rigidez en miembros inferiores, con mayor intensidad en tobillo izquierdo, en reposo con predominio matutino. En la exploración destaca debilidad en miembro inferior izquierdo distal con pie cavo, retracción aquilea y marcha en equino. Reflejos de estiramiento muscular normales y simétricos. Sensibilidad conservada. Se realiza resonancia de cerebro y columna y analítica con autoinmunidad, todo ello sin alteraciones. Electromiograma compatible con neuropatía de nervios peroneos. Dado el hallazgo electromiográfico y la clínica sugerente de NHPP se solicita estudio de delecciones del gen PMP22 con resultado negativo. Se amplía estudio a enfermedad de Charcot –Marie-Tooth (CMT) identificando mutación en el gen SH3TC2 en heterocigosis **CONCLUSIÓN** La mayoría de los casos de NHPP se asocian a mutación en el gen PMP22. Sin embargo se ha observado que mutaciones asociadas a Charcot –Marie-Tooth (CMT) tipo 4, en concreto la mutación en el gen SH3TC2 en heterocigosis, con herencia autosómico dominante, pueden presentar fenotipo similar a NHPP



P-107

FORMA DE PRESENTACIÓN "PRONO DOLOROSO-LIKE" DE SÍNDROME DE PARSONAGE TURNER

Amado Puentes, Alfonso; Caride, Laura; Blanco Barca, Manuel Oscar; Melcón, Cristina; Durán Fernández-Feijoo, Begoña; Fernández Lorenzo, José Ramón.

Hospital Alvaro Cunqueiro, Vigo.

Introducción: El síndrome de Parsonage-Turner es una neuritis del plexo braquial de etiología desconocida. Se ha descrito su aparición tras procesos infecciosos por lo que se sospecha un mecanismo autoinmune. Su descripción en la edad pediátrica se limita a casos aislados. En adultos, la sintomatología típica es dolor súbito e intenso localizado en hombro y región proximal de la extremidad superior, seguido de parálisis flácida y amiotrofia.

Caso clínico: Lactante de 14 meses que consulta por impotencia funcional de miembros superiores de 48 horas de evolución. Los días previos presentó una infección respiratoria. Presentaba el brazo derecho en posición de prono, debilidad de la musculatura proximal de ambas extremidades superiores, sobre todo derecha, e incapacidad para la movilización. Se detectó Rhinovirus en reacción de cadena de polimerasa de moco nasal. El electromiograma de deltoides demostró denervación aguda intensa de los músculos proximales de ambas extremidades superiores, sobre todo derecha, compatible con una plexitis braquial bilateral.

Conclusiones: El espectro clínico de presentación de la neuralgia amiotrófica puede ser distinto en la edad pediátrica. El dolor, característico de la forma adulta, puede no estar presente. Su forma de presentación puede semejarse a un prono doloroso, por lo que deberemos incluirlo en su diagnóstico diferencial. El diagnóstico se basa en hallazgos clínicos, siendo de utilidad la RMN, así como el EMG, que ha de realizarse tras 2-3 semanas desde el inicio del cuadro. El conocimiento de esta entidad permite un diagnóstico precoz, evitando tratamientos potencialmente iatrogénicos y permitiendo anticipar el pronóstico.



P-108

NEUROPATÍA AXONAL DE CÉLULAS GIGANTES: LA CLAVE ESTÁ EN EL PELO

Amado Puentes, Alfonso⁽¹⁾; Camino, Iria⁽²⁾; Blanco Barca, Manuel Oscar⁽¹⁾; Fernández Álvarez, Emilio⁽³⁾; Melcón Crespo, Cristina⁽¹⁾; Durán Fernández-Feijoo, Begoña⁽¹⁾; Fernández Lorenzo, José Ramón⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Alvaro Cunqueiro, Vigo; ⁽²⁾ Complejo Hospitalario de Pontevedra, Pontevedra; ⁽³⁾ Hospital San Joan de Deu, Barcelona.

Introducción: La neuropatía axonal de células gigantes (GAN) es una enfermedad neurodegenerativa muy infrecuente. Los síntomas se inician en el período lactante siendo lentamente progresiva. Se produce por mutaciones en el gen GAN, que codifica la gigaxonina, causando la acumulación de un exceso de neurofilamentos en los axones del sistema nervioso periférico y central.

Caso clínico: Presentamos el caso de una paciente de 24 meses que consulta por retraso psicomotor con dificultades de la marcha y caídas frecuentes. Dentro de las exploraciones complementarias se comprueba la normalidad de la RMN cerebral, estudio neurofisiológico periférico y biopsia muscular. En la exploración física destaca un pelo rubio rizo, que refieren apareció en los primeros meses de vida tras caída completa de cabello moreno liso. Por las características del pelo y el trastorno de la marcha se sospechó una GAN, comprobándose una mutación causal en el gen GAN c.266A>C (p.Tyr89Ser).

Conclusiones: Ante un paciente a estudio por retraso psicomotor / trastorno de la marcha en período lactante, un cambio de características del cabello (principalmente un cambio a un pelo rubio rizo en los primeros meses), puede ponernos en sospecha de una GAN, a pesar de la normalidad de las exploraciones complementarias convencionales.



P-109

SÍNDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH Y BECKWITH-WIEDEMANN EN EL MISMO PACIENTE: ¿COINCIDENCIA O GENES ASOCIADOS? DISCUSIÓN DE UN CASO.

Arrabal Fernández, Luisa; Medina Martínez, Inmaculada; Martín Masot, Rafael; Roldán Aparicio, Susana.

Complejo Hospitalario Universitario de Granada, Granada

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un trastorno genético raro caracterizado por sobrecrecimiento, predisposición tumoral y malformaciones congénitas que se produce esporádicamente en el 85% de los casos. Por otro lado, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) constituye el espectro de desórdenes neuropáticos periféricos hereditario más frecuente, siendo la forma CMT tipo IV menos común, ligada a ciertos grupos étnicos.

Presentamos el caso de una paciente con ambas entidades clínicas

CASO CLINICO

Recién nacida diagnosticada prenatalmente por amniocentesis de CMT IVc. Padre con la enfermedad y madre portadora, ambos de etnia gitana. Al nacimiento se detecta macroglosia, onfalocele e hipoglucemias por lo que se solicita estudio genético para SBW compatible con la enfermedad, sin encontrar antecedentes familiares conocidos para la misma.

Actualmente la paciente con 15 meses presenta clínica típica compatible con CMT IVc de debilidad muscular y disminución de los reflejos osteotendinosos.

CONCLUSIONES

El defecto en la enfermedad de CMT se halla en la región cromosómica 5q32, y en el SBW en la región 11p15. No obstante, se conocen síndromes de delección de genes contiguos como es el caso de la esclerosis tuberosa y la poliquistosis renal autosómica dominante, en los que la mutación abarca varios genes diferentes. Sin embargo; no se encuentran descritos casos en la literatura que correlacionen estas dos enfermedades como en el caso de nuestra paciente. Consideramos el caso de interés al asociarse en una misma paciente dos entidades genéticamente bien definidas que hasta la actualidad no han sido relacionadas como entidades de genes contiguos.



P-110

PARAMIOTONIA CONGÉNITA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Arrabal Fernández, Luisa; Medina Martínez, Inmaculada; Martín Masot, Rafael; Roldán Aparicio, Susana.

Complejo Hospitalario Universitario de Granada, Granada

INTRODUCCIÓN

Las canalopatías neuromusculares son un conjunto de trastornos hereditarios raros con manifestaciones clínicas variables que constituyen un desafío diagnóstico y terapéutico. Dentro de ellas, se incluyen los síndromes miotónicos no distróficos, y entre los que afectan al canal de sodio la paramiotonía congénita, de comienzo en la infancia.

Presentamos el caso de un paciente afecto de esta entidad

CASO CLINICO

Varón de 11 años que presenta desde los 7, episodios de pérdida de fuerza alternante en extremidades superiores e inferiores, de entre 30-90 minutos de duración, con recuperación posterior completa, permaneciendo asintomático intercrisis. No refiere desencadenante.

Las exploraciones realizadas entre crisis son normales. Durante una de ellas, explorado en urgencias, presenta miotonía de la mano derecha que dificulta la escritura. Al rehistoriar al paciente, refiere acentuación de los episodios con el ejercicio.

De entre las pruebas realizadas, el EMG mostró descargas miotónicas repetitivas en los músculos explorados.

Estudio de secuenciación masiva para mutaciones CLCN1 y SCN4A : variante patogénica c.3938C >T en el gen SCN4A. Pendiente estudio genético familiar.

Se pautan recomendaciones evitando exposición al frío, ejercicio físico intenso y exceso de potasio en la dieta. Actualmente con acetazolamida, presenta clara mejoría de los episodios

CONCLUSIONES

Las canalopatías musculares requieren un abordaje diagnóstico complejo y causan sintomatología incapacitante.

Los síndromes miotónicos no distróficos, como la paramiotonía congénita en el caso de nuestro paciente, pueden presentar un impacto en la calidad de vida similar a otras

**XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid**



**25/27 de
mayo 2017**



disfrofias musculares siendo potencialmente tratables, de ahí la importancia de un diagnóstico certero.



P-111

COMPRESIÓN MEDULAR POR HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS

Carrascosa, Paula ⁽¹⁾; Chacón, Almudena ⁽¹⁾; Delgado, Fátima ⁽²⁾; Barredo, Estíbaliz ⁽¹⁾; Miranda, María Concepción ⁽¹⁾; Vázquez, María ⁽¹⁾; Castro, Pedro ⁽¹⁾; Aguilar, Yurena ⁽¹⁾; Ponce, Beatriz ⁽¹⁾; Huerta, Jorge ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro.

INTRODUCCIÓN. La histiocitosis es la proliferación de células del sistema mononuclear fagocítico que infiltran diferentes estructuras dando lugar a clínica heterogénea. Es rara la localización vertebral. **CASO CLÍNICO.** Niño de 9 años que acude por debilidad generalizada, dolor dorsal, dificultad para movilidad cervical, alteración de la marcha y pérdida de fuerza en miembros inferiores (MMII) a raíz de un traumatismo dorsal hacía dos semanas. No refería fiebre ni otros síntomas. A la exploración, destacaban reflejos osteotendinosos exaltados, disminución de sensibilidad táctil y dolorosa a partir de dermatoma T2, pérdida de fuerza proximal en MMII, marcha inestable con arrastre de pierna izquierda e imposibilidad para incorporarse. Los potenciales somatosensoriales mostraron afectación de la vía somatosensorial rostral a cono medular. En RM y PET-TC presenta aplastamiento completo de cuerpo vertebral D2 con ocupación del canal del 85% y compresión del cordón medular. Se decide cirugía para estabilización de columna y descompresión medular. Se confirma diagnóstico de histiocitosis de células de Langerhans por biopsia transpedicular. En estudio de extensión no se observa afectación a otros niveles. Durante el ingreso se inició tratamiento quimioterápico con prednisona y vinblastina según protocolo LCH-IV. Presenta buena evolución con aumento de la fuerza, recuperación de la sensibilidad y leve afectación de la propiocepción. **CONCLUSIONES.** Ante síntomas de compresión medular, es fundamental solicitar RMN medular urgente. Dentro del diagnóstico diferencial de compresión medular está la histiocitosis de células de Langerhans vertebral, en la cual un diagnóstico e intervención precoz son importantes para preservar y recuperar la función neurológica.



P-112

DISEÑO DE UN ESTUDIO FASE 3 PARA EVALUAR ABOBOTULINUMTOXINA EN NIÑOS CON ESPASTICIDAD EN MIEMBROS SUPERIORES DEBIDA A PARÁLISIS CEREBRAL

Delgado, Mauricio ⁽¹⁾; Tilton, Ann ⁽²⁾; Carranza, Jorge ⁽³⁾; Bonikowski, Marcin ⁽⁴⁾; Dursun, Nigar ⁽⁵⁾; Rodríguez Pose, Maria Luisa ⁽⁶⁾; Catus, France ⁽⁶⁾; Picaut, Philippe ⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ Texas Scottish Rite Hospital for Children, Texas; ⁽²⁾ LSUHSC and Children's Hospital New Orleans, New Orleans; ⁽³⁾ Hospital San José Celaya, Celaya, Guanajuato; ⁽⁴⁾ Non-Public Healthcare Unit, Mazovian Neurorehabilitation and Psychiatry Center, Zagorze, Wiazowna; ⁽⁵⁾ Kocaeli University Medical Faculty, Izmit; ⁽⁶⁾ Ipsen Pharma, Madrid.

Introducción: Aunque el uso de toxina botulínica tipo A para tratar la espasticidad en miembros superiores (MS) debida a parálisis cerebral (PC) está establecido desde hace tiempo, la mayoría de ensayos son pequeños, de duración limitada y sin control adecuado

Objetivo: El objetivo de este estudio será evaluar la eficacia y seguridad de abobotulinumtoxinA a la dosis de 8U/kg y 16U/kg frente a abobotulinumtoxinA 2U/kg (grupo control) para el tratamiento de espasticidad en MS debida a PC, 4 ciclos de tratamiento durante 1 año

Materiales/Métodos: Aproximadamente 210 niños (2-17 años de edad) con espasticidad en MS debida a PC (GMFCS I-IV) serán reclutados en centros especializados. Tendrán una puntuación MAS \geq 2 en el grupo muscular primario de tratamiento (flexores del codo o muñeca) y serán aleatorizados (1:1:1) para recibir abobotulinumtoxinA 2U/kg, 8U/kg o 16U/kg en un ciclo, siguiendo un protocolo pre-especificado para la inyección bajo electroestimulación/ecografía guiada. Los pacientes realizarán ejercicios en casa (bajo la supervisión de un cuidador capacitado) consistentes con los objetivos de tratamiento elegidos. Los pacientes control (abobotulinumtoxinA 2U/kg en el ciclo 1) se asignarán al azar a abobotulinumtoxinA 8U/kg o 16U/kg en ciclos posteriores; El doble ciego se mantendrá. El objetivo primario será el cambio en el tono muscular a las 16 semanas en el primer ciclo de tratamiento

Resultados: Reclutamiento en curso

Conclusiones: Será uno de los estudios más grandes y robustos que evalúen simultáneamente los efectos de la toxina botulínica tipo A sobre tono muscular, espasticidad y función en espasticidad de MS debida a PC



P-113

ECOGRAFÍA MUSCULAR COMO SEGUIMIENTO EN UN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y TRASTORNO CONGNITIVO-CONDUCTUAL ASOCIADO

García De Pablo, Inés ; Bote Gascon, Marta ; De Santos Moreno, Maria Teresa; García Ron, Adrian .

Hospital Clínico San Carlos, Madrid

El Ataluren ha sido recientemente aprobado (condicionalmente) como tratamiento en la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Debido a su elevado coste es necesario evaluar y medir mediante objetivamente su eficacia. Nuestro objetivo es describir la dificultad que presenta la evaluación de DMD y trastorno cognitivo conductual grave y la posible utilidad de la ecografía convencional con o sin elastografía en el seguimiento de dicho tratamiento en un paciente. Pacientes y métodos: protocolo de seguimiento basado en: test de los 6 minutos mediante Aplicación móvil Runtastic para IOS), somatometría, ecografía muscular (gastrocnemios, soleo, vasto externo, bíceps braquial, tríceps, pronador redondo) del lado dominante, north star adaptada al paciente y valoración psicopedagógica (Escala de desarrollo BAYLEY III y Batelle). Procesos intercurrentes. Resultados: Paciente de 7 años de edad, mutación c7657C>T (P.Arg 2553X) en el exón 52 comorbido con TEA y discapacidad cognitiva, tratado con corticoides y Ataluren 18 meses. Objetivamos mejoría en el test de los 6 minutos (aumento de 98 metros), del diámetro muscular (9 cm en el muslo). Estabilidad radiológica en ecografía (descripción radiológica). Estabilidad en la valoración psicopedagógica tras una mejoría inicial a los 6 meses, principalmente respecto a las estereotipias e inquietud psicomotriz aunque persiste con criterios de TEA. North star no valorable. Disminución del número de ingresos por cuadros infecciosos. Conclusiones: la ecografía muscular con o sin elastografía podría ser una alternativa útil y no invasiva en el seguimiento de los pacientes con DMD. Precisamos más meses para valorar una posible eficacia del ataluren sobre la afectación cognitivo-conductual.



P-114

NEUROPATÍA TOMACULAR: UNA PATOLOGÍA POCO FRECUENTE. PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Guerrero Moreno, Noelia; Gallego Alcaide, María José; Rivera Sanchez, Noelia.

Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva

Introducción: La neuropatía tomacular o neuropatía hereditaria con predisposición a la parálisis por presión (NHPP) es una enfermedad caracterizada por tendencia a desarrollar episodios de parálisis periférica, recidivantes, provocados ante mínimos traumatismos. Herencia autosómica dominante. Delección de la región 17p11.2 del gen PMP22. Presentación clínica muy variada, afectándose los nervios que transcurren por lugares anatómicos más vulnerables. El diagnóstico de sospecha se fundamenta básicamente en la historia clínica y los hallazgos neurofisiológicos. Diagnóstico de confirmación con el estudio genético y la biopsia neural. **Caso clínico:** Niño de 12 años que consulta por alteración de la sensibilidad en cara anterior y externa del miembro inferior derecho de 4 días de evolución. Cuadro similar 5 meses antes que se resolvió en 24 horas espontáneamente. **Exploración:** Parestesias en cara externa y anterior de miembro inferior derecho con ROT débiles. Miembro izquierdo con sensibilidad y ROT normales. Fuerza 5/5. Pie cavo bilateral con dedos en garra. Análítica y RM de columna lumbosacra normal. **EMG y VCN:** velocidad de conducción nerviosa sensitiva ausente en el sural derecho, disminución de la velocidad y amplitud en el sural izquierdo, mediano, cubital y radial derechos, y conducción motora enlentecida de todos los músculos estudiados. Los hallazgos neurofisiológicos junto con la clínica del paciente son compatibles con NHPP. **Conclusiones:** Entidad infrecuente y de difícil diagnóstico, pudiendo simular otras neuropatías más prevalentes, como una neuropatía compresiva. Debe sospecharse ante neuropatías periféricas sin factor causal aparente. El diagnóstico se obtiene con EMG, debiendo confirmarse con genética y biopsia neural.



P-115

EL PRIMER PAR CRANEAL: EL PAR OLVIDADO

Llombart Vidal, Alicia; Reolid Pérez, Macarena; Bailén Vergara, Andrea; Rico Rodes, Ángela; Sabrido Bermúdez, Gema; Jadraque Rodríguez, Rocio; Gómez Gosálvez, Francisco.

Hospital General Universitario, Alicante

El síndrome de Kallman es una enfermedad congénita caracterizada por un hipogonadismo hipogonadotrofo secundario a un déficit de hormona liberadora de gonadotropina, y anosmia o hiposmia, condicionados por una alteración en la migración de las células de la placoda olfatoria. Su incidencia varía entre 10-86.000 RNV y afecta predominantemente a los varones. La mayoría de los casos son esporádicos, pero un 20% corresponden a formas familiares. Presenta una heterogenicidad clínica y se ha relacionado con diferentes genes. El diagnóstico suele realizarse por retraso puberal, pero debe ser tenido en cuenta en pacientes que refieren alteración del sentido del olfato. A este respecto, presentamos el caso de un niño en seguimiento en la consulta de Neuropediatría desde los 3 años por retraso psicomotriz e hipotonía con evolución satisfactoria, y en el cual destacaba a la exploración física una criptorquidia bilateral. A los 9 años el paciente refiere nulo sentido del olfato desde siempre, por lo que se realiza una RMN cerebral que evidencia unos hallazgos compatibles con el síndrome de Kallman, con una mutación en el gen FGR1, positiva en el 10% de los casos. Todo esto lleva a la conclusión de que la vía olfatoria y el primer par craneal deben ser evaluados sistemáticamente en toda exploración neurológica de igual forma que hacemos con el resto de pares craneales. La afectación del olfato en la edad pediátrica se debe en la mayoría de los casos a formas adquiridas, pero existe un grupo menor de formas congénitas que debemos tener presente.



P-116

NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN DE LA RIANODINA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Naberan Mardaras, Izaskun; Gembero Esarte, Eva; Urriza Ripa, Ilargi; Mosquera Gorostidi, Arantxa; Aguilera Albasa, Sergio; Yoldi Petri, M^a Eugenia.

Hospital Virgen del Camino, Pamplona

INTRODUCCIÓN:

Las miopatías congénitas son un grupo de enfermedades que se caracterizan por debilidad e hipotonía desde el nacimiento, o en los primeros años de vida, generalmente debidas a defectos estructurales del músculo. Presentamos un caso de un varón con debut neonatal.

CASO CLÍNICO:

Recién nacido a término con antecedente de polihidramnios que ingresa en UCIN por depresión neonatal, requiriendo VNI. Hipotonía global con dificultades para la alimentación. Se sospecha una miopatía congénita.

Antecedentes familiares de hipotonía en rama materna, madre sin fenómeno miotónico.

Los estudios iniciales fueron normales e incluyeron: CPK, cariotipo, RM craneomedular y biopsia muscular. Se descartaron Prader-Willi y Steinert. El estudio neurofisiológico resultó compatible con un patrón miopático.

El estudio genético mostró un cambio en heterocigosis en el gen RYR1 (cambio de glicina por serina).

COMENTARIOS:

- La variante del gen RYR1 que presenta nuestro paciente no ha sido previamente descrita en la literatura como variante patogénica. Sin embargo, dadas sus características moleculares y el hecho de ser una variante “de novo” se podría clasificar como patogénica.
- Muchas variantes patogénicas del gen RYR1 con herencia autosómica dominante se asocian con miopatía congénita central core, asociando debilidad muscular de severidad variable, retraso en la adquisición de los hitos motores por afectación de los músculos proximales (principalmente la cintura pélvica) y afectación variable de los músculos faciales y cervicales.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



- Son susceptibles de presentar una hipertermia maligna como consecuencia del hipermetabolismo del musculo esquelético desencadenado por ciertos anestésicos en individuos genéticamente predispuestos.



P-117

PARESTESIAS EN ADOLESCENTES. A PROPÓSITO DE UN CASO

Naberan Mardaras, Izaskun; Urriza Ripa, Ilargi; Gembero Esarte, Eva; Mosquera Gorostidi, Arantxa; Aguilera Albasa, Sergio; Yoldi Petri, M^a Eugenia.

Hospital Virgen del Camino, Pamplona

INTRODUCCIÓN:

Los síntomas psicósomáticos en la adolescencia son un motivo de consulta frecuente en neuropediatría. Presentamos una paciente derivada por un trastorno sensitivo unilateral de la mano orientado hacia etiología psicósomática.

RESUMEN DEL CASO:

Mujer de 12 años con parestesias de 5^o y mitad anular del 4^o dedos de la mano izquierda de 10 días de evolución asociado a apoyo de los codos en la mesa. La sintomatología mejora progresivamente aunque persiste. Desarrollo psicomotor normal. Sin antecedentes traumatológicos de interés. Juega al pádel.

Antecedentes familiares: padre con pies cavos.

Exploración física: hipoestesia cubital izquierda, resto normal.

Sospecha diagnóstica de neuropatía por presión. Velocidades de conducción muestran ligero descenso de la conducción periférica motora y sensitiva. Electromiograma normal. El estudio genético: delección en la región cromosómica 17p11.2 en el gen PMP22, confirmándose el diagnóstico de neuropatía hereditaria sensible a la presión (HNPP).

COMENTARIOS:

La HNPP es un trastorno hereditario autosómico dominante que se caracteriza por una mononeuropatía recurrente no dolorosa. Debut en la segunda o tercera década. Hasta un 20% de los pacientes sintomáticos tienen pie cavo y el antecedente de compresión nerviosa no está siempre presente. Para el diagnóstico son necesarios el estudio neurofisiológico y molecular que mostrará una delección en la región cromosómica 17p11.2 en el gen PMP22.

La recuperación de los episodios puede no ser completa. No existe tratamiento específico, por lo que es importante instaurar medidas preventivas.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



A pesar de que los síntomas somáticos son frecuentes en la adolescencia, es imprescindible descartar en primer lugar organicidad.



P-118

¿SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ CON DEBILIDAD PROXIMAL Y REFLEJOS OSTEOTENDINOSOS NORMALES?

Naberan Mardaras, Izaskun; Urriza Ripa, Ilargi; Gembero Esarte, Eva; Mosquera Gorostidi, Arantxa; Aguilera Albasa, Sergio; Yoldi Petri, M^a Eugenia.

Hospital Virgen del Camino, Pamplona

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una polirradiculoneuropatía inflamatoria aguda que cursa con parálisis flácida simétrica ascendente e hiporreflexia, con escasa sintomatología sensitiva. Presentamos un caso de SGB de debut atípico.

RESUMEN DEL CASO:

Niña de 5 años con debilidad progresiva de 5 días de evolución. Faringoamigdalitis el mes previo. Exploración física: debilidad muscular proximal en extremidades inferiores y superiores. ROT presentes, Gowers positivo. Marcha con debilidad de cintura pelviana. Los estudios iniciales normales (CPK, electroneuromiograma, RM muscular y raquídea sin gadolinio, estudio autoinmune de polimiositis) salvo IgM e IgG positivas para VEB en sangre por lo que se sospechó polineuropatía inflamatoria con patrón proximal post-infecciosa. Posteriormente ROT rotulianos ausentes. En LCR discreta hiperproteíorraquia, con presencia de bandas oligoclonales. Se administraron gammaglobulinas, con estabilización de la progresión aunque sin recuperación.

A los 15 días electroneuromiograma con abundante actividad de denervación y RM medular-muscular con gadolinio mostró hipercaptación de raíces anteriores, sugestivos de afectación axonal tipo neuropatía motora axonal aguda (AMAN). Los anticuerpos antigangliósido en sangre fueron débilmente positivos (anti-GM1 y GD1b). Se inició segunda tanda de gammaglobulina con recuperación completa.

COMENTARIOS/ CONCLUSIONES:

- La AMAN es una forma motora pura del SGB. Está asociada a la presencia de anticuerpos antigangliósidos (principalmente anti-GM1/GD1a)
- La debilidad proximal de miembros inferiores con ROT conservados puede ser la primera manifestación clínica de SGB.
- Ante una debilidad muscular proximal aguda con CPK normales, la disminución de la amplitud y la captación de gadolinio en raíces anteriores son signos precoces de AMAN.



P-119

PARAMIOTONÍA CONGÉNITA DE VON EULENBURG

Santana Artilles, Alexandre; Sebastián, Irma; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Cabrera López, José Carlos; Florido, Alberto.

Complejo Hospitalario Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria

La paramiotonia congénita es un trastorno de inicio en la infancia que afecta a la musculatura de la cara, el cuello, los brazos y las manos. Se caracteriza por miotonía persistente, provocada por el ejercicio y agravada por el frío, y por debilidad muscular. Está causada por mutaciones en el gen SCN4A y se transmite de forma autosómica dominante. Presentamos una niña de 14 años que consulta por primer vez a los 7 años por hiperCPKemia, debilidad en miembro inferior izquierdo y caídas frecuentes. A la exploración destaca: fenómeno miotónico, hábito atlético e hipertrofia de gemelo izquierdo. En las pruebas complementarias encontramos: CPK elevadas, electromiograma compatible con proceso miotónico, estudios normales de biopsia muscular, genética de gen de la distrofina, distrofia miotónica de Steinert tipo 1 y 2, y miotonía congénita de Thomsen. Se realiza estudio del gen SCN4A encontrando una mutación en heterocigosis Gly1306Ala asociada a la paramiotonia de Eulenburg. En la actualidad refiere fenómenos miotónicos en manos, cuello y cara con el uso excesivo, pero realiza actividad física de forma normal. La madre y su hermano de 8 años portan la misma mutación. El hermano presenta hiperCPKemia sin clínica neuromuscular y está diagnosticado de Síndrome de Asperger. Conclusión: Se trata de una entidad poco frecuente y con gran variabilidad clínica, incluso dentro de los miembros de la misma familia. Ha de tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de las enfermedades que cursan con miotonía. La correlación de esta enfermedad con el síndrome de Asperger no ha sido descrita en la literatura consultada.



P-120

MARCHA DE PUNTILLAS Y DIFICULTADES EN PRAXIAS MANIPULATIVAS, ¿AME DISTAL?

Sardina González, M^a Dolores; Cáceres Marzal, Cristina; Méndez Pérez, M^a Pilar; Fuentes Guerrero, Montserrat.

Hospital Materno-Infantil, Badajoz

Introducción. La marcha de puntillas puede ser considerada una variante normal hasta los 2-3 años. Su persistencia en edades posteriores requiere de una evaluación cuidadosa, pudiendo ser el debut de un trastorno neuromuscular. Caso Clínico. Niño de 12 años, presenta marcha de puntillas desde el inicio de la misma y escasas habilidades manipulativas. Exploración: marcha en estepaje, debilidad y atrofia de la musculatura distal de los miembros inferiores y de la eminencia tenar y los interóseos de las manos; acortamiento aquileo bilateral, pies cavos con dedos en garra y reflejos osteotendinosos abolidos; sin alteraciones en la sensibilidad. Neuroimagen cerebro-medular: normal. Estudio electrofisiológico: disminución de la amplitud de los potenciales de acción motora, latencias motoras distales alargadas y velocidades de conducción motora reducidas, con normalidad del estudio sensitivo y cambios electromiográficos que sugieren denervación. Ante el cuadro de neuropatía hereditaria motora distal (dHMN), se estudian los genes más frecuentes: HSPB1, HSPB8 y BSCL2, encontrándose una mutación en el tercero. Actualmente el paciente se encuentra estable. Recibe intervención mediante fisioterapia y Terapia Ocupacional. Mejoría del patrón de marcha con férulas antiequino. Buenos resultados académicos, precisando modificaciones metodológicas para sus dificultades manipulativas. Conclusiones. La torpeza motora que interfiere en el desarrollo de actividades escolares puede ser una pista diagnóstica en la detección de las enfermedades neuromusculares, siendo fundamentales los estudios neurofisiológicos para su correcta clasificación. La presencia de debilidad y amiotrofia de predominio distal en miembros inferiores, afectación de manos y sensibilidad conservada, es altamente sugestiva de dHMN, también llamada atrofia músculo-espinal distal.



P-121

DISTONIA PROGRESIVA Y DISARTRIA

Valero Menchén, Patricia ⁽¹⁾; Camacho Salas, Ana ⁽¹⁾; Nuñez Enamorado, Noemí ⁽¹⁾; Martínez De Aragón Calvo, Ana ⁽¹⁾; Berenguer Potenciano, María ⁽²⁾; VÍllora Morcillo, Nuria ⁽³⁾; Díaz Díaz, Judit ⁽⁴⁾; Simón De Las Heras, Rogelio ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro; ⁽³⁾ Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

Introducción. Las enfermedades neurodegenerativas con acúmulo de hierro cerebral (ENACH) son trastornos genéticos en los que existe una acumulación excesiva de hierro a nivel de los ganglios basales y la sustancia negra, causando un defecto en su funcionamiento. En la infancia se presentan como un trastorno motor progresivo. Uno de los síndromes principales es la neurodegeneración asociada a la pantotenato kinasa (PKAN).

Caso clínico. Presentamos a una paciente de 11 años que consulta por posturas anormales, temblor, alteración de la marcha y dificultad para hablar de un año de evolución. Antecedentes personales y familiares sin interés. A la exploración se objetiva que se trata de una distonía progresiva de distribución multifocal bilateral asimétrica de miembros y marcada disartria e hipofonía. No existía afectación cognitiva. Se realiza estudio metabólico en sangre, orina y neurotransmisores en SNC normales. Examen oftalmológico sin alteraciones. Se realiza resonancia magnética cerebral en la que se observa depósito de hierro en globos pálidos con imagen de ojos de tigre y en sustancia negra. En el estudio genético se detecta mutación en heterocigosis en el gen PKAN. Con el estudio molecular, la clínica y RM, se establece el diagnóstico de neurodegeneración asociada a la pantotenato quinasa con un fenotipo intermedio entre la forma clásica y la atípica.

Conclusión. Con este caso queremos destacar la importancia de la presentación clínica en los casos de distonías para su orientación diagnóstica y resaltar la imagen característica que da la presencia de hierro en la RM cerebral en los casos de ENACH



P-122

ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH 4-D

Vaquerizo, Virginia; Real, Raquel; Vilela, Antonio; Hernández, Miguel; Plácido, Raquel; González, M^a Jesús; García, Javier; Espejo, Carlota; Portillo, Manuel; Piñán, Esther.

Hospital de Mérida, Mérida

Caso clínico: Paciente de 8 años derivada por sospecha de enfermedad neurológica no filiada. Refiere caídas frecuentes y trastorno de la marcha.

Antecedentes: padres primos segundos, sanos. Embarazo mal controlado, oligoamnios y movimientos fetales escasos; parto eutócico a término. Refieren sostén cefálico, sedestación y deambulación tardíos. Niegan problemas en otras áreas del desarrollo.

Exploración: Antropometría normal. Etnia gitana. No rasgos dismórficos ni discromías. No impresiona de déficit cognitivo. Debilidad distal en los cuatro miembros con ausencia de reflejos rotulianos; marcha con aumento de la base de sustentación, con dificultad para todas sus variantes. Pies cavos. Maniobra de Gowers negativa. Test de Adams negativo.

Pruebas complementarias: Destacamos: ENG/ EMG compatibles con Polineuropatía desmielinizante sensitivo-motora moderada; y variante homocigota de tipo nonsense en el gen NDRG1, en el estudio genético.

Diagnóstico: Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4-D. Éste es el más raro y severo. Descrito en la población gitana procedente de Bulgaria. Se caracteriza por debilidad progresiva de la musculatura distal con atrofia, pérdida de sensibilidad y deformidades de los pies. Herencia AR. Se ha asociado a sordera. Es primordial iniciar precozmente el tratamiento rehabilitador para mejorar la calidad de vida de los pacientes ya que no existe tratamiento curativo.

Conclusiones: Nuestra paciente, por circunstancias socio-culturales, no había recibido tratamiento y manifestaba importantes limitaciones a nivel motriz. Tras el inicio del tratamiento rehabilitador hemos observado una mejoría en sus capacidades motrices; no obstante, seguimos trabajando y motivándole para que siga mejorando su desarrollo motor y lograr así un desarrollo psicosocial adecuado.



TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO.

P-123

HIPERTONÍA DE EXTREMIDADES Y RETRASO PSICOMOTOR

Andrade Navarro, M^a Teresa; Bermejo González, Teresa; Lozano San Martín, Pilar; Rufo Campos, Miguel.

Instituto Hispalense de Pediatría, Sevilla

Introducción: La presencia de retraso psicomotor e hipertonia de miembros suele orientar nuestro diagnóstico hacia una causa perinatal pero siempre debemos considerar otras posibles etiologías. Caso clínico: Paciente remitido a consultas de Neurología a los 10 meses de edad por desarrollo psicomotor enlentecido (sostén cefálico a los 4m, sedestación 9m). Tío paterno con retraso cognitivo. No otros antecedentes familiares/perinatales de interés. A la exploración destacan rasgos toscos, perímetro craneal en p3-10, contacto ocular poco mantenido, pulgar incluido y tono aumentado de extremidades (mayor en miembros inferiores), sedestación estable, no volteos. Pruebas complementarias: RMN cerebral con hidrocefalia triventricular e hipoplasia de cuerpo caloso. Analítica con CPK, fondo de ojo, PEV/PEA, ecografía abdominal, estudio metabólico en sangre y orina, y cariotipo normales. En array se detecta microduplicación 3q11.2 (variante incierta), presente también en el padre. Evolutivamente presenta aumento de hipertonia de predominio en MMII, ROT vivos, RCP extensor y clonus bilateral. Con 3 años dice 3 palabras, mantiene bipedestación sin apoyo, en suspensión axilar actitud de miembros inferiores en tijeras, inicia tratamiento con toxina botulínica y parches de escopolamina. A los 4 años se solicita panel de paraplejía espástica que identifica doble mutación en heterocigosis en el gen AP4M1(c916C>T y c1137+1G>T) en 7q22.1 confirmando el diagnóstico de paraplejía espástica hereditaria autosómica recesiva. Actualmente, con 5 años, presenta hipertonia marcada y deambula con 2 apoyos. Conclusiones: Ante un cuadro de hipertonia progresiva de miembros inferiores, alteraciones de imagen en la RMN cerebral sin antecedentes perinatales patológicos, debemos considerar el diagnóstico de esta entidad.



P-124

RASGOS TEA, HIPOTONÍA Y FALLO DE MEDRO

Andrade Navarro, M^a Teresa ⁽¹⁾; González-Meneses López, Antonio ⁽²⁾; Bermejo González, Teresa ⁽¹⁾; Lozano San Martín, Pilar ⁽¹⁾; Rufo Campos, Miguel ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Instituto Hispalense de Pediatría, Sevilla; ⁽²⁾ Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: Los rasgos TEA suponen un motivo frecuente de consulta y forman parte del cuadro sintomático de numerosas entidades. Caso clínico: Niña de 26 meses que acude a consulta por retraso en el desarrollo, más marcado en área socio-comunicativa (deambuló a los 24 meses, no emitía ninguna palabra, interacción escasa con sus iguales) con cribado de TEA positivo, sin regresión. Sin antecedentes familiares de interés. Fruto de gestación controlada, parto por cesárea (37 semanas) por oligoamnios y CIR, bajo peso al nacimiento (2240g), con Apgar 10/10. Había presentado dificultades de alimentación desde el período lactante, siendo diagnosticada de fallo de medro en seguimiento por Gastroenterología. En la exploración física, no presentaba rasgos dismórficos significativos, destacaba leve hipotonía, deambulación con amplia base de sustentación, contacto ocular poco mantenido y ausencia de señalización con el dedo. Se solicitó analítica, RM cerebral y cariotipo que resultaron normales. En array se identifica duplicación 17p11.2, con incremento de 50% sondas en MLPA que confirma diagnóstico de Síndrome de Potocki-Lupski. Se completó el estudio con ecografía abdominal y valoración cardiológica, normales. Actualmente, con 3 años de edad, acude a un centro de Atención Temprana y presenta un desarrollo motor prácticamente acorde a su edad cronológica, predominando las características fenotípicas de los trastornos del espectro autista. Ha mejorado parcialmente el contacto ocular, emite algunas palabras aisladas, no construye frases y tiene muchos miedos. Conclusiones: El fenotipo TEA puede ser una manifestación más de otras entidades, siendo de alta rentabilidad en este grupo realizar un estudio de CGH-array.



P-125

PESO, ALTURA E IMC EN UN ESTUDIO ABIERTO DE 2 AÑOS DE DURACIÓN DE LISDEXANFETAMINA DIMESILATO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

Banaschewski, Tobias ⁽¹⁾; Hernández Otero, Isabel ⁽²⁾; Nagy, Peter ⁽³⁾; Soutullo, César A ⁽⁴⁾; Zuddas, Alessandro ⁽⁵⁾; Yan, Brian ⁽⁶⁾; Plaza Romero, Sylvia ⁽⁷⁾; Coghill, David R ⁽⁸⁾.

⁽¹⁾ Departamento de Psiquiatría y Psicoterapia Infantil y Adolescente, Instituto Central de Salud Mental, Facultad de Medicina de Mannheim, Universidad de Heidelberg, Mannheim; ⁽²⁾ Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil (USMIJ), Hospital Universitario Virgen de la Victoria – Hospital Marítimo, Torremolinos, Málaga; ⁽³⁾ Hospital Psiquiátrico Infantil y Adolescente y Clínica Ambulatoria Vadaskert, Budapest; ⁽⁴⁾ Unidad de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Departamento de Psiquiatría y Psicología Médica, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽⁵⁾ Departamento de Ciencias Biomédicas, Sección de Neurociencia y Farmacología Clínica, Universidad de Cagliari, Cagliari; ⁽⁶⁾ Shire, Lexington, MA; ⁽⁷⁾ Shire Pharmaceuticals, Madrid; ⁽⁸⁾ Departamento de Pediatría y Psiquiatría, Facultad de Medicina, Odontología y Ciencias de la Salud, Universidad de Melbourne, VIC, Australia División de Neurociencia, Universidad de Dundee, Dundee.

Introducción

Se evaluó el peso, la altura y el índice de masa corporal (IMC) en el primer estudio de 2 años de duración de lisdexanfetamina dimesilato (LDX) en pacientes con TDAH.

Material y métodos

En el estudio SPD489-404, los participantes (de 6 a 17 años) con TDAH recibieron una dosis optimizada de LDX (30, 50 o 70 mg/día) de forma abierta durante 104 semanas. Las puntuaciones Z de peso, altura e IMC se calcularon utilizando la normativa de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC).

Resultados y conclusiones

La población de seguridad incorporó a todos los participantes del estudio (N=314); 191 (60,8%) completaron el estudio. Desde el inicio hasta la última evaluación con tratamiento (UCT), el cambio medio (desviación estándar [DE]) del peso, altura e IMC fue de +2,1 kg (5,83), +6,1 cm (4,90) y -0,5 kg/m² (1,72), respectivamente. Al inicio y en la UCT, respectivamente, porcentajes similares de participantes presentaron una puntuación Z dentro de una DE de la media para el peso (62,7% y 67,1%), la altura (53,8% y 59,8%) y el IMC (61,5% y 60,4%). Coincidiendo con los estudios previos de medicamentos estimulantes para el TDAH, las puntuaciones Z de peso, altura e IMC disminuyeron, principalmente durante el primer año, y luego se estabilizaron. En el momento de la

**XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid**



**25/27 de
mayo 2017**



UET, la mayoría de los participantes tenía puntuaciones Z dentro de una DE de la media de la población de los CDC para peso, altura e IMC.

Estudio financiado por Shire Development LLC.



P-126

DIFERENCIAS EN EL PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH) ASOCIADO AL TRASTORNO DENTRO DEL ESPECTRO ALCOHÓLICO FETAL (TEAF): COMPARACIÓN SEGÚN GRUPOS DE EDAD

Boix, Cristina; Serra, Cristina; Solerdelcoll, Anna; Caldu, Xavier; Sans, Anna.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Introducción. Los efectos adversos del alcohol en el feto constituyen un espectro de anomalías morfológicas (malformaciones y alteraciones fenotípicas) y disfunciones cognitivas y conductuales, englobadas bajo el término de Trastornos del Espectro Alcohólico Fetal (TEAF). El grado de repercusión clínica es muy variable y el perfil neuropsicológico es heterogéneo. Se asocia a un elevado riesgo de psicopatología y, en la edad pediátrica, el diagnóstico que reciben con mayor frecuencia es el de Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH). Los problemas internalizantes y externalizantes aumentan con la llegada a la adolescencia.

Objetivo. Describir las características neuropsicológicas en niños con TDAH asociado a TEAF. Se comparará el perfil según dos grupos de edad (6-10 años versus 11- 16 años) y según género.

Material y método. 30 sujetos son seleccionados de la base de datos de un Servicio de Neuropediatría. Diagnóstico de TEAF según criterios de IOM (*Institute of Medicine*) y TDAH según criterios del DSM-IV-TR. Se seleccionan en base a la edad (6-16 años) y Cociente Intelectual >70. Todos ellos se les practica una exploración neuropsicológica completa.

Resultados. No había diferencia en el CI entre los dos grupos de edad. Los sujetos > 11 años presentan más sintomatología externalizante y mayores dificultades escolares.

Conclusión. El estudio aporta datos que contribuyen a un mayor conocimiento del TEAF y sus comorbilidades, en especial el TDAH. Una detección e intervención precoz permitirá favorecer a prevenir problemas conductuales mayores en un futuro y evitar el fracaso escolar



P-127

ASOCIACIÓN DE ANOMALIA PAPILAR "MORNING GLORY" CON MOYA-MOYA Y AUTISMO

Casellas Vidal, Dolors⁽¹⁾; Sole Amat, Laia⁽¹⁾; Garcia Gonzalez, Maria Del Mar⁽¹⁾; Castan Campanera, Anna⁽¹⁾; Beltran Mármol, Briggith⁽¹⁾; Ferrer Campo, Georgina⁽¹⁾; Arikan Abellon, Fuat⁽²⁾; Ametller Malfaz, Emma⁽¹⁾; Feliu Alsina, Marta⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Josep Trueta, Girona; ⁽²⁾ Hospital Valle Hebron.

INTRODUCCIÓN

La anomalía papilar de morning glory se ha descrito asociada a diversas entidades, entre éstas a anomalías vasculares cerebrales tipo moya-moya. Presentamos un caso clínico con dicha asociación

CASO CLÍNICO

Paciente de 3 años controlado en el Centro de estimulación (CDIAP) por presentar trastorno del espectro autista. Afecto de malformación de morning glory (AMG) de la papila izquierda con estrabismo y disminución de la agudeza visual. Se deriva a consultas de neuropediatría para completar estudio. Se efectúa RM cerebral que muestra imágenes compatibles con patrón de moya-moya que se confirma con angio-TAC que muestra asimismo estenosis del segmento proximal de M1 de ACM derecha y de los segmentos P1-P2 de ACP derecha y de P1-P2-P3 de ACP izquierdas. A las 3 semanas presenta accidente cerebrovascular isquémico (AVC) del territorio superficial de la Arteria cerebral media (ACM) derecha con clínica de hemiparesia izquierda de predominio braquial. Se interviene por neurocirugía efectuando una anastomosis de la arteria temporal superficial a la ACM y una encefalodurosinangiosis con adecuada evolución clínica

CONCLUSIONES

Se considera que la AMG se produce por una disgenesia de la vascularización retiniana y aunque poco conocida, no es rara su asociación con disgenesias vasculares intracraneales. Las estenosis arteriales son las que generan la circulación colateral (moya-moya). Es importante conocer esta asociación por el riesgo de AVC como el caso presentado y la posibilidad de efectuar un tratamiento quirúrgico que prevenga posteriores complicaciones. También se ha descrito el autismo asociado al moya-moya



P-128

“¿ES REAL LO QUE VEO?”

Delgado Ledesma, Fátima; García Blázquez, Lucía; Prados Álvarez, María; Navarro Romero, Juan Pedro; Berenguer Potenciano, María.

Hospital Infanta Elena, Valdemoro

Introducción. La distorsión de la percepción visual es un síntoma que alarma. Puede deberse a intoxicación por drogas, ingesta de fármacos (Montelukast, Oseltamivir, Risperidona o Topiramato), infecciones virales (VEB, CMV, Coxackie, Lyme, Influenza A), infecciones SNC, lesiones en el sistema nervioso central o periférico, fiebre, epilepsia, migraña o trastornos psiquiátricos. Caso clínico. Mujer. 8 años. Acude a Urgencias Pediátricas por episodios breves de distorsión en la percepción visual. Describe ver sus manos más grandes, suelos inclinándose o personas con cabeza de melón y orejas azules. Es consciente y se siente desconcertada. Minutos después cesan los episodios y comienza con cefalea hemicraneal pulsátil. Exploración neurológica y oftalmológica normal. Antecedentes personales y familiares desconocidos. Tóxicos en orina y analítica con serologías sin alteraciones. En consulta de Neurología: EEG y RM craneal normales. Conclusiones: Ante la distorsión de la percepción visual es importante realizar un exhaustivo diagnóstico diferencial. En el caso expuesto las alucinaciones visuales fueron debidas al Síndrome de Alicia en el País de las Maravillas en contexto de migraña. Se caracteriza por la distorsión del esquema corporal y de la consciencia, como desrealización o despersonalización, de la percepción visual con dismetropsia, macropsia, micropsia, prosopometamorfosis y alucinaciones auditivas e ilusiones verbales como hiperacusia o hipoacusia. Se debe a la hipoperfusión en zona temporoparietooccipital y en áreas asociativas entre los sistemas ventral y dorsal. Más frecuente en la infancia por inmadurez de dichas áreas, en contexto de migraña o debido a infecciones, principalmente por VEB. El tratamiento será tratar la causa subyacente.



P-129

ALTERACIONES GENÉTICAS SUBMICROSCÓPICAS DETECTADAS MEDIANTE TÉCNICA DE ARRAY-CGH EN UNA POBLACIÓN DE PACIENTES CON TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA

Escofet Soteras, Concepción; Fernández Zurita, Concepción; García Catalán, María Jesús; Guitart Feliubadaló, Miriam; Gabau Vila, Elisabeth; Fabregat Farran, María.

Hospital Parc Taulí Sabadell, Sabadell

Introducción:

Actualmente se puede establecer un diagnóstico genético en más del 25 % de los pacientes diagnosticados de trastorno de espectro autista (TEA). La técnica de array cromosómico (array- CGH), que permite analizar las variaciones en el número de copias de partes del genoma, ha facilitado la detección de nuevas anomalías genéticas y es por ello que actualment se utiliza de forma rutinaria en el cribado diagnóstico de los pacientes con TEA.

Objetivos:

Analizar y describir los resultados de los microarrays en pacientes diagnosticados de TEA durante un período de dos años.

Material y método:

Estudio descriptivo de revisión de los resultados de microarrays de niños diagnosticados de TEA introducidos en una base de datos durante los años 2014-2016. El diagnóstico de TEA se realizó según las escalas CHAT, M-CHAT y/o ADOS.

Resultados:

Se solicitó estudio mediante aCGH en 124 pacientes, siendo patológicos en 11 pacientes (8.8%), uno de los cuales presentaba doble anomalía. Las variantes de número de copia patogénicas encontradas fueron: dos duplicaciones Xp22.31; dos deleciones 15q11.2; dos duplicaciones 16p11.2; una deleción 16p12.2; una deleción 16p13.11; una duplicación 17q11.2; una duplicación 17q12; una deleción 2q13; una deleción 2q21.1.

Se detectaron 3 variantes de significado incierto (una duplicación 2p21; una duplicación 3p26.3; una duplicación 15q13.3).

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Conclusiones:

Nuestros resultados son equiparables a los descritos en la literatura y indican que la técnica de aCGH es de primera elección en los pacientes con diagnóstico de TEA no sindrómicos.



P-130

EFFECTO DIFERENCIAL DEL METILFENIDATO Y LA LISDEXANFETAMINA EN LA EJECUCIÓN DEL TEST NEUROPSICOLÓGICO AULA NESPLORA EN NIÑOS/AS EN TRATAMIENTO PARA TDAH

Fernández Fernández, Manuel Antonio ⁽¹⁾; Redondo Zaballos, Maite ⁽²⁾; Megias, Miguel ⁽²⁾; Gonzalez Perez, María Feliciano ⁽²⁾; Diaz Orueta, Unai ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Instituto Andaluz de Neurología Pediátrica, Sevilla; ⁽²⁾ Nesplora, Techonoly & Behavior, San Sebastian; ⁽³⁾ School of Nursing and Human Sciences, Dublin.

Objetivos

El objetivo es evaluar el efecto diferencial del metilfenidato y la lisdexanfetamina en la mejora sintomática conductual y cognitiva del TDAH medida a través del Test AULANesplora de realidad virtual.

Método-Material

La muestra está compuesta por 123 sujetos (76,4% niños) entre 5 y 20 años. Todos con diagnóstico de TDAH según los criterios clínicos. Se ha llevado a cabo un diseño cuasi-experimental con dos grupos. Uno fue sometido a tratamiento farmacológico con Metilfenidato OROS (n=35) y otro con lisdexanfetamina (LDX) (n=88) y se evaluó el rendimiento atencional y motor antes y después del tratamiento en ambos grupos.

A todos los participantes se les aplicó el test AULANesplora antes y después del tratamiento

Se realizaron análisis no paramétricos U de man-Whitney para muestras independientes .

Resultados

No se encontraron diferencias significativas en las puntuaciones obtenidas en el Test AULA entre ambos grupos antes de comenzar con el tratamiento.

Se compararon las puntuaciones post de ambos grupos y se observó que existía diferencias significativas en las puntuaciones de Actividad Motora cuando están presentes los distractores y en la Tarea Xno, observándose menor Actividad en el grupo con Tratamiento de Metilfenidato.

Conclusiones

Se observa una menor Actividad Motora en algunas circunstancias (Con distractores y en la Tarea Xno) con el tratamiento de metilfenindato que con la LDX. Sin embargo es necesario equiparar las muestras y comprobar si estas diferencias también se dan en otras variables.



P-131

ESTUDIO COMPARATIVO ENTRE AULANESPLORA Y BRAINGAZE EN LA EVALUACIÓN FUNCIONAL DEL TDAH

Fernández Fernández, Manuel Antonio; Super, Hans.

Instituto Andaluz de Neurología Pediátrica, Sevilla

Introducción

El TDAH es el trastorno del desarrollo más frecuente en la actualidad. Su diagnóstico es eminentemente clínico. Existen y se están desarrollando diferentes herramientas de evaluación basadas en la incorporación de las nuevas tecnologías.

AULA es un CPT audiovisual basado en realidad virtual y BrainGaze es un CPT con una evaluación de las vergencias oculares. Las vergencias oculares han mostrado tener un patrón diferente en el grupo de sujetos con TDAH vs la población control

Objetivos

El objetivo de este estudio es comparar los resultados de los estudios AULA y BrainGaze para analizar las posibles relaciones entre ellos a nivel de concordancia, sensibilidad y especificidad a la hora de evaluar funcionalmente a un grupo de pacientes con TDAH

Material y método

Se evaluará a un grupo de 25 pacientes con diagnóstico de TDAH según los criterios clínicos habituales (DSM5) y se realizarán ambos estudios (AULA y BrainGaze) Se compararán los resultados y se evaluará la concordancia de cada uno de ellos con el diagnóstico previos así como la concordancia entre los resultados de ambas pruebas.

Resultados esperados

En base a los conocimientos actuales y a los estudios previos de evaluación del test AULA para el TDAH, se espera unos resultados satisfactorios en cuanto a concordancia entre ambas pruebas.



P-132

PRESENTACIÓN DEL PROYECTO BBMIRADAS.

Hortigüela Saeta, María Montesclaros ⁽¹⁾; Conejo Moreno, David ⁽¹⁾; Gil Horna, Celia ⁽²⁾; Arnáiz Sancho, Javier ⁽²⁾; Merino Martínez, María ⁽²⁾; López Rodríguez, Juan Pablo ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Asociación Autismo Burgos, Burgos.

Introducción: La prevalencia de los trastorno del espectro autista (TEA) se ha incrementado en los últimos años; siendo necesaria una intervención temprana, ya que es la condición que más influye en su pronóstico. **Objetivo:** Identificar en bebés las señales que alertan sobre la presencia de TEA, a través del seguimiento visual, derivándoles hacia una intervención especializada y específica que prevenga y minimice el impacto que el trastorno genera en el desarrollo del niño. **Material y métodos:** El programa incluirá pacientes entre los 2 meses y los 3 años de edad, estando divididos en tres grupos de riesgo. Grupo de alto riesgo: niños con familiares de 1º, 2º y/o 3º grado con diagnóstico de TEA. Grupo de riesgo intermedio: pacientes con antecedentes perinatales en los que el riesgo de TEA es superior a la población general. Grupo control: pacientes que no presenten síntomas ni riesgo de desarrollar TEA. A todos los pacientes se les evaluará el uso de la mirada a través de un dispositivo que percibe la fijación y el seguimiento visual. **Resultados:** Encontrar diferencias en la fijación, seguimiento y en el modo en el que los bebés dirigen su mirada y son sensibles al valor social y comunicativo de los demás. **Conclusiones:** La identificación de diferencias en el uso de la mirada nos permitirá la detección precoz de los TEA y la instauración de un tratamiento temprano mejorando el pronóstico de los síntomas autistas, habilidades cognitivas y adaptación funcional, pudiendo modificar en algunos casos el curso de la enfermedad.



P-133

CORRELACIÓN ENTRE LOS SÍNTOMAS, LAS DEFICIENCIAS FUNCIONALES Y LA CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD UTILIZANDO DATOS DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS

Huss, Michael ⁽¹⁾; Joseph, Alain ⁽²⁾; Sikirica, Vanja ⁽²⁾; Kosinski, Mark ⁽³⁾; Bliss, Caleb ⁽²⁾; Plaza Romero, Sylvia ⁽⁴⁾; Coghill, David R ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Psiquiatría Infantil y Adolescente, Universidad de Johannes Gutenberg de Mainz, Mainz; ⁽²⁾ Shire, Zug; ⁽³⁾ QualityMetric Inc., Lincoln, RI; ⁽⁴⁾ Shire Pharmaceuticals, Madrid; ⁽⁵⁾ Departamentos de Pediatría y Psiquiatría, Facultad de Medicina, Odontología y Ciencias de la Salud, Universidad de Melbourne, VIC, Australia División de Neurociencia, Universidad de Dundee, Dundee.

Introducción

Los pacientes con TDAH sufren deficiencias en el funcionamiento cotidiano y mala calidad de vida relacionada con la salud (HRQoL). Se evaluó la relación entre los cambios asociados al tratamiento en la medida de síntomas (escala de valoración del TDAH IV [ADHD-RS-IV]), las deficiencias funcionales (Escala de calificación de las Deficiencias Funcionales de Weiss para Padres [WFIRS-P]) y la HRQoL (Perfil de Salud y Enfermedad infantil-Edición para Niños [CHIP-CE:PRF]) en niños y adolescentes que reciben medicamentos para el TDAH.

Material y métodos

Las correlaciones entre los resultados de ADHD-RS-IV y de WFIRS-P se analizaron en estudios SPD503-316 (guanfacina de liberación prolongada) y SPD489-325 (lisdexanfetamina dimesilato). Los resultados en CHIP-CE:PRF se correlacionaron asimismo con los de ADHD-RS-IV y WFIRS-P en SPD489-325.

Resultados y conclusiones

Los cambios en la puntuación total de WFIRS-P con tratamiento farmacológico se correlacionaron en general de forma moderada con los cambios en la puntuación total de ADHD-RS-IV (intervalo, 0,38 a 0,56). Los cambios en los dominios de Logros y Evitar Riesgos de CHIP-CE:PRF se correlacionaron de forma moderada con los de ADHD-RS-IV (intervalo, -0,36 a -0,48) y de forma considerable aunque incompleta con los cambios en WFIRS-P (intervalo, -0,59 a -0,65).

**XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid**



**25/27 de
mayo 2017**



Conclusiones

Los síntomas, las deficiencias funcionales y la calidad de vida relacionada con la salud son componentes relacionados pero distintos. Los objetivos del tratamiento deben ir más allá del control de los síntomas.

Estudios financiados por Shire Development LLC.



P-134

SEGURIDAD Y EFICACIA A LARGO PLAZO DE GUANFACINA DE LIBERACIÓN PROLONGADA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TDAH

Huss, Michael ⁽¹⁾; Dirks, Bryan ⁽²⁾; Gu, Joan ⁽²⁾; Plaza Romero, Sylvia ⁽³⁾; Newcorn, Jeffrey H ⁽⁴⁾; Ramos-Quiroga, J Antoni ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Departamento de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Universidad Johannes Gutenberg-Mainz, Mainz; ⁽²⁾ Shire, Wayne, PA; ⁽³⁾ Shire Pharmaceuticals, Madrid; ⁽⁴⁾ Departamento de Psiquiatría, Escuela de Medicina Icahn del Mount Sinai, Nueva York, NY; ⁽⁵⁾ Departamento de Psiquiatría (CIBERSAM), Hospital Universitari Vall d'Hebron y Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona.

Introducción

La guanfacina de liberación prolongada (GXR) es un tratamiento no estimulante para el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH).

Métodos

SPD503-318 fue un estudio de extensión abierto, de fase III, de 2 años de duración, para participantes europeos de los ensayos de GXR SPD503-315 y SPD503-316. Niños y adolescentes (6–18 años) recibieron una dosis optimizada de GXR (dosis máxima permitida: niños, 4mg/día; adolescentes, 4–7mg/día, dependiendo del peso).

Resultados

De los 215 participantes incorporados, 214 fueron incluidos en la población de seguridad (edad media: 11,7 años; 73,8% varones) y 133 (62,1%) completaron el estudio. Se informó de reacciones adversas surgidas durante el tratamiento (RAST) en 177 pacientes (82,7%); de los cuales, somnolencia (77[36,0%]), cefalea (61[28,5%]), fatiga (43 [20,1%]) y nasofaringitis (25 [11,7%]) se notificaron en $\geq 10\%$ de los participantes. No se notificó ningún RAST de síncope. No se produjo ninguna muerte. Se observaron pequeños cambios entre la evaluación inicial y final del pulso medio en posición supina ($-5,5$ lpm) y en la tensión arterial (sistólica, $+0,6$ mmHg; diastólica, $+0,2$ mmHg). Durante los 2 años del estudio se mantuvo una reducción en la puntuación total en escala de valoración del TDAH (ADHD-RS-IV), con un cambio medio de $-19,8$ (valor p nominal $<0,0001$) entre la evaluación inicial y final.

Conclusión

GXR con dosis de hasta 7mg/día fue bien tolerada durante el uso a largo plazo, con un perfil de seguridad similar al observado anteriormente. Las mejorías en los síntomas se mantuvieron durante todo el estudio.

XL Reunión Anual
de la SENEP Madrid



25/27 de
mayo 2017



Estudio financiado por Shire Development LLC



P-135

CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS DE PACIENTES CON SOSPECHA DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD DERIVADOS A UNA UNIDAD DE SALUD MENTAL INFANTO-JUVENIL

Rivas Arribas, Lucía⁽¹⁾; Grandío Sanjuan, Belén⁽¹⁾; García Cortázar, Pilar⁽²⁾; Rozados Villaverde, Carmen⁽²⁾; Blanco Barca, Manuel Óscar⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Provincial de Pontevedra, Pontevedra; ⁽²⁾ Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil A Parda, Pontevedra; ⁽³⁾ Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.

Objetivos: Valorar las características clínico-epidemiológicas de los pacientes remitidos con sospecha de Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) desde atención primaria a una Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil.

Material y métodos: Se realizó un estudio observacional descriptivo prospectivo, aceptado por el Comité de Ética e Investigación. El consentimiento informado fue firmado por los tutores legales.

Variables: sexo, edad, mes de nacimiento, antecedentes (obstétricos-perinatales, personales y familiares). Diagnóstico previo de atopia, epilepsia o alteración del sueño. Situación familiar, adopción, tipo de colegio, estatus económico y diagnóstico final.

Resultados: Se obtuvo una muestra de 226 pacientes. La mayoría eran varones (77.4%) con una media de edad de 9.4 años. El 42% de los pacientes nacieron en el último cuatrimestre del año. El 90.3% habían nacido a término y sólo el 19.9% de las madres reconocían el consumo de drogas durante el embarazo. El 22.1% de los niños tenían antecedentes familiares (AF) de TDAH. La mayoría de los niños acudían a un Colegio Público (69.9%) y en la mayor parte de los casos los padres tenían Estudios Primarios. De nuestra muestra el 44.2% de los niños fue diagnosticado de TDAH, seguido por el Trastorno de aprendizaje (16.8%). De todas las variables sólo la presencia de AF obtuvo una relación estadísticamente significativa con el diagnóstico de TDAH.

Conclusiones: El TDAH es uno de los trastornos del neurodesarrollo más frecuentes. Se han descrito múltiples factores de riesgo para su desarrollo, entre los que se encuentra la presencia de familiares afectos, al igual que se demuestra en nuestra cohorte.



P-136

MUTACIÓN DE NOVO EN EL GEN *SCN2A* EN PACIENTE CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA: IMPORTANCIA DE LOS PANELES GÉNICOS Y LAS TÉCNICAS DE GENÉTICA MOLECULAR NEXT GENERATION SEQUENCING EN EL DIAGNÓSTICO DE AUTISMO

Sariego Jamardo, Andrea ⁽¹⁾; Fernández Menéndez, Andrea ⁽¹⁾; Pérez Poyato, María Del Socorro ⁽¹⁾; Brandi Tasau, Nuria ⁽²⁾; Pacheco Fernández, Paola ⁽²⁾; Armstrong Morón, Judith ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

INTRODUCCIÓN: la genética de los trastornos del espectro autista es compleja, pudiendo estar relacionada con mutaciones puntuales, variantes en el número de copias (CNVs) y herencia multifactorial. Tras la aplicación de los paneles génicos al cribado de los pacientes con autismo no sindrómico se han hallado mutaciones puntuales de novo como causantes de autismo. Mutaciones en el gen *SCN2A* se han relacionado con encefalopatías epilépticas de inicio en la infancia, pero también recientemente se han hallado en pacientes con autismo aún sin presentar epilepsia. **CASO CLÍNICO:** paciente mujer de 7 años a seguimiento en neuropediatría por discapacidad intelectual con rasgos TEA (Trastorno del Espectro Autista). No historia previa de epilepsia. Exploración neurológica normal y fenotipo con leve sinofridia, macrocefalia y frente amplia sin otros rasgos dismórficos. Actualmente lenguaje escaso. Se realizan pruebas complementarias: vEEG repetido normal, RM cerebral con espectroscopia normal, Arrays de CGH con hallazgo de duplicación en 8p21.2 de significado incierto (herencia paterna) y estudio metabólico completo normal. Posteriormente se realiza panel génico que incluye genes relacionados con el síndrome de Rett y enfermedades metabólicas con hallazgo de mutación en el gen *SCN2A* en heterocigosis (c.4043G>A) que genera una proteína truncada (p.Trp1348X) de novo, probablemente patogénica. **CONCLUSIONES:** mutaciones en el gen *SCN2A* de novo se han relacionado con autismo aún en pacientes sin epilepsia. Dada la heterogeneidad genética en el diagnóstico del autismo, las técnicas de genética molecular basadas en Next Generation Sequencing como los paneles génicos, pueden ayudarnos en el proceso diagnóstico y posterior consejo genético.



P-137

EPILEPSIA Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA RELACIONADOS CON LA MICRODELECIÓN 15Q13.3: A PROPÓSITO DE TRES CASOS

Delgado, Fátima ⁽¹⁾; Barredo, Estíbaliz ⁽²⁾; Chacón, Almudena ⁽²⁾; Carrascosa, Paula ⁽²⁾; Miranda, María Concepción ⁽²⁾; Vázquez, María ⁽²⁾; De Castro, Pedro ⁽²⁾; Jiménez, Ana ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro; ⁽²⁾ Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid.

Introducción. La microdelección 15q13.3 ha sido reportada en pacientes con discapacidad intelectual, trastornos del espectro autista y conductuales, epilepsia y esquizofrenia. Incluye genes como *MTMR15*, *TRPM1*, *MTMR10*, *KLF13*, *OTUD7A* y *CHRNA7*. Microdelección de genes contiguos con una herencia autosómica dominante con 15% de casos de novo y 85% heredados. Caso clínico. Caso clínico 1. Varón. 12 años con retraso psicomotor de predominio en el lenguaje y problemas conductuales. Exploración física: torpeza motora. Antecedentes personales: status epiléptico febril. Antecedentes familiares desconocidos, madre posible epilepsia. RM: atrofia cerebral y cerebelosa. EEG: ondas lentas en regiones frontales bilaterales. CGH-array: delección 1,88 Mb en 15q13.3q14. En tratamiento con Valproico y Risperidona. Caso clínico 2. Varón. 4 años con retraso madurativo de predominio en el lenguaje y trastorno del espectro autista. Antecedentes personales: sin interés. Antecedentes familiares: madre sana. RM cerebral y EEG normales. CGH-array: delección 1.53 Mb en 15q13.3, heredada de la madre. Caso clínico 3. Mujer. 12 años con antecedentes de encefalopatía epiléptica familiar. Antecedentes personales: exposición prenatal a Valproico. Exploración física: ojos separados, punta nasal antevertida, labio superior fino con filtrum largo, dedos de manos y pies afilados. Antecedentes familiares: madre epilepsia sin estudio genético. RM craneal normal. EEG: actividad epileptiforme fronto-temporal derecha. CGH-array: delección 3,6 Mb en 15q13.1q13.3. Tratamiento con Levetiracetam. Conclusiones: Es importante recordar ésta delección en pacientes con discapacidad intelectual, trastornos del espectro autista y con epilepsia. Un diagnóstico certero permite un diagnóstico precoz de comorbilidades asociadas, un mejor abordaje terapéutico y un asesoramiento genético a la familia.



P-138

FUNCIÓN EJECUTIVA EN ADOLESCENTES SEGÚN HEG, TR Y PASS

Pérez Álvarez, Frederic ⁽¹⁾; Serra Sala, Mireia ⁽²⁾; Timoneda Gallart, Carme ⁽²⁾; Perez Serra, Alexandra ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Ex-Hospital Universitari Dr J Trueta /JP Das Delopmental Centre Alberta/ Fundació Carme Vidal NeroPsicoPedagogia, Girona; ⁽²⁾ UdG/Fundació Carme Vidal NeuroPicoPedagogia, Girona; ⁽³⁾ Centre Genètica. Parc Científic Tecnològic. UdG., Girona.

Introducción. La hemoencefalografía (HEG), tiempo de reacción (TR) y perfil PASS (planificación, atención, secuencial y simultáneo) se complementan para valorar la función ejecutiva. Sabemos una red exterior (cognitiva) y una red interior (emocional-impulsiva) se activan según una relación proporcional inversa (Neuropsychiatr Dis Treat 2016;12 1–8; J Neurotherapy 2012; 16:183-195). Objetivo. Comprobar utilidad de HEG + TR + PASS para valorar función ejecutiva en adolescentes. Material y método. 59 adolescentes, 30 mujeres y 29 hombres, 14 y 16 años de edad (media= 15.29, DS= 0.67), pasaron una prueba de toma de decisión ante dilemas cognitivos y emocionales con registro simultáneo de TR + HEG, otra prueba de registro HEG ante la exposición visual a imágenes muy desagradables, desagradables y agradables. Se administró PASS a toda la muestra. Se usó oneway ANOVA (F-test) y análisis de correlación. Resultados y discusión. Tiempo de reacción más largo en dilemas emocionales que cognitivos. La actividad HEG mostró unos patrones claramente diferentes de los observados en adultos (J Neurotherapy 2012; 16:183-195), denotando una diferenciación incompleta (inmadura) de las actividades cognitiva y emocional al tomar decisiones. Las funciones ejecutivas (planificación + atención) junto con la memoria de trabajo (secuencial), funciones más sensibles a la interacción cognición-emoción, se asociaron a un peor resultado académico (p = 0.00). Conclusión. A falta de estudios confirmatorios, HEG + RT + PASS permite una valoración de la función ejecutiva como expresión de la interacción cognición-emoción en adolescentes. La disfunción madurativa tiene relación con depresión y ansiedad, comorbilidades en TDAH.



P-139

DELECIÓN 3P13 EN UN PACIENTE SIN FENOTIPO SINDRÓMICO RECONOCIBLE

Valero Gómez, Guadalupe; Carrascosa Romero, M^a Carmen; Gil Pons, Esther; Delgado García, Ana Belen; Martínez González, Marta; Lozano Setien, Elena.

Complejo Hospitalario Universitario Albacete, Albacete

Introducción: En los últimos años se han descrito mutaciones y deleciones del gen FOXP1 en al menos diez pacientes con retraso global desarrollo/discapacidad intelectual, siendo característico el retraso del lenguaje con mayor afectación de lenguaje expresivo, particularmente en expresión de consonantes. Se ha querido reconocer un nuevo síndrome caracterizado por frente amplia, fisuras palpebrales antimongoloides, nariz corta, macrocefalia, remolino frontal del pelo y almohadillas dactilares prominentes. **Caso clínico:** Niño de 7 años sin antecedentes familiares, obstétricos ni perinatales de interés. Presenta retraso global del desarrollo, desde los 4 meses se objetivó hipotonía, a los 13 meses consiguió sedestación estable y marcha libre a los dos años y medio. Inicia bisílabos a los 18 meses, objetivándose estancamiento en el lenguaje con disartria a los 23 meses. A los 4 años se detecta déficit de atención. En la actualidad psiquismo inferior a su edad, persistiendo disartria. o ha aprendido a leer aunque conoce sílabas. **Exploración física normal sin dismorfias.** Electroencefalograma y potenciales evocados auditivos normales. En ecografía al mes de vida se visualiza pequeño quiste germinolítico con desaparición en controles posteriores. RM cerebral a los 3 años se objetiva hipoplasia occipital parietal derecha. Array-CGH: deleción en 3p13; de 1.17 megabases que contiene gen FOXP1. **Discusión:** Nuestro paciente presenta quiste germinolítico e hipoplasia occipital derecha, no descritas en la casuística previa. La falta de rasgos dismórficos no apoyaría un fenotipo específico, en contra de lo propuesto por otros autores. Siendo ejemplo de la utilidad del Array-CGH en pacientes sin dismorfias con malformaciones cerebrales.



P-140

REORDENAMIENTOS EN EL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 15 Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Gallardo Garcia, Rocio ⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, Maria ⁽¹⁾; Huete Hernani, Begoña ⁽¹⁾; Gonzalez, Cristina ⁽²⁾; Gutierrez, Miriam ⁽²⁾; Ruibal, Jose Luis ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Infanta Cristina, Parla, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes.

INTRODUCCION. La compleja organización de la región cromosómica 15q11-q13 hace que sea especialmente interesante para comprender las enfermedades genéticas. Así mismo, deleciones y duplicaciones en esta región producen el síndrome de Angelman (SA) o Prader-Willi (SPW) pero también otros síndromes menos conocidos con manifestaciones de trastorno del espectro autista (TEA) como los casos que reportamos. **CASO CLINICO.** Caso 1: Niño de 3 años, exprematuro de 30 semanas, en seguimiento por retraso del lenguaje con rasgos de TEA, tics, rabietas y conducta hiperactiva. Presenta fenotipo con microcefalia, talla baja, pabellones auriculares prominentes, pestañas largas y pulgares de implantación baja. En Array-cGH presenta microdelección 15q11.2. Su hermano gemelo dicigótico manifiesta clínica similar y la misma deleción. Su padre es portador asintomático de la deleción. **CASO 2.** Niño de 6 años en seguimiento por TEA y fenotipo con facies redonda, pabellones auriculares prominentes, retrognatia, clinodactilia de cuarto dedo de pie derecho, bruxismo y celiaquía. En Array-cGH presenta microduplicación 15q11-q13. Su hermana presenta la misma duplicación y TEA de altas capacidades y su madre es portadora de la duplicación. **CONCLUSIONES:** Reordenamientos en la región 15q11-q13 se relacionan con TEA y pueden compartir características de SA o SPW dependiendo del punto de rotura y los genes afectados y el patrón de herencia. Los dos síndromes que presentamos cursan con retraso psicomotor, especialmente del lenguaje y rasgos TEA, crisis, dismorfias menores, facies alegre, hipotonía, hipogonadismo y otras alteraciones del neurodesarrollo y conductuales como trastorno por déficit de atención e hiperactividad y rabietas o rasgos obsesivo-compulsivos.

Índice de autores SENEP 2017



Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
(senep)		Grupo De Epilepsia	P-048
Abenia	Usón	Pilar	P-055
Abenza	Abildua	Maria José	O-048
Aguilar		Yurena	P-111
Aguilar	Quintero	María	O-031, P-078
Aguilera		Sergio	O-050
Aguilera	Albesa	Sergio	P-079, P-116, P-117, P-118
Ahmed	Mohamed	Lotfi	P-079
Ajanovic	Andelic	Sara	O-010
Alarcon		Macarena	O-041, O-046, O-047, O-052, O-054, O-055
Alarcón	Cornejo	Macarena	O-035
Alarcón	Martínez	Helena	O-085, O-100, O-105, O-108, O-109, P-024, P-081
Alba	Gómez	María	O-065
Alcaide	Álvarez	Carlos	P-001, P-018
Alcalde	Alvaré	Ana	P-047
Alcantarilla Acevedo		Myriam	P-018
Alcantud		Alberto	O-027, P-045, P-056
Aledo	Serrano	Angel	O-011, O-012
Alkadi	Fernandez	Khusama	P-013, P-014
Almendral	Doncel	Raquel	O-101
Alonso	Luengo	Olga Esther	O-018, O-037, O-107, P-001, P-018
Alonso	Peralta	Miguel Ángel	O-005
Alonso	Pérez	Irene	P-011, P-021
Alonso	Sanz	Mercedes	O-068
Álvarez	Álvarez	Nelly	O-080, P-015, P-077, P-106

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Álvarez	Domínguez	Miguel Ángel	O-018, P-001, P-018
Álvarez	Fuente	María	P-031
Álvarez	Martin	Marta	P-095, P-096
Álvarez	Paradelo	Silvia	O-020
Álvarez	Fernandez	Elena	P-061
Álvarez	Molinero	Mireia	P-009, P-057
Álvarez-Linera	Prado	Juan	O-011
Amado	Puentes	Alfonso	O-032, O-065, O-110, P-107, P-108
Amengual	Gual	Marta	O-028, P-016, P-019, P-101
Ametller	Malfaz	Emma	P-127
Andrade	Navarro	Mª Teresa	P-038, P-039, P-123, P-124
Andreo	Lillo	Patricia	O-090, O-097, O-111, O-112
Andrés		Mercedes	P-045
Andrés	Bartolomé	Angélica	O-003, O-088, P-005, P-100
Anglada	Raquer	Mar	P-103
Aparicio	Calvo	Javier	O-016, O-026, P-043
Aparicio	López	Cristina	O-092
Aquino	Fariña	Lourdes	P-002, P-040
Aranda	Cazón	Cristina	P-017
Arce	Portillo	María Elena	O-018, O-037
Argüelles	Luis	Juan	O-113
Arikan	Abellon	Fuat	P-073, P-127
Ariño		Helena	O-061, O-070
Armangue	Salvador	Thais	O-061, O-070, O-071, O-074
Armas	Gay	Judit	O-046
Armstrong	Morón	Judith	P-136
Arnaez	Solís	Juan	O-104
Arnáiz	Sancho	Javier	P-132
Arno	Fortea	Érika	P-103
Arrabal	Fernández	Luisa	O-071, P-026, P-027, P-109, P-110
Arriola	Pereda	Gema	O-003, O-088, P-100

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Arzimanoglou		Alexis	O-016, P-043
Asensi	Álvarez	Jose Maria	P-061
Aviles		Carles	O-096
Aviles	Tirado	Maria Angeles	P-071, P-072
Aydin		Resa	O-042
Azmi	Alkhawaja	Issam	P-037
Bafalliu	Vidal	Juan Antonio	O-105
Baide		Heidy	O-049, O-096
Bailén	Vergara	Andrea	P-033, P-088, P-102, P-115
Balletero	Cogollos	Virginia	O-060, P-007, P-008, P-069
Ballesteros	Cogollos	Virginia	O-026, O-095, P-003, P-080
Banaschewski		Tobias	P-125
Barber		Ignasi	O-093
Barbero	Aguirre	Pedro	O-060, O-095, P-003, P-007, P-008, P-069, P-080
Barredo	Valderrama	Estibaliz	O-051, O-064, O-086, O-089, P-005, P-058, P-091, P-092, P-111, P-137
Barrios	Tascon	Ana	P-047
Barros	Angueira	Francisco	O-072, P-022
Belanger	Quintana	Amaya	P-020, P-031
Belda	Holfheinz	Sylvia	O-021, O-022
Belmonte	Pintre	Zaira	O-004, O-079
Beltran	Mármol	Briggith	P-127
Berenguer	Potenciano	María	P-121, P-128
Bermejo	Arnedo	Ignacio	O-063, O-080, P-015, P-077, P-106
Bermejo	González	Teresa	P-038, P-039, P-123, P-124
Bernal	Noguera	Sara	O-053
Bernardino	Cuesta	Beatriz	O-017, O-091, O-092
Bielsa		Ana	O-102
Blanco		Yolanda	O-070
Blanco	Barca	Manuel Oscar	O-032, O-110, P-107, P-108, P-135
Blanco	Lago	Raquel	O-077, O-113, P-041, P-061
Blanco	Martínez	Bárbara	O-037, P-018

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Blanco	Rodríguez	Miriam	P-068
Bliss		Caleb	P-133
Boix		Cristina	O-007, O-081, P-126
Bonikowski		Marcin	P-112
Bordes	García	Vicente	O-083
Bordoy		Andreva	P-090
Boronat		Susana	O-033, O-034, O-093, O-094, P-004, P-073
Borrás	Martínez	Ariadna	O-046
Borrat	Padrosa	Sara	P-023
Borregán		Mar	P-073
Bote	Gascón	Marta	O-015, P-091, P-113
Brandi	Tasau	Nuria	P-136
Brea-Fernández		Alejandro José	O-072
Budke		Marcelo	O-024, O-091
Buedo	Rubio	María Isabel	O-067
Buenache	Espartosa	Raquel	P-020, P-031
Buendía	Sánchez	Lidia	P-046
Cabacas	García	Alicia	P-036
Cabanillas	Villaplana	Lucía	O-087
Cabrejas	Martínez	Laura	O-005
Cabrera	Guedes	Maria Fátima	P-052
Cabrera	Lopez	Jose Carlos	O-001, O-096, P-035, P-070, P-119
Cabrerizo	Sanz	María	O-066
Cáceres	Marzal	Cristina	P-120
Caldu		Xavier	P-126
Calvo	Medina	Rocio	P-071, P-072
Calvo	Rey	Cristina	O-066
Camacho	Salas	Ana	O-022, O-061, P-121
Camina	Gutiérrez	Ana Belén	O-063
Camino		Iria	P-108
Camino	León	Rafael	O-031, P-078

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Campistol	Plana	Jaume	O-016, O-050, O-058, P-030, P-043, P-099
Campo	Barasoain	Andrea	P-021
Campos	Barrasoain	Andrea	P-011
Candela		Santiago	O-050
Cano		Paola	O-034, O-094
Cantarín	Extremera	Verónica	O-068, O-002, O-009, O-017, O-029, O-039, O-071, O-076, O-091
Cañedo	Villarroya	Elvira	P-048
Cañete	Díaz	Alfonso	O-048, P-047
Carabaño	Aguado	Iván	P-025
Cardenas		Nancy	P-105
Cardo		Esther	O-102
Caride		Laura	P-107
Carmona	Belda	Miguel	O-028, P-016, P-019, P-101
Carranza		Jorge	O-042, P-112
Carrasco-Marina		Mª Llanos	O-045, O-115, O-116
Carrascosa	Romero	Mª Carmen	P-139
Carrascosa	García	Paula	O-051, O-089, P-005, P-058, P-092, P-111, P-137
Carratalá	Marco	Francisco	O-090, O-097, O-111, O-112
Carrera	García	Laura	O-041, O-077, O-113, P-041, P-061
Carreras	Saez	Inmaculada	O-075
Carvalho	Valencia	Laurentina	P-081
Casañas	Barrios	Rafael	O-001
Casellas	Vidal	Dolors	P-023, P-034, P-127
Caserío	Carbonero	Sonia	O-104
Castan	Campanera	Anna	P-023, P-034, P-127
Castaño	De La Mota	Cristina	O-048, O-075, P-083
Castaño	Andreu	Elisa	O-088
Castelló	Pomares	Marisa	P-045, P-062
Castro		Pedro	P-005, P-092, P-111
Castro	Corral	Lara	O-080
Castro	Correia De Oliveira	Marta	P-011, P-021

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Castro	Gago	Manuel	O-072, P-022
Castro	González	Laura	P-001, P-018
Catus		France	P-112
Cea	García	Cristina	O-085
Cela		Elena	O-086, P-005
Chacón	Pascual	Almudena	O-051, O-089, P-005, P-058, P-092, P-111, P-137
Chavez		Gladys	P-105
Chumillas	Luján	María José	P-069
Cilla		Amaia	O-066
Claveria		Maria Antonia	P-099
Clemente	Callejo	Carlota	O-015
Climent	Forner	Elisa	P-046
Codina		Ana	O-055, O-058, O-059
Coghill		David R	P-125, P-133
Colome		Roser	O-081
Colomer		Jaume	O-049, O-052, O-054, O-055, O-058, O-059
Colomer	Oferil	Jaume	O-041, O-046, O-047
Conde		Noemi	O-049
Conejo	Moreno	David	O-013, O-063, O-071, O-104, P-132
Corbera		Joan	O-055, O-058, O-059
Cordero	Castro	Cristina	P-025
Córdoba	Borrás	Esther	O-028, P-016, P-019, P-089, P-101
Costa	Alcacer	Inés	P-059
Costa	Coto	Daniel	P-036
Crespo-Eguílaz		Nerea	O-084, O-117
Cruz		Ofelia	O-006, O-007
Cuadrado	Piqueras	Laura	O-119
Cuchillo	Ibañez	Inmaculada	O-111
Cuesta		Ana	P-056
Cuesta	Herraiz	Laura	P-059
Cueto	Calvo	Elisa	P-010

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Cueto	González	Anna M ^a	O-033, P-004
Dacruz	Álvarez	David	P-022, O-072
Dalmau		Josep	O-061, O-071
Dapena	Arquiles	Marta	P-096
Darling		Alejandra	O-050
De Castro		Pedro	O-051, O-089, P-137
De Castro	De Castro	Pedro	O-064, O-086, P-058
De Diego		Victor	P-099
De Frutos	Porras	Elena	O-103, P-074
De La Osa	Langreo	Alberto	P-010
De Ojeda	Ruiz De Luna	Joaquín	P-047
De Prada	Vicente	Inmaculada	O-091
De Santos	Moreno	María Teresa	P-017, P-113
Del Campo		Miguel	P-004
Del Campo	García	Aida	O-110
Del Campo	Perez	Victor	O-110
Del Cerro	Marín	María Jesús	P-031
Del Rey	Tomás-Biosca	Mercedes	P-015, P-106
Del Toro		Mireia	O-073, P-009
Del Valle	Ortiz	María	O-013
Delgado		Mauricio	O-042, P-112
Delgado	Álvarez	Ignacio	O-034, O-069, O-098, P-037, P-073
Delgado	García	Ana Belen	P-139
Delgado	Ledesma	Fátima	O-035, O-051, O-089, P-005, P-058, P-092, P-111, P-128, P-137
Díaz	Díaz	Judit	O-021, O-022, P-121
Díaz	Orueta	Unai	P-130
Díaz	Ruiz	Rocio	P-042
Díaz	Velazquez	Elena	P-010
Díaz	Conejo	Raquel	O-101
Díaz	Gómez	Esther	O-030
Dirks		Bryan	P-134

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Domingo	Jiménez	Maria Rosario	O-085, O-100, O-105, O-108, O-109, P-024, P-081
Dominguez	Carral	Jana	O-024, P-049
Dominguez	Garrido	María Nieves	P-098
Domínguez		Carmen	P-020
Duat	Rodriguez	Anna	O-002, O-009, O-017, O-029, O-068, O-076
Durán	Fernández-Feijoo	Begoña	O-032, P-107, P-108
Dursun		Nigar	O-042, P-112
Echevarría	Zubero	Regina	O-103, P-054, P-074
Eiris	Puñal	Jesús	O-072, P-022
Elosegi	Castellanos	Amagoia	P-028, P-029
Elosegui	Castellanos	Amagoia	P-006, P-076
Erhan		Belgin	O-042
Escofet	Soteras	Concepción	P-129
Escolar	Escamilla	Eduardo	O-087
Escribano	Gómez	Lucia	O-067
Espadas	Macia	David	P-010
Esparza	Sanchez	Maria Ana	P-095
Espejo		Carlota	P-122
España	Capote	Núria	P-023
Esquembre	Menor	Carlos	P-088
Estalella	Mendoza	Ana	O-008, P-042
Esteban		Ester	P-005
Esteban	Diez	Inés	O-104
Expósito	Escudero	Jesica Maria	O-014, O-062, P-093, P-094
Fabregat	Farran	Maria	P-129
Fañez	Kertelj	Milena	P-061
Felipe	Rucián	Ana	O-053, O-069, O-071, O-073, O-094, O-098, P-004, P-037, P-053, P-073, P-082, P-103
Feliu	Alsina	Marta	P-127
Fernández	Álvarez	Emilio	P-108
Fernández	Aurrecoechea	Javier	O-048, P-047
Fernández	Carrión	Francisco	P-015

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Fernández	Fernández	Manuel Antonio	P-130, P-131
Fernández	Jaén	Alberto	P-060, P-067
Fernández	Lorenzo	José Ramón	O-032, O-110, P-107, P-108
Fernández	Menendez	Andrea	O-020, P-014, P-050, P-051, P-136
Fernández	Perrone	Ana Laura	P-060, P-067
Fernández	Ramos	Joaquín	O-031, P-078
Fernández	Rodríguez	Ana Noelia	O-019, P-012
Fernández	Ruisanchez	Virginia	P-016
Fernández	Sanchez	Silvia	O-048
Fernández	Torre	José Luis	O-020, P-050, P-051
Fernández	Zurita	Concepción	P-129
Fernández	Pascual	Maria Sita	P-065
Fernando	Martín	Ruth	O-119
Fernando	Martínez	Ruth	O-077, O-078, O-082, O-099, O-106, P-075
Ferrer	Aparicio	Sílvia	P-057
Ferrer	Campo	Georgina	P-127
Ferrero	Ortega	Paloma	P-048
Flores	Gonzalez	Jose Carlos	O-008
Flórez	Pico	Silvia Milena	O-077, O-113, P-041, P-061
Florido	Rodríguez	Alberto	P-035, P-119
Fons	Estupiña	Carme	O-026, O-041, P-036
Fornell	Rubén	Gómez	P-069
Fossas	Felip	Pilar	P-040
Fraille	Currius	Raquel	O-027, O-083, P-045, P-056, P-062
Freiría		Natalia	O-032
Frongia		Anna Lia	O-035, O-041, O-052, O-054, O-055
Fuentes	Guerrero	Montserrat	O-023, P-120
Fuentes	Pita	Patricia	O-072, P-022
Fuertes	Rodrigo	Cristina	O-082, O-099, O-119, P-075
Fuertes	Rodríguez	Cristina	O-106
Gabau	Vila	Elisabeth	P-129

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Galicia	Poblet	Gonzalo	O-088
Gallano		Pia	O-052
Gallardo	García	Rocío	O-015, O-114, P-140
Gallardo	Hernandez	Francisca Luisa	P-078
Gallardo-Padilla		Paula	O-045, O-115
Gallego	Alcaide	Maria José	P-032, P-086, P-114
Galvez	Criado	Raquel	O-019, P-012
Gámez	Carbonell	Josep	O-053
Gandia	Beneto	Ruben	O-118
García		Javier	P-122
García	Alix	Alfredo	P-002
García	Bermejo	Alba	O-004, O-079
García	Blázquez	Lucía	P-128
García	Catalán	María Jesús	O-040, P-129
García	Cortázar	Pilar	P-135
García	De Pablo	Inés	P-091
García	Esparza	Elena	O-092
García	Ezquiaga	Jorge	O-023, O-045, O-115, O-116, P-063
García	Fernández	Marta	O-009, O-017, O-023, O-092
García	García	Antonio	P-051
García	González	Maria Del Mar	P-023, P-034, P-036, P-127
García	Guerreros	Sandra	P-104
García	Íñiguez	Juan Pablo	O-078
García	Jimenez	Inmaculada	O-082
García	Jiménez	Maria Concepción	P-075
García	Mazario	Maria Jesús	P-100
García	Morales	Irene	O-011, O-012
García	Navarro	María Magdalena	O-112
García	Peñas	Juan José	O-009, O-017, O-023, O-024, O-076, P-048
García	Pérez	María Asunción	O-065, O-103, P-054, P-074
García	Ribes	Ainhoa	P-006, P-028, P-029, P-076

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
García	Romero	María Del Mar	O-043, O-044
García	Ron	Adrián	O-015, O-114, P-017, P-091, P-113
García	Sánchez	Verónica	O-008, P-042, P-097
García	Serrano	Esther	O-080, P-077
García	Tena	Jesús	P-095, P-096
García	De Pablo	Inés	P-113
García-García		Mª Luz	O-115
García-Morin		Marina	O-086
García-Navas	Nuñez	Deyanira	O-002, O-004, O-024, O-076, O-079
Garofano	Montero	Sonia	O-008, P-097
Garrido	Barbero	María	O-063
Garrido	Palomo	Ramón	O-004, O-079
Garrido-Lestache	Rodríguez-Monte	Mª Elvira	P-031
Gárriz	Luis	Maite	O-084, O-117
Gascón	Jimenez	Francisco Javier	O-031, P-078
Gayoso	Oyarzo	Consuelo	O-074, P-064
Gembero	Esarte	Eva	P-079, P-116, P-117, P-118
Ghandour	Fabre	Diana	O-085, O-100, O-105, P-024, P-081
Gijón	Mediavilla	Manuel	O-021, O-022
Gil	Aguirre	Alicia	O-025
Gil	Horna	Celia	P-132
Gil	Pons	Esther	P-139
Gil-Nagel	Rein	Antonio	O-011, O-012, O-025
Gomez	Gosálvez	Francisco	P-033, P-088, P-102, P-115
Gómez		Vanesa	P-043
Gómez	Andrés	David	O-053, O-073, P-009, P-082
Gómez	Barros	Nuria	O-033
Gómez	Carrasco	Jose Ángel	P-066
Gómez	Fornell	Ruben	O-060, O-095, P-003, P-007, P-008, P-080
Gómez	García De La Banda	Marta	O-053, O-057, O-073
Gómez	Lado	Carmen	O-072, P-022

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Gómez	Menéndez	Ana	O-013
Gómez	Verdú	Jose Miguel	P-081
González		Carolina	P-095
González		Cristina	P-140
González		María Julieta	O-026
González		Mª Jesús	P-122
González	Alguacil	Elena	P-065, P-066
González	Álvarez	Verónica	O-071
González	Barrios	Desiré	O-014, O-062, P-052, P-093, P-094
González	Barrutia	Victor	P-104
González	Esmoris	Isabel	O-001
González	Gallego	Inmaculada	P-024
González	García	Hermenegildo	O-013
González	Giráldez	Beatriz	O-030
González	Gutierrez-Solana	Luis	O-017, O-029, O-076, O-091
González	Iribarren	Virginia	P-046
González	Jimeno	Alicia	O-004, O-079
González	Perez	María Feliciana	P-130
González	Quereda	Lidia	O-041, O-047, O-052, O-054
González	Río	Elena	O-103, P-074
González	Gómez De Agüero	Iris	P-087
González	Rodríguez	Carmen	P-061
González	Santiago	Pilar	P-065, P-066
González De Zárate	Lorente	Ana	O-048
González-Meneses	López	Antonio	P-124
González-Vergaz		Amparo	O-116
Gran	Piña	Ferran	O-053
Grandío	Sanjuan	Belén	P-135
Grandoulier		Anne-Sophie	O-042
Gratacós	Víñola	Margarida	O-053, O-057
Graus		Francesc	O-061, O-070

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Grimalt	Calatayud	Mª Antonia	O-028, P-016, P-019, P-089, P-101
Gu		Joan	P-134
Guerra	Martin	Victoria E.	P-052
Guerrero	López	Rosa	O-017, O-030
Guerrero	Moreno	Noelia	P-032, P-086, P-114
Guillen		Antonio	O-007
Guio		Laura	O-016, P-043
Guitart	Feliubadaló	Miriam	P-129
Gutiérrez		Miriam	P-140
Gutiérrez	Priego	Silvia	O-024, O-039
Gutiérrez	Sánchez	Aida María	P-055
Gutierrez	Trueba	Maria Antonia	P-061
Gutiérrez-Cruz		Nuria	O-045, O-115, O-116
Guzmán	Morais	Beatriz	O-027, P-045, P-056
Hedrera	Fernández	Antonio	O-009, O-063
Hernández		Miguel	P-122
Hernández	Fabián	Aránzazu	O-080, P-015, P-077, P-106
Hernández	Gonzalez	Arturo	O-008, P-042
Hernández	Martín	Ángela	O-092
Hernández	Martínez	Mónica	P-081
Hernández	Muela	Sara	P-010
Hernández	Otero	Isabel	O-102, P-125
Herraiz	Perea	Cristina	O-004
Hidalgo		Elena	P-043
Hortelano	López	Miryam	O-104
Hortigüela	Saeta	María Montesclaros	O-013, O-104, P-132
Huerta		Jorge	P-111
Huete	Hernani	Begoña	O-114, P-140
Huss		Michael	P-133, P-134
Ibáñez	Sanz	Lain	O-048
Ibáñez	Micó	Salvador	O-085, O-100, O-105, O-108, O-109, P-024, P-081

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Itzep	Pérez	Débora Coritza	O-016, O-041, O-052, O-054, P-043
Jadraque	Rodríguez	Rocio	P-033, P-088, P-102, P-115
Jarrin		Sandra	P-105
Jimena		Sara	P-082
Jiménez		Jesús	O-102
Jiménez	Benitez	Javier	O-008, P-042
Jiménez	Candel	María Isabel	P-081
Jiménez	De Domingo	Ana	O-051, O-064, O-075, O-086, P-083, P-137
Jiménez	De La Peña	Mar	P-060
Jiménez	De Los Santos	Carmen	P-032
Jiménez	González	Erika	P-025
Jiménez	Legido	María	O-017, P-046
Jiménez	Mallebrera	Cecilia	O-047, O-058, O-059
Jiménez	Marina	Lorena	O-002, O-023, O-076, P-065, P-066
Jiménez	Olmos	Ainhoa	O-119
Jiménez	Parrilla	Francisco	O-107
Jiménez	Saucedo	Maria	O-104
Joseph		Alain	P-133
Jou	Muñoz	Cristina	O-047, O-052, O-054, O-055, O-058, O-059
Juliá	Palacios	Natalia	P-009, P-057
Jurado		Mª José	O-094
Jurado	Portero	Juan Carlos	P-059
Juste	Ruiz	Mercedes	O-111, O-112
Kosinski		Mark	P-133
Labarta	Aizpún	Jose Ignacio	P-055
Labayru	Echeverria	Maite	P-028, P-029
Lafuente	Hidalgo	Miguel	O-038, O-082, O-099, P-075
Lama		Julio	P-105
Lapeña	López De Armentia	Santiago	O-019
Larena-Avellaneda	Mesa	Jose	O-001
Lastra	Rodríguez	Juan	O-028, P-016

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Latorre	Navarro	Libertad	P-047
Ledo	García	Ana	P-069
Ley	Martos	Myriam	O-008, P-042, P-097
Llaneza	Martín	Ángela	P-017
Llano		Isabel	P-076
Llombart	Vidal	Alicia	P-033, P-088, P-102, P-115
Llorente	Ruiz	Cristina	O-003, P-100
Llufriu		Sara	O-070
López	Bermeo	Diego Fernando	P-087
López	De Frutos	Laura	P-020
López	Díaz	Amaia	P-006, P-028, P-029, P-076
López	Dueñas	Ana	O-003
López	Esteban	Pilar	O-009
López	Garrigos	Maite	O-097
López	Gomez	Paola	O-021, O-022
López	Grondona	Fermina	P-004, P-055, P-073
López	Lafuente	Amparo	O-065, O-078, O-082, O-099, O-119, P-075
López	Laso	Eduardo	O-031, P-078
López	Lobato	Mercedes	O-037, P-018
López	Marcos	María	O-018, P-001, P-018
López	Pino	Miguel Angel	O-024, O-076
López	Pisón	Francisco Javier	O-038, O-077, O-078, O-082, O-099, O-106, O-119, P-055, P-075
López	Rivas	Manuel	P-022
López	Rodríguez	Juan Pablo	P-132
López	Rojo	Miriam	P-055
López	Sobrino	Gloria	P-025
López	Avaria	Francisca	O-016
López	Marín	Laura	O-068, O-076, O-091
Lopez-Sala		Anna	O-081
Lorda	Sánchez	María Isabel	O-036, P-068
Lorenzo	Ruiz	María	O-114, P-140

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Lorenzo	Sanz	Gustavo	P-020, P-031
Losada	Del Pozo	Rebeca	O-005, O-030, O-036, P-068, P-098
Lozano	San Martín	Pilar	P-038, P-039, P-123, P-124
Lozano	Setién	Elena	P-044, P-139
Luo		Xiaohui	O-056
Luque	Merino	Víctor	P-084
Macaya	Ruiz	Alfons	O-010, O-034, O-057, O-069, O-073, O-094, O-098, P-009, P-037, P-053, P-057, P-082, P-103
Madruga	Garrido	Marcos	O-107, P-001, P-018
Maiso	Merino	Esther	O-087
Málaga	Diéguez	Ignacio	O-063, O-077, O-113, P-041, P-061
Maldonado	Ruiz	María Esther	O-063
Mandel		Jean-Louis	O-054
Mangado		Laura	O-007
Maraña	Pérez	Ana Isabel	P-010
Marcé	Grau	Anna	P-057
Marco	De Lucas	Enrique	O-020, P-014, P-049, P-051
Marín	Cárdenas	Miguel Angel	P-055
Martí		Laura	O-050
Martí	Carrera	Itxaso	O-071
Martí	Martinez	Pilar	O-060
Marti	Sanchez	Laura	O-096
Martin		Nieves	P-009
Martin	Castiblanco	Diana	O-004, O-079
Martín	Del Rey	Raquel	O-036
Martín	Del Valle	Fernando	O-045, O-066, O-115, O-116
Martín	Fernández-Mayoralas	Daniel	P-060, P-067
Martín	Gómez	Francisco José	O-088
Martín	Masot	Rafael	P-026, P-027, P-109, P-110
Martín	Viota	Lucia	O-014, O-062, P-093, P-094
Martín	Villaescusa	Celia	O-002, O-091, O-092
Martínez	Albaladejo	Inmaculada	O-002, O-009, O-039, O-068, P-048

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Martínez	Álvarez	Roberto	O-012
Martínez	Antón	Jacinto Luis	P-071, P-072
Martínez	Cayuelas	Elena	O-005, O-030, O-036, P-068, P-098
Martínez	Costa	Cecilia	O-027
Martínez	De La Ossa	Alejandro	O-069, P-053
Martínez	Ferrández	Carmen	O-085, O-105, P-024
Martínez	Figueira	Laura	P-015
Martínez	Garcia	Argeli Jarielqui	O-049, P-099
Martínez	Gonzalez	Maria Jesús	P-006, P-028, P-029, P-076
Martínez	Gonzalez	Sonia	P-076
Martínez	González	Marta	O-067, P-044, P-098, P-139
Martínez	Granero	Miguel Ángel	O-103, P-054, P-074
Martínez	Hernández	Eugenia	O-061, O-070
Martínez	Menéndez	Beatriz	O-087
Martínez	Pérez	Salvador	O-090
Martínez	Ribot	Laia	O-033
Martínez	Rivero	Inmaculada	O-009
Martínez	Salcedo	Eduardo	O-085, O-100, O-105, O-108, O-109, P-024, P-081
Martínez	Sarriés	Francisco Javier	O-087
Martínez	Monseny	Antonio Federico	P-064
Martínez	Biarge	Miriam	O-104
Martínez	Ruiz	Amalia	P-087
Martínez	Zamora	Antonio	O-074
Martínez De Aragón	Calvo	Ana	P-121
Martínez De Morentín	Navarcorena	Ana Laura	P-055
Martínez-Bermejo		Antonio	P-063
Martínez-Hernández	La Piscina	Elena	O-070
Marvan	Calzón	Mercedes	O-004
Mateo	Martínez	Gonzalo	O-003, O-088, P-100
Mateos	Checa	Rosario	P-032
Matera		Daniel	O-055

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Mayol	Canals	Lluis	P-023, P-034
Mcintosh		Joseph	O-056
Medina	Cantillo	Julita	O-046, O-047
Medina	Martínez	Inmaculada	P-026, P-027, P-109, P-110
Medina	Esquitino	María Del Carmen	P-087
Megias		Miguel	P-130
Melcón	Crespo	Cristina	O-032, O-110, P-107, P-108
Melero	Llorente	Javier	O-092
Menasalvas		Ana Isabel	O-066
Méndez	Pérez	Mª Pilar	P-120
Menor	Serrano	Francisco	P-069
Merino	Martínez	María	P-132
Miguez-Campos		María	O-072
Minguez	Rodríguez	Beatriz	O-080, P-015, P-106
Miramar	Gallart	Maria Dolores	O-038, P-055
Miranda	Herrero	Carmen	O-061
Miranda	Herrero	María Concepción	O-051, O-064, O-075, O-086, O-089, P-005, P-058, P-091, P-092, P-111, P-137
Miravet	Fuster	Elena	O-028, P-016, P-019, P-089, P-101
Mistry		Arun	O-025
Molero	Luis	Marta	O-096
Molina-Carrillo		Aurora	O-115
Molini	Menchón	Maria Odile	O-027, P-045, P-056, P-062
Monfort	Belenguer	Lucía	O-027, O-083, P-045, P-056, P-062
Monge	Galindo	Lorena	O-077, O-078, O-082, O-099, O-106, P-075
Montoya	Bordon	Julia	O-036
Mora		Jessica	P-105
Mora	Graupera	Jaume	O-074
Mora	Ramirez	Maria Dolores	P-071, P-072
Morales		Andres	O-006, O-007
Morant	Gimeno	Amparo	P-059
Moreno	Acero	Noelia	P-084, P-085

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Moreno	Calero	Clara	O-028, P-016, P-019, P-089, P-101
Moreno	Medinilla	Esther Eugenia	P-071, P-072
Moreno	Prieto	Mariana	P-011, P-021
Moreno	Vinués	Beatriz	O-005, O-030, O-036, P-017, P-068, P-098
Morera		Mireia	O-102
Moro	De Faes	Georgina	O-019, P-012
Mosquera	Gorostidi	Arantxa	P-079, P-116, P-117, P-118
Muchart	Lopez	Jordi	O-096, P-064
Muelas	Gómez	Nuria	O-056, O-060
Mulas	Delgado	Fernando	O-118
Munell	Casadesús	Francina	O-053, O-057, O-073, O-098, P-057
Muñoz	Bonet	Juan Ignacio	O-083
Muñoz	Cabeza	María	O-018, O-037, O-107, P-018
Muñoz	Jareño	Nuria	O-075, P-067, P-083
Muñoz	Ruiz	Victoria	O-107
Muñoz	Serrano	Ana	O-004, O-079
Muñoz	Lozón	Ana	O-019, P-012
Muñoz-San José		María	O-115
Murcia	Clemente	Laura	P-046
Murga	Herrera	Vega	P-015
Muriana	Batista	Desiree	P-040
Naberán	Mardaras	Izaskun	P-079, P-116, P-117, P-118
Nafria	Prada	Carmen Victoria	P-100
Nagy		Peter	P-125
Narbona	García	Juan	O-084, O-117, P-104
Nacimiento	Osorio	Andrés	O-035, O-041, O-046, O-047, O-049, O-052, O-054, O-055, O-056, O-058, O-059
Natera	De Benito	Daniel	O-041, O-046, O-047, O-049, O-052, O-054, O-058, O-059
Navarro	Romero	Juan Pedro	P-128
Navas	Tejero	Inmaculada	P-044
Newcorn		Jeffrey H	P-134
Niño	Taravilla	Carmen	O-068

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Nuñez	Enamorado	Noemi	O-021, O-022, P-121
Obón	Ferrer	María	P-023
Ocón	Quintial	Roberto	O-020
Olabarrieta	Hoyos	Naiara	P-028
Olalla	Nadal	Fátima	O-003, O-088, P-100
Oliva	Nacarino	Pedro	O-077
Olive		Montserrat	O-059
Olivé	Cirera	Gemma	O-057
Ong		Tuyen	O-056
Onsurbe	Ramírez	Ignacio	P-044
Orellana		Gabriela	O-049
Orizaola	Balaguer	Pedro Jose	P-049
Orozco	Sevilla	Ernesto	O-020
Ortega	Rodríguez	Montserrat	O-067
Ortez	González	Carlos Ignacio	O-035, O-041, O-046, O-047, O-049, O-052, O-054, O-056, O-058, O-059
Ortigado	Matamala	Alfonso	O-088
Ortigoza	Escobar	Juan Dario	O-050, O-096
Ortiz		Carlos	O-055
Ortiz	Sanchez	Pedro	O-118
Ortiz	Madinaveitia	Saturnino	O-038, O-063
Oterino	Duran	Agustin	P-049
Ourani		Sophia	P-099
Pacheco	Cumani	Mónica	O-048
Pacheco	Fernández	Paola	P-136
Pagán	Martínez	Antonio	O-017, O-108, O-109, P-046
Palao	Ortuño	Maria José	P-059
Palau		Francisco	O-050
Paramio	Paz	Alicia	O-020, P-013, P-049, P-050
Pardo	Zamora	Alba	O-108, O-109, P-046
Paredes	González	Elena	P-054, O-103
Pascual	Pascual	Samuel Ignacio	O-044, O-043, O-065

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Pascual	Vaca	Diego	P-011, P-021
Pastor	Ferrándiz	Lorena	O-090, O-097, O-112
Pastor	Rosado	José	P-046
Pastore	Olmedo	Carlos	O-112
Pedrón	Giner	Consuelo	P-048
Peláez	Cabrera	Maria José	P-032
Peltz		Stuart W	O-056
Peña	Acosta	Patricia Emilia	O-026, P-030
Peña	Segura	Jose Luis	O-038, O-078, O-082, O-099, O-119, P-075
Peñalba	Citares	Ana Cristina	P-013
Pereira		Catarina	P-020
Peretó	Moll	Alba	P-045, P-062
Pérez		Belén	O-050
Pérez	Álvarez	Frederic	P-138
Pérez	Basterrechea	Belén	O-077, O-113
Pérez	Candela	Victor	O-001
Pérez	Díaz	Carlos	O-091
Pérez	Dueñas	Belen	O-096
Pérez	Fernández	Francisco	O-031
Pérez	Fernández	Virginia	O-085
Pérez	Jiménez	María Ángeles	O-023, O-024
Pérez	Ordoñez	Marta	O-007
Pérez	Poyato	María Del Socorro	O-020, P-013, P-051, P-136
Pérez	Sebastián	Isabel	O-009, O-039, O-068, P-048
Pérez	Serra	Alexandra	P-138
Pérez	Villena	Ana	O-048, P-047
Pérez	Piñeiro	Alba	P-061
Pérez-Aytés		Antonio	P-056
Pérez-Cerdá	Silvestre	Celia	P-031
Pía	Martínez	Carla	P-050
Pias	Peleteiro	Leticia	O-035

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Picaut		Philippe	O-042, P-112
Pilar	Gutiérrez	Elena	O-104
Pinsky		Benjamin	P-105
Pintado	Muñoz	Mónica	P-065
Pinzón		Gloria	P-090
Piñán		Esther	P-122
Pitarch	Castellano	Inmaculada	O-060, O-095, P-003, P-007, P-008, P-069, P-080
Plácido		Raquel	P-122
Plaza	Romero	Sylvia	P-125, P-133, P-134
Poca		Maria Antonia	O-034, P-087, O-094
Polo	Antunez	Antonio	P-031, P-084, P-085
Polo	Arrondo	Ana	O-075
Ponce		Beatriz	P-111
Pons	Rodríguez	Montserrat	O-028, P-019, P-089, P-090, P-101
Portillo		Manuel	P-122
Portugués		Maria Del Mar	O-066
Povo	Martin	Sarabel	P-095
Poyato	Poyato	Maria Del Socorro	P-014, P-049, P-050
Pozo	Rosich	Patricia	O-010
Prados	Álvarez	María	P-128
Prat		Joan	O-006
Prieto	Heredia	Maria Azahara	P-042
Prochazkova		Michaela	O-029, O-039, O-068, P-048
Puerta		Patricia	O-007
Raga	Poveda	Teresa	P-047
Ramajo	Polo	Alba	O-080, P-015, P-106
Ramírez		Alfredo	O-071
Ramírez		Ariadna	O-040
Ramírez	Camacho	Alia	O-016, O-026, P-043
Ramírez	Fernández	Joaquín	P-065
Ramos		Federico	O-006, O-007, O-074, O-081, P-064

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Ramos	Arroyo	María Antonia	O-065
Ramos	Sánchez	Inmaculada	P-011, P-021
Ramos-Quiroga		J Antoni	P-134
Raspall	Chaure	Miquel	O-073, P-037, P-053
Rausell	Felix	Dolores	O-097
Rayo-Fernández		Ana	O-045
Real		Raquel	P-122
Rebollo	Polo	Monica	O-096, P-099
Redondo	Zaballos	Maite	P-130
Reguera	Bernardino	Juncal	O-019, P-012
Regueras	Santos	Laura	O-019
Rekarte	García	Saray	P-020, P-031
Reolid	Pérez	Macarena	P-102, P-115
Reparaz	Andrade	Alfredo	O-032, O-110
Retamosa	Rodríguez	María	O-089, P-065, P-066
Revilla	Orias	Maria Daniela	O-019, O-049, P-012
Reyes	Domínguez	Susana	O-085
Reyes	Martín	Alejandro	P-066
Rico	Pajares	Miguel	P-025
Rico	Rodes	Ángela	P-033, P-088, P-102, P-115
Riebling		Peter	O-056
Rios	Laordeb	Juan	O-067
Rite	Gracia	Segundo	P-055
Rius	Peris	Juan Manuel	P-010
Rivas	Arribas	Lucía	P-135
Rivas	Infante	Eloy	O-008
Rivera	Sanchez	Noelia	P-032, P-086, P-114
Rizo		Juana María	P-047
Roca	Rodriguez	Patricia	O-118
Roche		Ana	O-040
Rodrigo	Gonzalez-De-Liria	Carlos	O-069

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Rodrigo	Gonzalo-De-Liria	Carlos	P-103
Rodrigo	Moreno	María	O-005, O-030, O-036, P-068, P-098
Rodríguez		Natalia	O-006, O-007
Rodríguez	Campoy	Patricia	O-008, P-042
Rodríguez	Fernández	Cristina	O-019, O-063, P-012
Rodríguez	Lorenzo	Tania	O-014
Rodríguez	Mesa	María	O-114
Rodríguez	Pombo	Pilar	P-035
Rodríguez	Pose	Maria Luisa	O-042, P-112
Rodríguez	Sacristán	Andrés	P-011, P-021
Rodríguez	Fernández	Ana Yansi	P-087
Rodríguez-Sureda		Victor	P-020
Roig	Fort	Núria	P-036
Roldán	Aparicio	Susana	P-026, P-027, P-109, P-110
Romero	Rubio	Teresa	P-059
Roncero	Sánchez-Cano	Inés	O-028, P-016, P-019, P-101
Rosell	Andreu	Jordi	O-049
Roselló	Millet	Patricia	O-083
Roselló	Piera	Mónica	P-062
Rozados	Villaverde	Carmen	P-135
Rubio	Cabezas	Oscar	O-029
Rubio	Fernández	Patricia	P-017
Rueda		Matilde	O-003
Rufo	Campos	Miguel	P-038, P-039, P-123, P-124
Ruibal		Jose Luis	P-140
Ruiz	Espinoza	Cinthia Liz	P-002, P-040
Ruiz	García	Alicia	P-054
Ruiz	Gómez	Mª Ángeles	O-028, P-019, P-089, P-101
Ruiz	González	Estefanía	P-097
Ruiz	Jiménez	Paula	P-098
Ruiz	Pons	Monica	O-014

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Ruiz		Yolanda	O-089
Ruiz	Castellanos	Noelia	P-013
Ruiz-Ayúcar	De La Vega	Irene	O-080, P-015, P-077, P-106
Ruiz-Falcó	Rojas	María Luz	O-002, O-009, O-017, O-068, O-076, O-092
Sabrido	Bermúdez	Gema	P-033, P-088, P-102, P-115
Saez	Valero	Javier	O-111
Sahuquillo		Joan	O-034, O-094, P-087
Saiz		Albert	O-061, O-070, O-071
Sala	Coromina	Júlia	O-073, O-098, P-053
Sala	Sánchez	Antonio Ginés	P-046
Salas	Puig	Javier	P-037
Salazar	Oliva	Patricia	P-042, P-097
Salmerón	Fernández	María José	P-027
Salomón	Moreno	Belén	O-103, P-054, P-074
San Antonio	Arce	María Victoria	O-016, O-025, O-026, P-043
Sánchez	Bermejo	Juan Miguel	O-103
Sánchez	González	Víctor	P-010
Sánchez	Guirao	Antonio Jesús	P-081
Sánchez	Marco	Silvia Beatriz	O-065, O-078, O-082, O-099, O-106, O-119, P-075
Sánchez	Martinez	Idoia	P-079
Sánchez	Ruiz	Prado	O-002, O-076
Sánchez	Honrubia	Rosa María	P-044
Sánchez	Martín	Gema	O-030
Sánchez-Carpintero		Rocío	O-025, O-084, O-117
Sánchez-Montañez		Ángel	O-033, P-073
Sánchez-Montañez	García-Carpintero	Ángel	O-053
Sanchez-Villares	Lorenzo	Claudia	P-106
Sans		Anna	O-081, P-126
Santana	Artiles	Alexandre	P-035, P-070, P-119
Santana	Rodriguez	Alfredo	P-070
Santiago	García	Paula	P-028, P-029

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Santos	Moreno	María Teresa	P-091
Santos	Sanchez	Carlos	P-028, P-029
Santos	Santos	Saturnino	O-029
Santos	De Vega	Sagrario	P-087
Sardina	González	Mª Dolores	P-120
Sariego	Jamardo	Andrea	O-020, O-063, P-014, P-050, P-051, P-136
Sasot		Jordi	O-102
Sebastián	García	Irma	P-035, P-070, P-119
Secondi		Gabriela	O-061
Segura	Ramirez	Diana Katherine	O-113
Sepúlveda		María	O-070
Serra		Cristina	P-126
Serra	Amaya	Cristina	P-023, P-034
Serra	Sala	Mireia	P-138
Serrano	Viñuales	Itziar	O-099, O-119
Serrano	Gimare	Mercedes	O-035
Serratosa		Jose María	O-030
Sevilla	Guerra	Gema	P-045
Sigatullina		Mariya	O-069, P-103
Sikirica		Vanja	P-133
Simon	De Las Heras	Rogelio	O-021, O-022, P-121
Sirvent	Cerdá	Sara I	O-091
Sisteré		Miquel	O-102
Smeyers	Durá	Patricia	O-095, P-003, P-007, P-008, P-080
Solá		Núria	O-070
Solaeche	Fernández	Lucía	P-019, P-101
Sole	Amat	Laia	P-127
Soler	Sanchez	Gloria	O-105
Solerdellcoll		Anna	P-126
Soriano	Arola	Marta	P-016
Soto	Insuga	Víctor	O-005, O-030, O-036, P-068, P-098

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Soutullo		César A	P-125
Souza		Marcio	O-056
Stanescu		Sinziana	P-020, P-031
Suárez	Ramirez	Ricardo	P-052
Suarez	Traba	Olga	O-068
Super		Hans	P-131
Suriel Baide	Baide	Heidy	P-099
Tagarro	García	Alfredo	O-048
Tamariz-Martel	Moreno	Amalia	O-092
Téllez	De Meneses	Montserrat	O-095, P-003, P-007, P-008, P-080
Thiele		Elizabeth A	O-093
Tilton		Ann	O-042, P-112
Timoneda	Gallart	Carme	P-138
Tirado-Requero		Pilar	P-063
Tizzano	Ferrari	Eduardo	O-033, O-053, P-004, P-073
Toledano	Delgado	Rafael	O-011, O-012
Toledo		Juan Diego	P-095
Toledo	Bravo De Laguna	Laura	P-035, P-070, P-119
Tomás	Vila	Miguel	O-061, O-095, P-003, P-007, P-008, P-069, P-080
Topf		Ana	O-058, O-059
Torija-Berzal		Patricia	O-116
Torre	González	Marina	P-087
Torrecilla	Cañas	Javier	P-010
Torreira	Banzas	Cristina	O-110
Torreiro	Banzas	Cristina	O-032
Torres	Ferrús	Marta	O-010
Torres	Torres	Carmen	O-004, O-079
Torres-Gómez		Álvaro	O-115
Torres-Mohedas		Julián	O-115
Tort		Glòria	O-102
Troyas	Fernández De Garayalde	Leire	O-099, O-119

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Trujillo	Fagundo	Alberto	P-023
Turon	Viñas	Eulalia	O-096
Ulnu		Ece	O-042
Urbizu		Aintzane	O-034
Urdiales	Sánchez	Sara	O-020, P-050
Ureña	Horno	Laura	P-088
Urriza	Ripa	Ilargi	P-116, P-117, P-118
Urtiaga	Valle	Sarai	O-087
Utrero	Marín	Vanesa	O-092
Valdivia	Almazán	Ariany	O-023
Valduvico	Juaristi	Idoia	P-014
Valenzuela		Irene	P-004
Valero	Flores	Noelia	O-107
Valero	Gómez	Guadalupe	O-067, P-044, P-139
Valero	Menchén	Patricia	O-021, O-022, P-121
Valiente	Armero	Ana	P-010
Valls	Ingla	Maria	O-069
Vanegas		Maria Isabel	O-050
Vaquerizo		Virginia	P-122
Vaquero	Garrido	María	P-104
Vázquez		Élida	O-033, O-034, O-069, O-094, O-098
Vázquez		María	O-051, O-089, P-005, P-092, P-111, P-137
Vázquez	Lopez	Maria	O-064, O-086, P-058
Vázquez	Piqueras	Mireia	P-052
Vázquez	Ruiz	Montserrat	P-036
Vega	Del Val	Cristina	O-104
Velázquez	González	Ana	O-066
Velázquez-Fragua		Ramón	P-063
Velez	Galarraga	María Del Rosario	P-105
Vendrell		Teresa	O-033, P-004
Vera	Carbonell	Ascensión	O-105

Índice de autores SENEP 2017

Apellidos	Apellidos2	Nombre	Código presentación
Vicente	Rasoamalala	Mónica	O-033, O-069, P-037
Vidal	Sanahuja	Ramon	P-087
Vieco		Alberto	P-043
Vieco	García	Alberto	P-017
Vigo	Morancho	Meritxell	O-047
Vila	Sala	Carme	O-010
Vila	Soler	Jorgina	O-069
Vilchez	Padilla	Juan Jesús	O-056, O-060
Vilela		Antonio	P-122
Villa		Olaya	O-105
Villalobos	Arevalo	Pilar	P-036
Villar	Vera	Cristina	O-027, O-083, P-045, P-056, P-062
Villo	Sirerol	Natacha	P-020
Víllora	Morcillo	Nuria	P-121
Visa	Reñé	Núria	O-098, P-053
Waggoner		Jesse	P-105
Yan		Brian	P-125
Yebra	Yebra	Julia	P-047
Yoldi	Petri	Mª Eugenia	P-079, P-116, P-117, P-118
Zaldumbide	Dueñas	Laura	P-028
Zambrano		Hector	P-105
Zamora	Alberola	Fara Isabel	P-046
Zuazo	Ojeda	Amaya	O-008, P-042
Zuddas		Alessandro	P-125