

VI CONGRESO NACIONAL DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

Madrid, España. 1-4 de mayo, 2002

01. TRASTORNOS COGNITIVOS-CONDUCTUALES Y GENÉTICOS

Moderadores: Dres. Fernando Mateos y Patricia Smeyers Durá

01. DIFERENCIAS CONDUCTUALES ENTRE TRASTORNO DE DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD TIPO COMBINADO Y TIPO DISATENCIÓN

J. ARTIGAS-PALLARÈS, C. BRUN-GASCA, A. RAMÍREZ-MALLAFRÉ, M. DORADO-MESA

Unitat de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitaria Parc Taulí. Sabadell, Barcelona

Introducción. El DSM-IV distingue tres tipos de trastorno de déficit de atención/hiperactividad (TDAH): disatencional, hiperactivo/impulsivo y combinado. Existen confrontadas opiniones respecto si tales grupos representan un continuo de un mismo trastorno o por el contrario son entidades distintas. Como parte de un estudio más amplio, orientado a determinar diferencias cognitivas y conductuales entre ambos tipos, hemos determinado mediante el cuestionario de Achenbach CBCL 4/18 las diferencias conductuales más relevantes entre tipo disatencional (TDAH-) y combinado (TDAH+). Material y pacientes. Se diagnosticaron como TDAH-o TDAH+ los pacientes que cumplían los criterios del DSM-IV para un u otro tipo de TDAH; y mostraban además una clara evidencia, a partir de cuestionarios cualitativos para maestros, de bajo rendimiento escolar atribuible al déficit atencional. Adicionalmente tenían: alteración en el CPT sugestiva de TDAH o criterios del cuestionario de Conners positivos para TDAH. El grupo TDAH- estaba formado por 42 pacientes, y el grupo TDAH+, por 140. Dentro de una extensa batería de exploraciones psicométricas se incluyó el cuestionario de Achenbach CBCL 4-18. Resultados. El grupo TDAH- se diagnosticó a edades superiores, y el predominio de sexo masculino no era tan manifiesto como en el grupo TDAH+. En el grupo TDAH+ se obtuvo puntuación significativamente mayor en las escalas siguientes: total, externalizada, conducta delincuente y conducta agresiva. Las diferencias se mantenían controlando las variables edad y el sexo en ambos grupos. **Conclusiones.** Este estudio pone en evidencia las fuertes repercusiones conductuales derivadas de la hiperactividad-impulsividad en el TDAH. Es preciso completar esta apreciación con valoraciones cognitivas entre ambos grupos, con el fin de determinar si el déficit nuclear de ambos tipos es o no idéntico.

02. ALTERACIONES EN EL EEG DE SUEÑO EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

C. CASTAÑEDA-CABRERO^a, E. CARO MARTÍNEZ^b, P. QUINTANA APARICIO^b, J. SÁEZ ÁLVAREZ^b, J.M. GALÁN^b, F. PARADINAS JIMÉNEZ^b, G. LORENZO SANZ^a

^a Neurología Pediátrica, S. de Pediatría. ^b S. de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

Introducción. El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) es una entidad nosológica que afecta a un 3-5% de la población infantil en edad escolar, que puede acompañarse de trastornos de aprendizaje, del lenguaje, conductuales o motores. Se han descrito diversas alteraciones electroencefalográficas en estos niños, pero su significación patológica no está determinada. **Pacientes y métodos.** Hemos estudiado 15 pacientes, remitidos a la consulta de Neurología infantil, sin antecedentes de crisis convulsivas, y que cumplían criterios de TDAH según el DSM-IV y la EDAA (escala de déficit de atención e hiperactividad). De ellos, 12 asocian dificultades de aprendizaje; tres, alteraciones del desarrollo del lenguaje; cinco, alteraciones de conducta, y seis presentan dificultades motrices. **Resultados.** El EEG en vigilia mostró anomalías significativas en dos de nuestros pacientes (actividad paroxística temporoparietal izquierda en uno y descargas de punta-onda durante la hiperventilación en otro). En el registro polisomnográfico observamos alteraciones específicas en cinco niños: un trazado de punta-onda continua durante el sueño lento (POCS) en dos casos; actividad paroxística temporoparietal con generalización

secundaria (dos casos), y frecuentes descargas paroxísticas generalizadas en todas las fases del sueño (un caso). **Conclusión.** Las anomalías observadas en la polisomnografía nocturna nos hacen cuestionarnos la repercusión de estas descargas paroxísticas. Puede tratarse de una asociación casual sin significado patogénico, pero también es posible que pudieran estar influyendo en el desarrollo neurocognitivo de estos pacientes.

03. FUNCIONES EJECUTIVAS EN NIÑOS CON TRASTORNO DE DÉFICIT DE ATENCIÓN

C. ESCOFET^a, E. RIGAU^a, C. GARCÍA^a, J. ARTIGAS^a, A. SANS^b, E. FERNÁNDEZ^b

^a Unidad de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitària del Parc Taulí. Sabadell, Barcelona. ^b Servicio de Neurología. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Objetivo. Analizar los resultados obtenidos en una muestra de niños con trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH) en dos pruebas neuropsicológicas muy empleadas en la valoración del sistema ejecutivo de la atención: Test de palabra-color Stroop y test de clasificación de cartas de Wisconsin (WCST). **Pacientes y métodos.** Se evalúan 102 pacientes con TDAH, 92 niños y 10 niñas, de edades comprendidas entre los 7 y los 14 años, a los que se ha pasado el test de palabra-color Stroop (prueba de capacidad de inhibición de respuestas automáticas) y el WCST (prueba de flexibilidad mental, abstracción-razonamiento, formación de conceptos y solución de problemas). Se analizan los resultados obtenidos en ambos tests. **Resultados.** 38 niños (37%) han obtenido puntuaciones inferiores en el Stroop, siendo en la lista de palabras y en la lista de colores donde se obtienen peores resultados (11 niños fallan sólo en palabra, 11 fallan sólo en color y cinco fallan en ambas categorías). Cinco niños fallan en la lista de interferencia color-palabra. Todos estos niños recibieron tratamiento con metilfenidato, practicándose Stroop con medicación en 26. Con el tratamiento el Stroop se normalizó en 11 niños (42%). En el WCST, 55 niños (54%) obtienen puntuaciones inferiores. 13 niños fallan en el número de categorías completadas, 10 en mantener el set y nueve cometen un elevado número de errores perseverativos; pero en lo que más fallan es en el número de errores no perseverativos, obteniendo un elevado número 37 niños. **Conclusiones.** En niños con TDAH ambos tests son poco sensibles y en ambos se obtienen patrones de respuesta heterogéneos, probablemente en relación con la diversidad de procesos cognitivos que valoran.

04. ESPECTRO NEUROLÓGICO DEL SÍNDROME DE PULGARES ABDUCTOS LIGADO AL X

M.A. GARCÍA-PÉREZ^a, M.A. MARTÍNEZ-GRANERO^a, J. SÁNCHEZ DEL POZO^b, B. FLORES-ANTÓN^a, B. BONET-SERRA^a

^a Fundación Hospital Alcorcón. ^b Hospital Doce de Octubre. Madrid

Introducción. Hasta el momento se conocían diversos síndromes con pulgares abductos e implicación neurológica: hidrocefalia ligada al X con pulgares abductos (síndrome de Bickers-Adams), síndrome CRASH (*corpus callosum agenesis, retardation, adducted thumbs, spastic paraparesis, hydrocephalus*), síndrome MASA (*mental retardation, aphasia/speech delay, shuffling gait, adducted thumbs*), paraparesia espástica ligada al X, retraso mental ligado al X con pulgares abductos, algunas formas de agenesias de cuerpo calloso ligadas al X, y también pulgares abductos aislados. Actualmente todos estos síndromes se han visto relacionados con mutaciones del L1CAM (Xq28), gen que codifica la molécula de adhesión neuronal L1, fundamental en el crecimiento axonal y sus interconexiones durante el desarrollo del SNC. Presentamos tres casos de niños con pulgares abductos y afectación neurológica variable. **Casos clínicos.** Paciente 1. Niño de 6,5 años sin antecedentes familiares de pulgares abductos, remitido para valoración de retraso: fenotipo normal; pulgares abductos intervenidos; retraso del lenguaje, retraso mental ligero con CI de 60, RM con agenesia parcial de cuerpo calloso, colpocefalia, y variante de Dandy-Walker, y EEG con descargas a 4,5 Hz de p.o. subclínicas, asíncronas en uno u otro hemisferio.

Paciente 2. Niño de 3,5 años, hermano del anterior que acude por presentar también pulgares abductos. Fenotipo normal; retraso del lenguaje, CI normal; RM igual a su hermano; y EEG con actividad epileptiforme subclínica multifocal con tendencia a la generalización. Paciente 3. Niño de 22 meses sin antecedentes familiares, exprematuro de 35 semanas, con dilatación moderada fija de ventrículos laterales y tercer ventrículo detectada por ECOTF de *screening* al nacimiento. Fenotipo normal, pulgares bilaterales abductos con desviación cubital de ambas manos y línea palmar continua mano izqda. RM, ventriculomegalia y aumento de espacios subaracnoides, sin signos de HTIC. EEG repetidos normales. Inicialmente lactante tenso, con puños cerrados sin signos de afectación piramidal, y tras estimulación desde los 6 meses consigue la marcha a los 17 meses, con buen desarrollo del habla y aceptable manipulación actualmente. **Conclusiones.**

1) Parece que las mutaciones L1 conducen a una alteración recesiva ligada al X, caracterizada por uno o más de los siguientes síntomas: hidrocefalia, pulgares abductos, agenesia o hipoplasia de cuerpo calloso, paraparesia espástica y retraso mental (*L1 disease*). Nuestros pacientes no encajan con ninguno de los síndromes conocidos con pulgares abductos, pero si presentan mezcla de los síntomas relacionados con alteraciones en la L1, por lo que se podría hablar del 'espectro *L1 disease*', más que de síndromes concretos. 2) Las alteraciones neurológicas asociadas son lo suficientemente importantes como para buscarlas ante unos pulgares abductos, así como para dar un consejo genético y un diagnóstico prenatal. Si éste no esta disponible mediante PCIR con marcadores de la región Xq28, se puede intentar ecográficamente en varones a partir de la 15-16ª semana de EG, buscando los pulgares abductos (principalmente cuando algún familiar está afectado) y las anomalías neurológicas asociadas. Hay una amplia variabilidad intrafamiliar con distinto grado de afectación en una misma familia.

05. ASPECTOS MÉDICOS Y CONDUCTUALES DEL SÍNDROME DE ANGELMAN

M. DORADO-MESA, J. ARTIGAS-PALLARÈS, C. BRUN-GASCA, A. RAMÍREZ-MALLAFRÉ, J. DI BARTOLO, E. GABAU-VILA.

Unitat de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitaria Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno de base genética caracterizado por un fenotipo físico y conductual. Además presenta diversas manifestaciones sistémicas que deben ser tomadas en consideración con el fin de procurar la mejor calidad de vida para los pacientes y sus familias. Con el fin de valorar el espectro sintomático del SA, se solicitó mediante un cuestionario la colaboración de familias vinculadas a asociaciones de SA. **Pacientes y métodos.** Se envió a las familias un cuestionario orientado a determinar las características médicas y conductuales del SA. **Resultados.** Se contabilizaron 68 respuestas. Algunos de los resultados más destacados son: edad de diagnóstico, 4,7 años; casos con delección, 65%; casos con estudio molecular normal 18%; síntoma inicial más frecuente: problemas de alimentación (51%); edad de inicio de la deambulación autónoma, 3,6 años; dicen alguna palabra, 38%; síntomas neurológicos más frecuentes: falta de equilibrio (87%), babeo (85%), alteración visual (35%), algún trastorno del sueño (82%), aleteo de manos (73%), convulsiones (86%); rasgos físicos más frecuentes: piel blanca (70%), ojos claros (61%), dientes separados (61%) y cabello rubio (58%); conductas más frecuentes: aspecto feliz (94%), tendencia a llevarse objetos a la boca (90%), fascinación por el agua (90%), falta de atención (87%), fácilmente excitable (79%), tozudo (76%), hipersensibilidad al calor (69%), se queja poco (67%) y llora poco (67%). **Conclusiones.** Este estudio ofrece una amplia información sobre el espectro clínico del SA partiendo de una extensa muestra poblacional.

06. PERFIL COGNITIVO DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS

K. GARCÍA-NONELL, E. RIGAU, C. BRUN-GASCA, I. LORENTE-HURTADO, J. ARTIGAS-PALLARÈS

Unitat de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitaria Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. El síndrome de Williams (SW) es un trastorno genético caracterizado por: facies típica, cardiopatía, otras anomalías somáticas, retraso mental y un peculiar fenotipo cognitivo/conductual. Edwars et al, en 1993, propusieron que podría ser el resultado de una microdelección del

brazo largo del cromosoma 7q11.23. El presente trabajo pretende estudiar las características neurocognitivas del SW. **Pacientes y métodos.** La muestra está compuesta por una niña y dos niños de 12, 16 y 17 años, diagnosticados de SW. Se ha valorado mediante una extensa batería neuropsicológica: memoria, praxias, funciones visuoespaciales, atención, lenguaje y funciones instrumentales. Todos los niños tenían un estudio previo de habilidades intelectuales. **Resultados.** En el presente estudio se ha visto que presentan déficit muy marcado en tareas visuoespaciales y visuoespaciales, es decir aquellas tareas que precisan situar en el espacio de forma ordenada un conjunto. Se ha hallado una disociación entre el reconocimiento visual (que está intacto) y la manipulación visuoespacial. Las funciones instrumentales (lectoescritura) también están alteradas. El lenguaje, aunque aparentemente parece estar preservado, está alterado; si bien de forma menos importante que las funciones visuoespaciales y visuoespaciales. **Conclusión.** Se puede concluir que los niños con SW presentan un bajo rendimiento generalizado, pero las funciones visuoespaciales y visuoespaciales son las más alteradas, quedando relativamente preservadas las funciones lingüísticas. El perfil neurocognitivo de estos pacientes sugiere una disfunción del hemisferio derecho y síndromicamente encaja dentro de los trastornos del aprendizaje no verbal.

02. TRASTORNOS COGNITIVOS Y AUTISMO

Moderadores: Dres. M. Teresa Ferrando y Josep Artigas

07. DISFUNCIÓN NEUROLÓGICA EJECUTIVA: ¿CÓMO SE VALORA?

F. PÉREZ ÁLVAREZ, C. TIMONEDA GALLART

Unitat NeuroPsicoPedagogia, Hospital ICS J. Trueta. Girona

Introducción. La función ejecutiva no está claramente definida en términos neurológicos y se alude a la misma con una amplísima gama de manifestaciones conductuales, las propias generalmente del denominado síndrome prefrontal. Sin embargo, la función ejecutiva, como función cognitiva, ha podido ser definida en términos neurológicos como función planificadora y valorada mediante la batería cognitiva DN:CAS (Das JP et al, 1994). Pocas pruebas de las existentes para valorar la función ejecutiva han sido validadas. Se sometió a estudio si la batería WISC-R es sensible a la detección de la función ejecutiva planificadora. **Pacientes y métodos.** Se seleccionaron 60 pacientes, con escolaridad normal, de edades entre 5 y 12 años, mitad niños y mitad niñas. Administración del WISC-R y DN: CAS, batería traducida y validada para valoración de los procesamiento PASS. **Resultados.** Mediante análisis factorial se verificó la discriminación de los cuatro procesamiento PASS, planificación, atención, secuencial y simultáneo y, a la vez, su correspondencia con las pruebas del WISC-R. Las pruebas del WISC-R se corresponden, sobre todo, con el procesamiento simultáneo y menos con el secuencial y atención. Ninguna prueba se corresponde con la planificación. Algunas pruebas se corresponden con un factor que no es procesamiento PASS. **Discusión.** Se ha afirmado que algunas pruebas del WISC-R miden función ejecutiva sin que exista validación científica rigurosa. El DN:CAS es una batería validada como medidora de planificación y elemento de comparación útil. Se discute en la exposición el concepto neurológico de función ejecutiva en comparación con el de planificación recurriendo a un análisis de diversas aportaciones de la literatura. **Conclusión.** Definir neurológicamente la función ejecutiva, en términos PASS, repercute no sólo en el diagnóstico sino, fundamentalmente, en el abordaje terapéutico. Es deseable, desde el punto de vista científico, que cualquier prueba 'psicométrica' esté construida a partir de una base teórica sólida neurológica.

08. TRASTORNOS DE ESPECTRO AUTISTA: EXPERIENCIA DESDE UNA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO Y ATENCIÓN PRECOZ DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO (CDIAP)

I. LORENTE, G. RUIZ, M. TORRAS, M. GUILLAMÓN, J. ARTIGAS-PALLARÈS

Unitat de Neuropediatria. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitaria Parc Taulí. Sabadell, Barcelona

Introducción. El aumento registrado en la frecuencia de trastornos de la relación social y del comportamiento de espectro autista en la población de niños afectos de diferentes trastornos de desarrollo del lenguaje nos ha

motivado a revisar nuestra casuística. **Objetivos.** Valorar: 1) La frecuencia relativa en nuestra población del CDIAP del diagnóstico de trastorno de espectro autista en niños de edad inferior a 5 años; 2) Los antecedentes familiares y personales; 3) La edad y motivo de consulta; 4) Patrón de desarrollo y primeros signos de alarma; 5) Examen neurológico y valoración cognitiva; 6) Exámenes complementarios practicados y resultados; y 7) Tratamientos farmacológicos empleados en determinados casos. **Pacientes y métodos.** Análisis retrospectivo de las historias clínicas de 42 niños asistidos en nuestra Unidad durante los últimos cinco años, en los que se ha diagnosticado algún trastorno de espectro autista (según los criterios del DSM-IV: PDD). **Resultados.** 1) Frecuencia creciente del diagnóstico (11% de los niños asistidos en la Unidad en el último año); 2) 60% antecedentes familiares de trastornos de la esfera cognitiva o psiquiátricos, y sólo 18% antecedentes patológicos perinatales; 3) Edad de detección 75% entre 18 y 36 meses (intervalo de 6-54 meses; media de 2-4 meses). Motivo de consulta: 45% retraso de lenguaje, 25% retraso global desarrollo, 25% trastornos de la interacción social o conducta; 4) Los signos de alarma más frecuentes detectados por los padres fueron: falta de atención a las demandas del adulto 80%; irritabilidad 60%; estereotipias gestuales 75%. La edad media de marcha fue normal. La adquisición del lenguaje estaba muy retrasada en 80% de casos; 5) El examen neurológico mostraba 75% casos de 'signos blandos'. La respuesta al sonido estaba alterada en 50% de casos. El nivel cognitivo no verbal era normal en 51% de la muestra; 6) Se realizó RNM cerebral en todos los casos con retraso mental (RM) y fue normal salvo tres casos (tumor de cerebelo, Arnold Chiari, trastorno de mielinización). En los casos sin RM se realizó en 25% pacientes y fue normal en todos ellos. EEG de sueño y vigilia en 60% de casos con resultado normal salvo dos casos con alteraciones paroxísticas evidentes. Cariotipo realizado en todos los casos con RM con resultado normal salvo un caso con traslocación 15/Y. Estudio molecular X frágil practicado en 70% de niños fue normal salvo un caso con premutación. 7: 8 niños (20%) recibieron tratamiento farmacológico, a veces múltiple, para mejorar los trastornos asociados: metilfenidato (3), risperdal (4), olanzapina (1), fluoxetina (1), valproato (2), melatonina (2).

O9. MAGNETOENCEFALOGRAFÍA EN EL AUTISMO

J.A. MUÑOZ-YUNTA^a, X. PERICH-ALSINA^b, T. ORTIZ^c, A. VALLS SANTASUSANA^c, A. FREIXAS^d, M. PALAU^d, B. SALVADÓ^d, S. CONTOUX^d
^a Neuropediatría. ^b Servicio Resonancia Magnética CRC. ^c Servicio Neurofisiología. ^d Unidad Habilitación Precoz. Hospital del Mar. Barcelona. ^e Centro Magnetoencefalografía Dr. Pérez-Modrego. Universidad Complutense. Madrid.

Introducción. La MEG es una técnica no invasiva de registro de la actividad funcional del cerebro, que permiten investigar las relaciones de las estructuras cerebrales y sus funciones. Los resultados combinados con imágenes RM aumenta su capacidad de localización espacial. A esta fusión se le denomina MSI. **Pacientes y métodos.** Los datos se clasificaron: normal o con descargas epilepticas (poco significativa, frecuentes y continuas). En cuanto las descargas epilepticas se identificaban, eran analizadas usando un modelo de múltiples dipolos algorítmico; éste proporcionó la localización temporal espacial y la situación del conjunto de dipolos que mejor describía la procedencia de cada descarga epileptica. **Resultados.** De los 25 pacientes, dos casos presentaron registros normales, cuatro manifestaciones poco significativas y 19 casos manifestaciones muy significativas. Manifestaciones epileptoides en la MEG: 23 casos con trastornos del espectro autista. Cinco pacientes, el 20%, presentaron epilepsia clínica. Los 20 casos que no presentaban epilepsia clínica sufrían crisis subclínicas, las mas observada en un 90% fue la crispación palpebral, la mirada fija, facies de pánico. 12 pacientes padecían autismo infantil precoz, y fueron considerados como trastornos graves del espectro autista. Las descargas epilepticas eran muy frecuentes en la región perisilviana de estos 12 pacientes. 10 pacientes tenían descargas bilaterales. Fueron considerados trastornos moderados del espectro autista cuatro casos que sufrían síndrome de Asperger. Tres casos presentaron descargas rolándicas de escasa significación y un caso presentaba descargas occipitales. El resto de los pacientes (9 casos) fueron considerados como trastornos ligeros del espectro autista (6 casos) o presentaron descargas en la región perisilviana de poca significación, dos en región frontal bilateral y uno en región temporal derecha unilateral. **Conclusiones.** La MEG detecta alteraciones epileptiformes clínicas y subclínicas en niños autistas; define y localiza las regiones corticales características del autismo.

O10. ESPECTROSCOPIA TALÁMICA POR RESONANCIA MAGNÉTICA EN EL AUTISMO

M. PALAU^a, J.A. MUÑOZ-YUNTA^b, J. PERICH ALSINA^c, A. FREIXAS^d, B. SALVADO^a, A. VALLS^d
^a Centro Neuropsicobiología. Barcelona. ^b Unidad de Neuropediatría. ^c Resonancia Magnética CRC. ^d Sección de Neurofisiología. Hospital del Mar, Barcelona

Objetivo. Evaluar las alteraciones metabólicas cerebrales en pacientes pediátricos mediante espectroscopia por resonancia magnética (RM) protónica. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado 31 pacientes diagnosticados de autismo (grupo autismo) mediante RM cerebral y espectroscopia de hidrógeno, así como a 15 pacientes sin autismo (grupo control), subdivididos en tres subgrupos según edad: 0-3 años, 4-7 años y 8-13 años. Se ha realizado una exploración morfológica del encéfalo mediante RM y se ha obtenido estudio espectroscópico de hidrógeno del tálamo. En cada caso se ha valorado la existencia de alteraciones morfológicas encefálicas y las concentraciones de los metabolitos cerebrales N-acetil-aspartato (NAA), colina (Co) y creatina (Cr), mediante la cuantificación de los cocientes NAA/Cr, NAA/Co y Co/Cr, así como la presencia de concentraciones anómalas de otros metabolitos. **Resultados.** No se han encontrado alteraciones morfológicas cerebrales. No se ha objetivado un incremento significativo de metabolitos menores en ninguno de los grupos estudiados. Se han encontrado diferencias significativas en los cocientes NAA/Co y NAA/Cr entre el grupo control y el grupo con autismo tan sólo en el subgrupo de mayor edad (8-13 años), mientras que en el resto de subgrupos las diferencias no han sido significativas. Los resultados en el subgrupo de autistas de mayor edad son similares a los de los subgrupos de menor edad, tanto del grupo control como del grupo con autismo. **Conclusión.** Los hallazgos espectroscópicos encontrados muestran registros espectroscópicos similares entre el grupo control y en grupo con autismo hasta los 7 años de edad y una disminución del NAA talámico en los pacientes autistas mayores de esta edad, lo que sugiere interrupción y regresión en el desarrollo madurativo neuronal, en el que también participaría el tálamo.

O11. ESTRATEGIAS HABILITADORAS EN LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

B. SALVADO SALVADO^a, J.A. MUÑOZ-YUNTA^b, A. FREIXAS^c, M. PALAU^e, S. CONTOUX^c, A. VALLS^d
^a Habilitación Precoz. ^b Unidad de Neuropediatría. ^c Unidad Habilitación Precoz. ^d Servicio Neurofisiología. Hospital del Mar. Barcelona. ^e Centro Neuropsicobiología. Barcelona

Objetivos. Establecer un protocolo de pruebas neuropsicológicas para ayudar al diagnóstico de los niños con trastorno del espectro autista, elaborar un programa terapéutico y valorar los efectos de estrategias terapéuticas. **Pacientes y métodos.** El protocolo va dirigido a niños diagnosticados con trastorno del espectro autista, según los criterios del DSM-IV y CIE-10. El protocolo consta principalmente de dos partes. La primera recoge los datos más relevantes de la anamnesis, diagnóstico neurológico y pruebas neurofuncionales. La segunda, la exploración neuropsicológica, siguiendo los criterios cronológico, funcional y organizativo, incluyendo los cocientes de maduración, escalas de desarrollo (escala Vineland, escalas Bayley, Battelle), y otras escalas, entrevistas y cuestionarios específicos (CARS, ABC, IDEA, RLS). Si el nivel intelectual lo permite, se realizan pruebas cognitivas como el WISC o el McCarthy. A partir de dicho protocolo, se puede elaborar un programa terapéutico específico e individualizado, llevándose a cabo de forma estructurada, intensiva y con un orden riguroso. Se instaura un conjunto de estrategias psicopedagógicas para potenciar las áreas de desarrollo minimizadas, y para favorecer las conductas adaptativas. Se utilizan las técnicas que proporciona la neurología evolutiva y se aplica una habilitación funcional de la vida diaria del niño, en las áreas cognitivas, sensorial, emocional, social, comunicativa y motriz. Se establecen pautas de actuación individual y grupal, ofreciendo una atención integral e integradora, tanto al niño como a sus familiares, dentro de un contexto biopsicosocial. **Resultados.** Se ha confeccionado el protocolo neuropsicológico y se está utilizando en diferentes investigaciones y programas terapéuticos en el ámbito neuropediátrico y neuropsicológico infantil. **Conclusiones.** Aunque los resultados son alentadores, es preciso continuar con posteriores aplicaciones para corroborar su funcionalidad.

O12. AUTISMO Y POTENCIALES EVOCADOS SOMESTÉSICOSA. VALLS-SANTASUSANA^a, A. FREIXAS^c, B. SALVADOR^c, M. PALAU^c, J.A. MUÑOZ-YUNTA^b^a Neurofisiología. ^b Unidad de Neuropediatría. Hospital del Mar, Barcelona. ^c Centro Neuropsicobiología, Barcelona.

Introducción. Teniendo en cuenta la importancia del tálamo en la vía somestésica y la alta sensibilidad de los PES en detectar anomalías de esta vía en los trastornos talámicos, consideramos conveniente indagar el estado funcional de esta vía en el autismo. **Pacientes y métodos.** Hemos estudiado 17 pacientes diagnosticados de autismo según los criterios del DSM-IV, con una edad entre 4 y 18 años. Se clasificaron clínicamente como autista grave, moderado o leve. Se les realizó PES de EE.II. Los resultados se compararon con un grupo control pareado en edad, sexo y talla. A ocho pacientes se les realizó PET. **Resultados.** En seis pacientes (35%) se obtuvieron PES normales y en 11 patológicos (65%). De estos 11, en cuatro (23,5%) estaban abolidos de forma bilateral y en los restantes había anomalías que no seguían un patrón estable. Los nueve pacientes con autismo grave tenían PES alterados, incluidos los cuatro pacientes con abolición de la respuesta. En el único paciente con autismo clínicamente moderado, se obtuvieron respuestas alteradas. De los siete pacientes con autismo leve, seis tenían PES normales y uno tenía respuesta normal en una pierna y patológica en la otra. En ocho pacientes se realizó estudio PET, seis con autismo grave y dos con autismo leve. En todos ellos, excepto un paciente con autismo leve, el PET fue patológico. El factor patológico común fue un hipometabolismo talámico bilateral o asimétrico. En el único paciente con PET normal los PES también fueron normales. De los siete con PET patológico, seis (todos con autismo grave) tuvieron PES alterados y uno (autismo leve) tuvo PES normales. **Conclusiones.** Las respuestas somestésicas corticales de EE.II. muestran anomalías en una proporción significativa de autistas, reafirmando el carácter orgánico de esta afectación. Dada la consistencia de esta prueba, su amplia disponibilidad, ausencia de efectos secundarios y bajo coste, creemos conveniente su realización de forma rutinaria en los pacientes autistas.

O71. SÍNDROME DE ANGELMAN: CARACTERÍSTICAS FÍSICAS Y FENOTIPO CONDUCTUAL EN 37 PACIENTES CON DIAGNÓSTICO GENÉTICO CONFIRMADOM. GALVÁN-MANSO^a, J. CAMPISTOL^a, E. MONROS^b^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Genética Clínica. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

Introducción. El síndrome de Angelman (SA) se caracteriza por retraso mental, marcha atáxica, epilepsia, ausencia de lenguaje y una serie de rasgos físicos y un fenotipo conductual especiales. Su incidencia estimada es de 1 por cada 20.000 individuos. En base a los hallazgos de biología molecular, los pacientes pueden ser clasificados en cinco formas: delección, disomía uniparental paterna (DUP), defecto de *imprinting*, mutación en el gen de la E3 ubiquitin proteínligasa (UBE3A) y mecanismo no identificado (15-20% de los pacientes). Algunos estudios refieren correlaciones significativas entre el fenotipo y la causa genética. **Pacientes y métodos.** Revisamos retrospectivamente 37 pacientes afectados de SA con estudio genético positivo y que han sido controlados durante un mínimo de dos años en el Servicio de Neurología del Hospital Sant Joan de Déu. Se recogen datos de las características físicas, fenotipo conductual, tipo de comunicación, trastorno de sueño y medicación que precisaron epilepsia, edad de inicio, tipo de crisis, medicación, la escolaridad e integración. **Resultados.** El 87% se debe a delección *de novo*; 8% DUP; 5% alteración del *imprinting*. La edad media de diagnóstico fue 6,5 años. Los trastornos del sueño presentes en el 39% de los pacientes, precisaron medicación el 67% de los casos. Presentan epilepsia el 95%, las crisis más frecuentes son las mioclonías, tonicoclónicas y atónicas. El EEG fue el típico encontrado en el SA en el 68%. Los tratamientos más eficaces fueron el valproato, clonacepam o clobazam. **Conclusiones.** En cuanto al fenotipo no encontramos diferencias según el tipo de alteración genética. El tratamiento más efectivo para los trastornos del sueño fue la melatonina. La epilepsia fue un hallazgo casi constante en nuestra serie, así como la afectación cognitiva. Por último, señalar las dificultades de integración escolar y sociolaboral en los pacientes con SA.

O72. AGNOSIA VISUAL EN RELACIÓN A HIPOGLUCEMIAS RECURRENTES EN LA PRIMERA INFANCIA: A PROPÓSITO DE UNA OBSERVACIÓN CLÍNICAA. LÓPEZ-SALA^a, A. SANS^a, A. GARCÍA^a, J. PUJOL^b, C. SORIANO-MAS^b, J. CAMPISTOL^a^a Servicio de Neurología. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ^b Centro de Resonancia Magnética de Pedralbes, Barcelona

Introducción. En la edad pediátrica es infrecuente encontrar déficit neuropsicológicos focales secundarios a lesiones cerebrales precoces. Presentamos la observación clínica de un paciente que presentó hipoglucemias recurrentes con clínica neurológica durante los 3 primeros años de vida. El estudio cognitivo a los 11 años de edad muestra una agnosia visual con normalidad en el nivel cognitivo global. **Caso clínico.** Embarazo y parto normal. Convulsión por hipoglucemia a las 37 horas de vida. Repiten hipoglucemias sintomáticas a los 3, 9, 22 y a los 35 meses de edad. Los resultados de los estudios endocrinológicos y metabólicos no permitieron hallar la etiología. El desarrollo psicomotor fue normal. Tratamiento con valproato hasta los 4 años de edad. Posteriormente EEG con anomalías paroxísticas occipitales bilaterales sin evidencia de crisis clínicas. Valoración oftalmológica: agudeza visual binocular de 7/10, nistagmus y palidez papilar temporal. A los 10 años de edad consulta por trastornos en el rendimiento escolar atribuidos a dificultades visuoperceptivas. Batería de estudio neuropsicológico: K-BIT, CPT, CAVLT-2, figura compleja de Rey, subtests del WISC-R (dígitos y laberintos), subtests del K-ABC (memoria espacial, reconocimiento de caras, ventana mágica, cierre gestáltico, triángulos), retención visual, reconocimiento de caras, orientación de líneas y discriminación de formas de Benton, test de colores y palabras (Stroop), *Trail Making Test* (formas A y B), *Tapping Finger Test* y *urdue Pegboard*. Además se realizó una RM con estudio visual funcional. **Resultados.** En la valoración cognitiva se observa acromatopsia, agnosia visual aperceptiva, prosopagnosia, simultaneagnosia, apraxia constructiva y ataxia óptica. Destacamos puntuaciones dentro de la normalidad en la prueba de inteligencia (CI vocabulario: 101; CI matrices: 92) a pesar de la agnosia aperceptiva, y la adquisición normal de la lectoescritura. En la RM se observan alteraciones de la señal bilateral de predominio cortical en el lóbulo occipital. En la RMf visual se evidencia un patrón compatible con hiperrespuesta al estímulo lumínico simple. **Conclusiones.** Los déficit neuropsicológicos focales en el niño probablemente son más frecuentes de lo que se había pensado. Destacamos en nuestra observación lo atípico de su presentación. Un trastorno metabólico recurrente (hipoglucemia) en fases muy precoces ha producido lesiones circunscritas en los lóbulos occipitales sin repercusión clínica ni de neuroimagen en otras áreas cerebrales. El estudio cognitivo sistemático, así como las nuevas técnicas de neuroimagen y en concreto los estudios funcionales, permiten realizar el diagnóstico de déficit que a menudo pasan desapercibidos. En un futuro, nos aportarán nuevos conocimientos.

O73. AFASIA FLUENTE: REVISIÓN DE SIETE OBSERVACIONES

C. BOIX, A. SANS, R. COLOMÉ, A. LÓPEZ-SALA, J. CONILL, A. VERNET, J. CAMPISTOL

^a Servicio de Neurología. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción. En la última década, diversos estudios han demostrado que las afasias en niños de más de 5 años tienen una semiología similar a la del adulto, con secuelas frecuentes. Se presentan siete observaciones clínicas de afasia adquirida de distinta etiología. Se analiza su semiología así como la correlación con las pruebas de neuroimagen. **Pacientes y métodos.** Grupo de 7 pacientes, 5 de sexo femenino y 2 de sexo masculino, edades comprendidas entre los 7 y 17 años. La etiología del trastorno afásico fue: TCE en 3 pacientes, patología tumoral en 3 y AVC en 1. Batería de exploración neuropsicológica: WISC-R, K-BIT, CAVLT-2, valoración lenguaje espontáneo, lectoescritura, *Token Test*, *Peabody*, test de vocabulario de Boston, repetición, fluencia verbal, copia y memoria figura compleja de Rey, praxis, gnosias digitales y cálculo. Se practicó RM en 6 pacientes y en 1 TC. **Resultados.** El trastorno afásico se clasificó como afasia transcortical sensitiva en uno, afasia anómica en cinco y afasia de Wernicke en un paciente. En las pruebas de neuroimagen por RM y TC se observó, en todos los casos, localización de la lesión a nivel temporal izquierdo, con extensión al lóbulo parietal en los pacientes con afasia de Wernicke y Transcortical sensitiva. La evolución ha sido favorable en todos ellos pero

persisten alteraciones en forma de anomia y afectación más grave en la observación con afasia de Wernicke. **Conclusiones.** Contrariamente a lo que se afirmaba tradicionalmente de que las afasias infantiles eran mayoritariamente de tipo no fluente, la literatura reciente y la práctica clínica, han demostrado que la semiología de la afasia en la población infantil es similar a la de los distintos síndromes afásicos descritos en el adulto. El pronóstico de los trastornos afásicos en el niño no es tan favorable como se había pensado. A menudo trastornos especialmente de tipo anómico pueden pasar desapercibidos sin un estudio en profundidad y tener, en cambio, repercusiones en el rendimiento escolar. Destacamos el valor del estudio neuropsicológico evolutivo en estos niños para un mejor conocimiento y comprensión de esta patología, así como para desarrollar precozmente estrategias de reeducación

03. TRASTORNOS MOTORES

Moderadores: Dres. Jesús Eirís y Julián Vaquerizo

O13. ESPECTRO DE ALTERACIONES MOTORAS ASOCIADAS A LA LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR

I. PITARCH-CASTELLANO, P. SMEYERS, F. MENOR-SERRANO, P. BARBERO-AGUIRRE, F. MULAS

Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil La Fe, Valencia

En las últimas décadas hemos asistido a un descenso de la tasa de natalidad con un aumento proporcional de partos pretérmino. Además los avances médicos y técnicos contribuyen al aumento de la supervivencia y a cifras menores de peso y edad gestacional como límite de viabilidad. Todo ello implica que progresivamente nos enfrentemos cada vez más a lesiones propias del prematuro como la LPV, lesión cerebral causa más frecuente de PCI en los pretérmino. **Objetivo.** Correlacionar las secuelas motoras con las lesiones de LPV encontradas en la neuroimagen y establecer el espectro de alteraciones motoras asociadas a esta lesión. **Pacientes y métodos.** 100 pacientes diagnosticados por RM cerebral de LPV, de edades comprendidas entre 2-12 años, seguidos en la consulta de Neuropediatría del Hospital La Fe. Se utilizó la clasificación de Hagberg para la valoración de las secuelas motoras: cuadriplejía, hemiplejía y diplejía espástica. Clasificación de la gravedad de las lesiones por RM: leves, moderadas y graves. **Resultados.** De los 100 casos revisados afectos de LPV, cursaron con secuelas motoras el 69,4%, mientras que en el 30,6% se hallaron alteraciones leves o normalidad motriz. La afectación encontrada con mayor frecuencia fue la diplejía espástica, seguida de la hemiplejía y cuadriplejía. La gravedad de las lesiones fue con más frecuencia de grado moderado, seguida del grado severo y por último del grado leve. Se estableció una buena correlación clínica motora-radiología en la mayoría de los casos, correspondiendo los grados leves a la mayor parte de los niños asintomáticos o con secuelas leves, aunque se encontraron también algunos casos moderados y severos sin secuelas motoras. **Conclusiones.** 1) La LPV no siempre se asocia a alteraciones motoras. 2) El estado de mielinización por RM tiene valor predictivo sobre el neurodesarrollo posterior. 3) Existe una buena correlación clínica motora-radiología, aunque el hallazgo de casos con lesiones moderadas o graves y mínimas secuelas motoras sugiere la intervención de factores neurofisiológicos de plasticidad cerebral.

O14. SECUELAS NEUROLÓGICAS A LOS DOS AÑOS DE VIDA EN NIÑOS QUE PRECISARON INGRESO EN LA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATALES (UCIN)

C. ROBLES-VIZCAÍNO, M.T. SALVATIERRA-CUENCA, E. OCETE-HITA, A. BENÍTEZ-FELIPONI, C. LÁINEZ, F. CRUZ, A. PEINADO, A. RUIZ-EX-TREMER

Departamento de Pediatría, Hospital Universitario S Cecilio. Granada

La incidencia de lesión neurológica y parálisis cerebral infantil (PCI) permanece estable, aunque estamos asistiendo a un cambio epidemiológico. **Objetivo.** Conocer el desarrollo neurosensorial a los dos años de vida de una cohorte de recién nacidos (RN) que precisaron ingreso en UCIN. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron 412 RN que cumplieron al menos tres visitas de forma reglada durante dos años. Se exploraron neurológicamente (valorando cinco grados: 1, 2 normal, 3 moderado, 4 grave, 5 profundo) y el coeficiente de desarrollo mediante el test de Brunet-Lezine (se consideró patológico < 85, corregido según edad gestacional en los

prematuros), de ellos 275 fueron prematuros (106 con un peso inferior a 1.501 g) y el resto nacidos a término. **Resultados.** 43/412 (10,5%) niños a los dos años presentaron alteraciones neurológicas (grado 3-4-5). La patología neurológica por grupos de peso al nacimiento fue: 2/15 (13,3%) en los menores de 1.001 g, 15/74 (20%) entre 1.001-1.500 g, 7/71 (10%) entre 1.501-2.000 g, 4/76 (5,3%) entre 2.000-2.500 g y 15/177 (8,5%) con un peso superior a 2.500 g en los menores de 1.500 g la incidencia global fue de 19,1% (IC del 95% entre 11,8; 29,1%). 32 pacientes tuvieron una evaluación neurológica grado 3 y la media del test Brunet-Lezine fue de 77±17 (entre 55 y 104), 9 pacientes grado 4 (Brunet-Lezine de 67±19, entre 40-91), 2 pacientes fueron considerados grado 5, solamente 11 (2,7%) de los niños fueron considerados con secuelas graves (grado 4-5): 1 (6,5%) en los menores de 1.000 g, 3 (4%) entre 1.001-1.500 g, 1 (1,4%) entre 1.501-2.000 g, 2 (2,7%) entre 2.001-2.500 g y 4 (2,3%) en los mayores de 2.500 g la prevalencia de PCI por grupos de peso al nacimiento fue de 13/89 (14,6%) en los niños nacidos con menos de 1.500 g, 6/147 (4%) entre 1.500-2.500 g y 9/177 (5%) fueron mayores de 2.500 g. **Conclusiones.** La mayoría de los RN encamados en UCIN en la década de los noventa tienen un desarrollo normal. Deberían ser vigilados en los primeros años de vida los menores de 1.500 g y todos los que presenten algún riesgo neurosensorial.

O15. PARÁLISIS CEREBRAL EN EL RECIÉN NACIDO DE MUY BAJO PESO: IMPORTANCIA DE LA FIEBRE MATERNA DURANTE EL PARTO

J. DE LA CRUZ BÉRTOLO^a, C.R. PALLÁS^b, R. SIMÓN^c, A. GARCÍA-BURGUILLO^d, M.L. PERALTA^e, R. RODRÍGUEZ^e

^a Unidad de Epidemiología Clínica. ^b Servicio de Neonatología. ^c Servicio de Neurología. ^d Departamento de Obstetricia y Ginecología. ^e Departamento de Pediatría. Hospital Doce de Octubre. Madrid

Fundamentos. Entre un tercio y cerca de la mitad de los casos de parálisis cerebral ocurren en niños prematuros. La infección materna se ha relacionado con el nacimiento prematuro y la parálisis cerebral. Se considera la hipótesis de que el riesgo de parálisis cerebral podría ser mayor si ocurre fiebre materna cerca del parto. **Objetivo.** Comparar la frecuencia de parálisis cerebral a los dos años de edad corregida en recién nacidos de muy bajo peso (peso de nacimiento inferior a 1.500 g) con y sin fiebre materna durante el parto. **Pacientes y métodos.** Estudio etiológico. Un total de 518 recién nacidos de muy bajo peso fueron elegibles para este estudio. Los niños nacieron en el Hospital Doce de Octubre entre enero de 1991 y diciembre de 1997. Fallecieron 121 (23%) antes de los dos años de edad corregida y no se dispuso de información sobre la temperatura del parto en 24 (5%) de las madres. Un total de 354 niños y sus 325 madres constituyeron la muestra de estudio. Un asistente entrenado y que desconocía cual era el objetivo del estudio revisó las historias del parto de las madres. La fiebre materna se definió como una temperatura ≥ 38 °C. Se consideró variable resultado para este estudio la presencia de parálisis cerebral a los dos años de edad corregida. **Resultados.** La edad gestacional y el peso de los 354 niños con información disponible de la ecografía cerebral y datos maternos, fue de 30 semanas y 1.200 g. Se diagnosticaron de parálisis cerebral 40 niños (11%). En 28 (8%), la parálisis cerebral se consideró discapacitante. Las madres de 18 niños (5%) tuvieron fiebre preintraparto. Cinco (28%) de los niños nacidos de madres con fiebre en el parto y 35 (10%) de los niños nacidos de madres sin fiebre intraparto se diagnosticaron de parálisis cerebral, riesgo relativo 2,7 (1,1-6,2). **Conclusiones.** En este estudio, en niños con peso de nacimiento menor de 1.500 g, la fiebre materna ≥ 38 °C en el parto, como indicador de infección materna, se asoció con un incremento de riesgo de parálisis cerebral a los dos años.

O16. LA TOXINA BOTULÍNICA EN LA PREVENCIÓN DE LA LUXACIÓN DE CADERAS POR PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL. TRATAMIENTO DE 65 PACIENTES

S.I. PASCUAL-PASCUAL, I. PASCUAL-CASTROVIEJO

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Introducción. En la parálisis cerebral infantil (PCI) tetrapléjica y dipléjica la espasticidad de los músculos flexores y adductores de caderas frecuentemente ocasionan displasia y tendencia a la luxación progresiva de la cadera. **Objetivo.** Estudiar la eficacia de la toxina botulínica (TB) en la

prevención de la luxación de las caderas de la PCI. *Pacientes y métodos.* Se revisan todos los casos de PCI tratados por espasticidad de cintura pelviana con TB. Se analiza la evolución clínica y radiológica previa y posterior al tratamiento en los músculos adductores, psoas iliaco e isquiotibiales. Seguimiento postratamiento entre 1 y 4 años. *Resultados.* 65 de 295 niños con PCI tratados con TB (22%) sufrieron alteraciones de caderas, con un total de 122 caderas tratadas. La evolución previa al tratamiento fue de tendencia progresiva a la migración externa de la cabeza femoral (10% de migración media a la edad de 1 año; 21% a los 2 años; 26% a los 3 años; 31% a los 4 años). 19/122 caderas estaban luxadas y otras 27/122 tenían 30%-49% de migración externa femoral. Tras el tratamiento la progresión remitió (no hubo diferencia entre el estado pre y postratamiento en el análisis grupal) lo que indica un beneficio muy importante. La posición de la cabeza femoral mejoró en 10%, empeoró en 8% y se estabilizó en el resto. Sólo una cadera se luxó tras el tratamiento. La función motora mejoró todos los casos con caderas no luxadas. *Conclusiones.* Es preciso estudiar el estado de las caderas de las PCI dipléjicas y tetrapléjicas antes de los 3 años. La TB evita la progresión de la alteración ya que permite tratar todos los músculos espásticos implicados.

O17. DISTONÍA TRANSITORIA IDIOPÁTICA DE LA INFANCIA

J.M. PRATS-VIÑAS, A. GARCÍA-RIBES, M.J. MARTÍNEZ-GONZÁLEZ, C. RUIZ-ESPINOZA

Unidad de Neuropediatría. Unidad de Alergia Infantil. Hospital de Cruces. Barakaldo, Bizkaia

Introducción. La distonía transitoria idiopática de la infancia (DTI) es una entidad poco frecuente. Aparece después de los 5 meses de vida y consiste en una distonía segmentaria que suele estar limitada a una extremidad superior, aunque también puede afectar al tronco, ambas extremidades o un hemicuerpo. Se pone de manifiesto en reposo o al adoptar ciertas posturas, pero en ocasiones se mantiene de forma permanente. Típicamente desaparece al realizar movimientos voluntarios con la extremidad afecta y suele atenuarse durante el sueño. Finaliza espontáneamente alrededor del año de vida sin dejar secuelas. *Caso clínico.* Lactante sin antecedentes de interés que a los 7 meses de vida comienza con episodios de distonía del brazo y pierna izquierdos. Aparece fundamentalmente en posición decúbito supino y cede en el momento en el que realiza un movimiento voluntario o al sentarle. Durante el sueño no se aprecia la distonía. La exploración y el desarrollo psicomotor son normales. Se realizó EEG y RNM sin hallazgos. Se adjunta vídeo realizado por el padre donde se puede observar el fenómeno distónico y sus características. *Conclusiones.* Es clave en el diagnóstico de la DTI que la distonía desaparezca con los movimientos voluntarios. Cuando la clínica es característica no son necesarias pruebas complementarias. No requiere tratamiento, evoluciona espontáneamente a la remisión.

O18. ENFERMEDAD DE HALLERVORDEN-SPATZ: FORMA INFANTIL PRECOZ RÁPIDAMENTE PROGRESIVA CON EXCELENTE RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON DOPA Y TRIHEXIFENIDIL

M.A. MARTÍNEZ-GRANERO, A. GARCÍA-PÉREZ, F. ECHAVARRI, M. ESPINO, M. BUENO, B. BONET

Servicio de Pediatría. F.H. Alcorcón. Madrid

Introducción. La enfermedad de Hallervorden-Spatz (EHS) es una infrecuente patología autosómica recesiva, caracterizada por sintomatología extrapiramidal y con frecuencia asociada a signos piramidales y deterioro cognitivo. La forma rápidamente progresiva se caracteriza por inicio antes de los 10 años y evolución rápida que incapacita al paciente en menos de un año. Presentamos un caso muy avanzado y con una inusual mejoría con el tratamiento con dopa y trihexifenidilo. *Caso clínico.* Niña de 8 años, primera hija de padres consanguíneos. Dos primos con encefalopatía progresiva. A los 7 años comienza con distonía de MSD que en meses se generaliza hasta impedir realizar movimientos voluntarios, articular palabras y dificultar la alimentación. EF: malnutrición extrema, tumoración en brazo y tumefacción de hombro derechos. Distonía generalizada con opistótonos, movimientos continuos coreoatetósicos de extremidades y participación orolingual. FO: retinopatía pigmentosa. Expl. compl: acantocitos en sangre. Estudio de ceruloplasmina, cobre, ácidos orgánicos, genética de Huntington normales. Rx hombro: luxación crónica. Ecografía

MSD: hematoma calcificado. TC craneal: atrofia cortical leve con hiperdensidad de globos pálidos. RM: hipointensidad en T₂ de sustancia negra y globos pálidos con hiperintensidad central. El tratamiento con dopa y trihexifenidilo produce una rápida mejoría; a los dos meses camina con apoyo, conversa y se alimenta sin ayuda. Cuatro meses después sigue mejorando. *Discusión.* Es una infrecuente patología neurodegenerativa autosómica recesiva con depósitos de hierro en núcleos de la base en estudios histológicos. Son criterios diagnósticos obligados: inicio en las dos primeras décadas de la vida, afectación extrapiramidal, progresión de los síntomas y hallazgos característicos en la RM. Como en nuestro caso, se han descrito pacientes que asocian además acantocitosis, retinopatía, discinesia orofacial con/sin hipoprebetalipoproteinemia (síndrome HARP). Los hallazgos en RM consisten en hipointensidad con zona central hiperintensa en globos pálidos en T₂ (imagen en 'ojo de tigre'). No existe tratamiento específico y el tratamiento sintomático es, en general, poco satisfactorio, especialmente en la variante precoz de progresión rápida. *Conclusiones.* En nuestro caso de forma precoz rápidamente progresiva de EHS, la alteración del movimiento era tan grave que le ocasionó una luxación de hombro irrecuperable y múltiples hematomas musculares. El tratamiento combinado con dopa y trihexifenidilo ha resultado muy eficaz, a pesar del avanzado deterioro del paciente. El tiempo de seguimiento es aún muy corto para valorar efecto a medio plazo.

04. TRASTORNOS MOTORES Y MALFORMATIVOS

Moderadores: Dres. M. Luisa Poch y Beatriz Martínez Menéndez

O19. FACTORES QUE INFLUYEN EN LA REMISIÓN DEL SÍNDROME DE TOURETTE

A. GARCÍA-RIBES, I. MARTÍ-CARRERA, J.C. MARTÍN, M.J. MARTÍNEZ-GONZÁLEZ, C. GARAIZAR, J.M. PRATS-VIÑAS

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces, Barakaldo, Bizkaia

Objetivo. Analizar factores que puedan predecir la remisión inicial del síndrome de Tourette (ST). *Pacientes y métodos.* Estudio de todos los pacientes con ST, según criterios DSM-IV, atendidos en la consulta de neuropediatría en los 5 últimos años. La variable de interés fue la remisión de los tics durante al menos 3 meses evaluado en la segunda visita. Estudiamos su relación con parámetros demográficos, clínicos y terapéuticos. Utilizamos pruebas no paramétricas cuando la distribución no fue normal y cálculos basados en la t de Student en caso contrario. *Resultados.* 53 pacientes, con edad inicio de los tics: 6,9±2,2 años, edad 2ª visita: 9,6±2,06 años, tiempo de evolución: 2 años (media), intervalo: 1-9,4. Varones: 83%. Comorbilidad: 51% (34% TADH, 17% TOC). Otras enfermedades: 26% (11% cefaleas, 15% asma). El 24% con mal rendimiento escolar; antecedentes familiares de tics, TOC o TADH: 49%. Se inició tratamiento después de la 1ª visita al 43%. Los tics habían remitido en la 2ª consulta en el 41,5%. Los que no remitieron fueron los de inicio más temprano (p=0,085), mayor tiempo de evolución (p<0,05) y aquellos con mal rendimiento escolar (p=0,024). El mal rendimiento escolar estaba asociado al TADH (p=0,019) y al TOC (p=0,092), sin que ninguno de ellos influyese directamente sobre la remisión de los tics. *Discusión.* El mal rendimiento escolar puede reflejar un menor CI o un nivel psicosocial desfavorable. Este último ha sido descrito como factor de mal pronóstico en el ST. Un mayor tiempo de evolución indica una demora diagnóstica y favorece la aleatoriedad de la remisión. *Conclusiones.* Es importante averiguar los factores psicosociales que acompañan al ST porque influyen en su pronóstico.

O20. MALFORMACIÓN DE ARNOLD CHIARI TIPO II CON DISFUNCIÓN PAROXÍSTICA DE TRONCO. A PROPÓSITO DE UN CASO

R. CABRERIZO DE DIAGO, E. LEÓN, E. CASTEJÓN, P. BETRIÁN, M. MARTÍNEZ, J. LÓPEZ-PISÓN

Sección de UCIP y Neuropediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza

Introducción. La malformación de Arnold Chiari tipo II es la principal causa de muerte en niños con mielomeningocele, habitualmente por disfunción respiratoria, y desgraciadamente no tiene un tratamiento eficaz. Es frecuente la clínica episódica con signos de disfunción de tronco. *Casos clínicos.* Niño afecto de mielomeningocele lumbosacro, anomalía de Chiari II y derivación ventriculoperitoneal que permaneció en UCIP desde el mes y

medio de vida por episodios de apnea y cianosis, con insuficiencia respiratoria progresiva y trastornos de la deglución, precisando ventilación asistida, traqueotomía y alimentación por sonda nasogástrica. A los 8 meses presentó crisis de alteración de conciencia e hipertonía generalizada, sin evidencia de encefalopatía entre las crisis. A los 9 meses presentó nuevas crisis y una encefalopatía progresiva durante 20 horas hasta su muerte. Se comenta también nuestra experiencia de 11 años con otros 4 casos de malformación de Chiari tipo II y clínica episódica de disfunción de tronco. Los 3 casos que habían precisado ventilación asistida, incluidos el caso actual y uno que había sufrido descompresión quirúrgica, fallecieron. Discusión. Tenemos muy mala experiencia con los casos graves de malformación de Arnold Chiari tipo II con clínica paroxística. Las crisis y su gravedad son imprevisibles e inevitables. Ni la descompresión quirúrgica ni los cuidados intensivos pudieron evitar las muertes. Tal vez haya una interpretación más positiva para los casos menos graves, pues los 2 casos que no precisaron ventilación mecánica evolucionan favorablemente hasta el momento.

O21. DISPLASIA CORTICAL PROGRESIVA Y EPILEPSIA: MODELOS CLÍNICO Y EXPERIMENTAL

M. MARÍN-PADILLA ^a, S.N. ROPER ^b

^a Neuroscience Research, Mayo Clinic. Rochester, MN. ^b Dept. Neurological Surgery, University of Florida. Gainesville, FL, USA

Introducción. Un daño en la corteza cerebral durante su desarrollo origina lesiones inmediatas y tardías. Lesiones inmediatas reflejan el daño original con la muerte de algunas neuronas y destrucción de fibras. Las lesiones tardías reflejan la reorganización cortical progresiva y alterada (displásica) de las neuronas y fibras que sobrevivieron y que aún se desarrollan estructural y funcionalmente. Las lesiones tardías son procesos evolutivos que progresivamente modifican la organización de la corteza dañada. La reorganización progresiva y alterada de una corteza dañada comienza después de la lesión y dura toda la vida del individuo. El estudio anatomopatológico de una corteza displásica sólo reflejará un estadio de este proceso evolutivo. Las secuelas neurológicas, como parálisis cerebral, epilepsia y retraso mental, tardan años en producir sintomatología clínica. Proponemos que la patogénesis de estas secuelas neurológicas están más relacionadas con la reorganización progresiva y displásica de la corteza dañada que con el daño original. Entender estas alteraciones displásicas progresivas es de crucial importancia para comprender la evolución patológica de la epilepsia y de otras secuelas neurológicas. **Casos clínicos.** Presentamos ejemplos de la displasia cortical progresiva en niños que sobrevivieron varios años (7 y 9) un episodio temprano de zandreo y que, más tarde, desarrollaron epilepsia. También presentamos la displasia cortical progresiva, con actividad electrofisiológica elevada, en ratas, de 6 semanas de edad, que recibieron una dosis (225 cGy de γ -radiación) a los 17 días de su embarazo. Se analiza e ilustra la neuropatología evolutiva de estas displasias corticales progresivas y se discute su posible participación en la patogénesis de la epilepsia. Subvencionado: NIH grant NS-22897, USA. NIH grant NS- 35651.

O22. COREA FAMILIAR BENIGNA: A PROPÓSITO DE UN CASO

M.E. YOLDI-PETRI, M.C. GOÑI-ORAYEN, M. PALACIOS-HORCAJADA, E. AZNAL-SAINZ, M. GONZÁLEZ-VILLAR, S. BERRADE

Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona

Introducción. La corea familiar benigna es una enfermedad poco frecuente. Los síntomas debutan precozmente, en los primeros años de vida. Aparecen movimientos coreicos de los miembros, el tronco, el cuello y la cara. El curso no es progresivo y los movimientos desaparecen durante el sueño. No se produce deterioro intelectual y la herencia se transmite de modo autosómico dominante. **Caso clínico.** Presentamos un niño de 5 años controlado en nuestra consulta desde el nacimiento. Corresponde a un primer embarazo de madre soltera, no controlado. Parto a término, eutócico. Período neonatal normal. El desarrollo psicomotor precoz es normal, el inicio de la marcha se produce a los 18 meses y hacia los 2 años evidenciamos movimientos anormales que afectan sobre todo a brazo y pierna derechos. La afectación no es progresiva. En los antecedentes familiares destaca que la madre sufre un problema coreico no progresivo, de inicio en los primeros años de vida. La abuela materna y una hermana de la madre presentan el mismo cuadro clínico. Se ha descartado mediante

estudio genético una enfermedad de Huntington. Los estudios metabólicos, neurofisiológicos y de neuroimagen son normales. **Conclusión.** El diagnóstico se basa en el carácter familiar con una transmisión autosómica dominante, el cuadro clínico compatible y la negatividad de las exploraciones neurológicas y biológicas.

O23. TREMOR LINGUAL COMO MANIFESTACIÓN DE ISQUEMIA TALÁMICA BILATERAL

R. JUNTAS-MORALES, V. GONZÁLEZ-MARTÍNEZ, T. MORENO-RAMOS, M. PENAS-PRADO, A. CAMACHO-SALAS

Sección de Neuropediatría. Servicio de Neurología. Hospital Doce de Octubre. Madrid

Introducción. Presentamos a una paciente que sufrió una isquemia talámica bilateral, consecuencia de una trombosis de senos. En la exploración, se encuentra un temblor lingual, hallazgo no descrito previamente. **Caso clínico.** Paciente de 3 años de edad, sin antecedentes personales de interés que, en el seno de un proceso infeccioso de vías respiratorias altas, presenta un cuadro agudo de cefalea intensa y vómitos, sin otro tipo de clínica. En la exploración física inicial, la paciente estaba consciente, aunque con tendencia a la somnolencia y bradipsíquica, sin ningún tipo de focalidad neurológica. Ante una paciente con posible síndrome de hipertensión intracraneal, se realizan las siguientes pruebas complementarias: Analíticas incluyendo coagulación: normales, CT craneal: hemorragia intraventricular en VL derecho y zona hipodensa en tálamo D. RM craneal urgente: trombosis de los 2/3 anteriores del seno longitudinal superior, seno recto y venas cerebrales internas, así como áreas sugerentes de isquemia talámica bilateral. Con el diagnóstico de trombosis de venas cerebrales superficiales y profundas, se inicia tratamiento con heparina IV. La paciente evolucionó bien, recuperando el nivel de conciencia, pero se advierten en la EF movimientos rítmicos involuntarios de la lengua sugerentes de temblor lingual, que fue desapareciendo en días sucesivos. Posteriormente, se recibe estudio de hipercoagulabilidad, en que presenta un déficit de proteína S. **Conclusión.** Las lesiones talámicas pueden producir distintos tipos de trastornos del movimiento: corea, distonías, temblor en miembros. Presentamos a esta paciente con unos movimientos rítmicos de la lengua que podrían corresponder a un temblor lingual, en probable relación con isquemia talámica, hecho no descrito previamente.

O68. LA TOXINA BOTULÍNICA EN EL TRATAMIENTO DE LA PARÁLISIS CEREBRAL. EFECTOS ADVERSOS

P. PÓO ^a, J.A. LÓPEZ-CASAS ^a, L. TERRICABRAS ^b, M. ARELLANO-PEDROLA ^b

^a Servei de Neuropediatria. ^b Servei de Cirurgia Ortopèdica. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

La toxina botulínica tipo A (TBA) es una neurotoxina producida por una bacteria anaeróbica, *Clostridium botulinum*. Desde la década de los 90 se utiliza con éxito en el tratamiento de la espasticidad. La TBA ejerce sus efectos sobre la unión neuromuscular, provocando, según la dosis inyectada, una paresia o una parálisis. La acción farmacológica esperada es la debilidad muscular, generalmente poco relevante y sin repercusión negativa en la función. La debilidad exagerada es el efecto secundario más frecuente. Otros efectos negativos referidos en la literatura son dolor, incontinencia urinaria, estreñimiento, fatiga generalizada, cierta letargia, fiebre, cuadro pseudogripal. Es excepcional la reacción alérgica cutánea. Existe la posibilidad de complicaciones locales como pequeños hematomas, hemorragias, infección o inflamación. *Botulim-like syndrome* se ha descrito en 5 pacientes adultos y ninguna reacción de tipo anafiláctico. Experiencia de nuestro Servicio de Neurología: 224 pacientes infiltrados (210 espásticos), con TBA Botox o Dysport. 20 presentaron efectos adversos (9,5%). A destacar un paciente que presentó dolor y disfunción vesical moderados, con una duración de la sintomatología de dos meses. Un paciente presentó un cuadro de astenia leve de unas 3 semanas de duración. Dos presentaron dolor de poca intensidad en la extremidad infiltrada en los días siguientes. Once presentaron debilidad leve y transitoria, dos pacientes presentaron alteración de la sensibilidad propioceptiva, y dos, sensación de hormigueo. Dos presentaron fiebre coincidiendo con un cuadro pseudogripal. En resumen, los efectos secundarios fueron leves y transitorios en todos los casos.

O69. DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREIFUSS AUTOSÓMICA DOMINANTE: CONSIDERACIONES DIAGNÓSTICASM. ARELLANO^a, C. ITURRIAGA^a, J. COLOMER^a, G. BONNE^b^a Servei de Neurologia. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^b INSERM U 523 Institut de Myologie, G.H. Pitié-Salpêtrière. París, Francia

Introducción. La distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED) es una enfermedad caracterizada por debilidad y atrofia de distribución humeroperoneal, contracturas tempranas en codos, aquileos y rigidez espinal junto con alteraciones de la conducción cardíaca. La enfermedad fue descrita por primera vez como una distrofia ligada al Xq28 pero recientemente se han descrito formas autosómicas dominantes y recesivas causada por mutaciones en el gen LMNA (1q11-q23). **Caso clínico.** Niña con desarrollo psicomotor normal hasta los 11 años en que se objetiva dificultad para subir escaleras. Antecedentes familiares: fallecimiento por muerte súbita de madre y abuela materna. En la exploración clínica destacaba hiporreflexia, hiperlordosis, limitación de la flexión cervical, debilidad proximal con Gowers positivo y contracturas en adductores, isquiotibiales y aquileos. Creatininasas: 2.090 UI/L. Biopsia muscular: patrón distrófico con inmunohistoquímica normal para la distrofina y α -sarcoglicano. El diagnóstico en esos momentos fue de distrofia muscular de cinturas no filiada. A los 13 años se instaura un síndrome de espina rígida (RSS) y contracturas cada vez más graves, requiriendo elongación aquilea derecha. A los 16 años se realizó inmunoblot para distrofinas, sarcoglicanos, merosina, caveolin, emerina, calpaína y disferlina, siendo normales. Dados los síntomas de RSS junto con la debilidad muscular y el antecedente materno de muerte súbita se sospechó la forma dominante de DMED, que fue confirmada genéticamente al identificarse la mutación R541H en el exón 10 del gen LMNA. Actualmente presenta una miocardiopatía incipiente, debilidad proximal y contracturas en flexión de codos y rodillas, retracción aquilea y rigidez espinal grave, con pérdida de deambulación autónoma. **Discusión.** El cuadro clínico característico junto con la mutación identificada en el gen LMNA confirma el diagnóstico de DMED-AD en nuestra paciente. Sin embargo, el diagnóstico definitivo se estableció tras años de seguimiento clínico y gracias a la descripción reciente de la forma dominante de esta distrofia. Es importante pensar en dicha enfermedad por el alto índice de formas esporádicas que existen y la frecuencia de casos aislados de afectación cardíaca que conducen a la muerte súbita.

O70. DANON DISEASE: UNA ENFERMEDAD TRAIORAJ. COLOMER^a, C. ITURRIAGA^a, I. NISHINO (B,C), S. KAZUMA^b, C. NAVARRO^d^a Unitat de Patologia Neuromuscular. Servei de Neurologia. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. ^b Department of Ultrastructural Research. ^c Department of Neuromuscular Research. National Institute of Neuroscience. National Center of Neurology and Psychiatry. Tokio, Japón. ^d Departamento de Patología y Neuropatología. Hospital Meixoro. Vigo, Pontevedra

Introducción. La enfermedad de Danon (ED) es clínicamente reconocida por la triada: miocardiopatía, miopatía esquelética y retardo mental. Es heredada con un carácter dominante ligada al cromosoma X y recientemente se ha asociada a un déficit primario de *lisosomal associated membrana protein-2* (LAMP2). Su conocimiento es importante para prevenir el síndrome de muerte súbita. Sin embargo varios factores condicionan un diagnóstico precoz: 1) El inicio de la enfermedad es insidioso; 2) El retardo mental no siempre está presente o puede ser difícil de valorar en la infancia; 3) La miopatía esquelética puede pasar clínicamente inadvertida o las vacuolas no ser detectadas. **Pacientes y métodos.** Los pacientes presentados pertenecen a una familia de tres generaciones siendo las manifestaciones clínicas heterogéneas. En dos pacientes la miocardiopatía se presentó precozmente y clínicamente asintomática. Mientras el fracaso escolar fue el motivo de consulta en dos de los niños, la alteración de las CK en los varones afectados, reveló una afectación esquelética subclínica. Hasta la actualidad sólo tres madres han desarrollado cardiomiopatía. Una de ellas fue sometida a una trasplante cardíaco. Todos los pacientes presentaron una miopatía vacuolar y ausencia de proteína (LAMP-2). Los estudios genéticos confirmaron una nueva mutación *nonsense*, G138A en el gen (LAMP-2). **Comentario.** El

conocimiento de la (ED) es importante para prevenir un síndrome de la muerte súbita, establecer consejo genético y clasificar las miopatías vacuolares. El trasplante cardíaco constituye el tratamiento de elección. Creemos que el calificativo de 'enfermedad traidora' que acompaña el título de esta comunicación está plenamente justificado.

O5. TRASTORNOS NEUROCATÁNEOS Y METABÓLICOS

Moderadores: Dras. M. Dolores Lluch y M. Dolores Mora

O24. RESONANCIA MAGNÉTICA ESPECTROSCÓPICA (RME) EN LOS TUMORES DE TRONCO CEREBRAL EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1): SU UTILIDAD DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICAS. RAFIA^a, J.M. GARCÍA-SEGURA^b, I. PASCUAL-CASTROVIEJO^a^a Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ^b Unidad de Imagen. Sanatorio Ntra. Sra. del Rosario. Madrid

Objetivo. Estudiar las características clínicas, de imagen y de RME en los pacientes con NF1 y tumor de tronco cerebral. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron clínicamente 7 pacientes con NF1, con edades comprendidas entre los 2 y los 35 años, en los cuales un estudio previo de RM demostró la presencia de un tumor de tronco cerebral con características de glioma de bajo grado. En todos los casos se realizó RME para determinar el comportamiento bioquímico de estos tumores. **Resultados.** Sólo 2 pacientes se encontraban sintomáticos al momento del estudio: uno con paresia del VI par izquierdo, y otro con mano talámica. Con excepción de este último caso, los hallazgos espectroscópicos fueron compatibles con glioma de bajo grado y consistieron en: 1) Aumento de colina: indica proliferación celular, ya que es un marcador del metabolismo de membranas. Se observa en tumores sólidos e infiltrantes. 2) Aumento del inositol: marcador glial. 3) Disminución leve-moderada de creatina: permite, relacionándolo con la colina, determinar el grado de proliferación, siendo un marcador del metabolismo energético e indicador de la celularidad. 4) Disminución del N-acetil-aspartato: indica empobrecimiento neuronal, y sugiere en estos pacientes glioma de larga evolución. 5) En 2 pacientes se encontró aumento del lactato, que está relacionado con el metabolismo anaeróbico. Sin embargo, el aumento era muy leve y no se acompañaba de aumento de lípidos móviles, indicadores de agresividad tumoral. En ninguno de estos pacientes se tomó medida terapéutica alguna. El paciente con mano talámica presentaba extensión del tumor de tronco a tálamo izquierdo, con cambios quísticos en la RM, probablemente indicativos de necrosis en su interior. La RME demostró aumento marcado de la colina, con importante descenso de creatina, inositol y N-acetil-aspartato, con presencia de lípidos móviles y lactato, lo que es indicativo de tumor agresivo con gran desdiferenciación glial. Este paciente fue sometido a biopsia quirúrgica y radioterapia. **Conclusión.** La RME constituye una herramienta útil para determinar, junto con la RM, las características de benignidad y malignidad de los tumores de tronco en la NF1, permitiendo tomar una actitud de observación y control en los casos de cambios bioquímicos compatibles con benignidad, aun en los pacientes sintomáticos.

O25. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 POR MUTACIÓN DE NOVO: A PROPÓSITO DE UN CASOA. NOGUERA-JULIÁN^a, B. PÉREZ-DUEÑAS^a, M. PONS^b, F.J. CAMBRA^b, A. PALOMEQUE^b, C. FORTUNY, A. GARCÍA-CAZORLA^c, J. CAMPISTOL^c^a Unitat d'Hospitalització Infantil. Servei de Pediatria. ^b Unitat de Cures Intensives Pediàtriques. Servei de Pediatria. ^c Servei de Neuropediatria. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Esplugues, Barcelona

Introducción. La neurofibromatosis tipo 2 es una enfermedad de herencia autosómica dominante que cursa con distintos tumores del sistema nervioso central y escasas manifestaciones cutáneas. El mayor conocimiento de la historia natural y de la genética de la NF-2 en los últimos años han constatado la posibilidad que debute clínicamente en la edad pediátrica; el diagnóstico precoz de estos enfermos puede ser decisivo para su pronóstico final. **Caso clínico.** Niña de 12 años que consulta por tumoración cervical, otalgia y disfonía de un mes de evolución. La

exploración revela signos de afectación de pares craneales y la RM es demostrativa de schwannomas bilaterales del VIII par craneal. El estudio de extensión muestra afectación ocular, auditiva, troncoencefálica y de la médula cervical. La paciente fue éxitosa a los 3 meses del ingreso. El estudio genético demostró una mutación *de novo* en el gen de la NF-2 (cromosoma 22q12). **Discusión.** La identificación de varias mutaciones causantes de NF-2 ha permitido el diagnóstico precoz de familiares de enfermos; sin embargo, quedan todavía pacientes sin diagnóstico genético. Además, las mutaciones *de novo* no son previsibles. El diagnóstico de la NF-2 sigue siendo clínico. En los últimos años, se han definido dos fenotipos de enfermedad: el leve y el moderado/grave, asociado a un debut precoz y mutaciones *de novo*. También se ha constatado la alta incidencia de cataratas y de otros tumores asociados, hasta ahora desapercibidos: paraespinales, cutáneos y meningiomas. El inicio clínico en la edad pediátrica es más frecuente de lo esperado y muestra síntomas distintos y sutiles.

O26. NUESTRA EXPERIENCIA CON LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I: ASPECTOS CLÍNICOS

M.C. BOLDOVA-AGUAR^a, M. CUADRADO-MARTÍN^a, A. MUÑOZ-MELLADO^a, E. CASTEJÓN-PONCE^a, J.L. PEÑA-SEGURA^b, J. LÓPEZ-PISÓN^a
^a Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ^b Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario. Guadalajara.

Objetivos. Presentar nuestra experiencia en neurofibromatosis tipo 1 (NF1) sospechada o confirmada. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de los casos de NF1 y de manchas café con leche sugestivos de NF1, incluidos en las bases de datos neuropediátricas del HU Miguel Servet de Zaragoza (5.576 pacientes en 11 años y medio) y del HGU de Guadalajara (1.648 pacientes en 9 años). **Resultados.** Nuestra muestra consta de 65 pacientes (40 varones y 25 mujeres), con edades comprendidas en la primera visita entre 2 meses y 12 años (media: 4,5 años) y tiempo medio de seguimiento de 2,3 años. Hemos considerado los siguientes grupos: 42 pacientes (65%) cumplen criterios de NF-1; 4 casos (6%) son probable NF-1 (no cumplen criterios pero presentan alteraciones típicas); 2 casos (3%) son NF segmentarias; 12 casos (18%) sólo tienen manchas; 5 casos (8%) tienen manchas y antecedentes familiares de manchas. Los 42 casos de NF1 presentan los siguientes criterios: 95% manchas, 55% efélides, 45% familiar afecto de NF-1, 19% neurofibromas, 19% glioma óptico y 17% nódulos de Lisch. En el total de los 65 casos se han asociado los siguientes problemas: 10 escoliosis, 4 crisis febriles, 4 epilepsias, 2 con pubertad precoz, 2 neurofibromas plexiformes, 2 tumores hemisféricos cerebrales, 1 schwannoma maligno, 21 macrocefalias y 14 trastornos del aprendizaje. **Discusión.** Se discute la idoneidad del seguimiento de los pacientes que sólo tienen las típicas manchas café con leche, y de los afectados de NF1 susceptibles de presentar complicaciones muy diversas.

O27. NUESTRA EXPERIENCIA CON LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I: EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

M. CUADRADO-MARTÍN^a, A. MUÑOZ-MELLADO^a, M.C. BOLDOVA-AGUAR^a, E. LEÓN-ANGÓS^a, J.L. PEÑA-SEGURA^b, J. LÓPEZ-PISÓN^a
^a Sección de Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ^b Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario. Guadalajara

Objetivo. Describir los resultados de los exámenes complementarios de los pacientes controlados por neurofibromatosis sospechada o confirmada. **Pacientes y métodos.** Revisión de pruebas complementarias realizadas a 65 pacientes con manchas café con leche o neurofibromatosis confirmada, incluidos en las bases de datos neuropediátricas del HU Miguel Servet de Zaragoza y del HGU de Guadalajara. **Resultados.** En los 42 pacientes con diagnóstico de NF-1 se realizaron: 35 fondos de ojo: 8 casos patológicos, relacionados con glioma; 21 exámenes con lámpara de hendidura: 7 nódulos de Lisch; 26 RM craneal: 20 alteradas (17 hamartomas, 8 gliomas, 1 tumor hemisférico, 1 quiste aracnoideo); 7 RM medular: 1 alterado por neurofibroma plexiforme retroperitoneal; 18 TAC craneales: 9 alterados (4 gliomas, 1 tumor hemisférico, 1 higroma pericerebral y en 3 otras alteraciones inespecíficas); 6 estudios genéticos: 1 alterado. En los 23 pacientes que no cumplen criterios de NF-1 se realizaron: 16 fondos de ojo: 1 alterado secundario

a tumor hemisférico; 6 exámenes con lámpara de hendidura: todas normales; 5 RM craneal: 3 alteradas (2 con hamartomas y una con tumor hemisférico); 9 TAC craneales: 1 alterado por tumor hemisférico; 6 estudios genéticos: todos normales. **Discusión.** Destacamos la rentabilidad diagnóstica de la RM craneal, técnica que no se aconseja realizar de manera sistemática. La RM identifica los gliomas ópticos y tumores hemisféricos, y con frecuencia los típicos hamartomas, que sin embargo no son criterios diagnósticos. Hasta el momento sólo ha habido un estudio genético positivo.

O28. GLIOMA ÓPTICO EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1): NUESTRA EXPERIENCIA CON OCHO CASOS

A. MUÑOZ-MELLADO^a, M.C. BOLDOVA-AGUAR^a, M. CUADRADO-MARTÍN^a, C. CALVO-ESCRIBANO^b, A. CARBONÉ-BAÑERES^b, J.L. PEÑA-SEGURA^c, J. LÓPEZ-PISÓN^a

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Oncopediatría. H. Infantil Miguel Servet. Zaragoza. ^c Servicio de Oncopediatría. H.U. Guadalajara. Guadalajara.

Objetivo. Describir los gliomas ópticos en pacientes afectados de NF1. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de los pacientes con glioma de nervio óptico entre los niños afectados de NF1 incluidos en las bases de datos neuropediátricas del HU Miguel Servet de Zaragoza y del HGU de Guadalajara. **Resultados.** De 42 casos de NF1, presentaron gliomas 8 pacientes (19%), 5 mujeres y 3 varones, con edad inferior a 10 años en 6 casos. Antecedentes de: familiar afecto de NF1 en 6 casos (75%); familiar afecto de NF1 y glioma: 2 familias (25%); 1 caso madre e hijo y 1 caso de 2 hermanos. Motivos de diagnóstico fueron: 3 casos asintomáticos (1 en el seguimiento en fondo de ojo y 2 casos por antecedentes familiares de NF1 y glioma); 5 casos sintomáticos (2 proptosis, 1 déficit visual, 1 trastorno oculomotor y 1 pubertad precoz). La afectación era: 2 (24%) unilaterales, 3 (38%) bilaterales, 3 (38%) quiasma y uno o los dos nervios ópticos. Se asociaba a otros tumores en 1 caso de glioblastoma multiforme, y a hamartomas intracraneales en 7 casos. Se instauró tratamiento en 3 casos. En 2 casos ha quedado amaurosis: en uno bilateral y en otro unilateral. **Discusión.** Se refleja el alto porcentaje de gliomas asociados a NF1. No existe una intervención que permita mejorar el pronóstico, por lo que el tratamiento sigue siendo un tema discutido. Se discute por tanto la necesidad de un estrecho seguimiento para establecer un diagnóstico precoz.

O29. SÍNDROME DE KINSBOURNE. ASPECTOS CLÍNICOS, DIAGNÓSTICOS Y TERAPÉUTICOS

F. HERNÁNDEZ-ALEM, J. PEÑA, O. VALBUENA, E. MEDRANO

Posgrado de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario de Maracaibo. Maracaibo, Venezuela

Introducción. Fue Kinsbourne en 1.962 quien define el cuadro clínico. Es una enfermedad de escasa incidencia, se inicia generalmente antes de los 3 años de vida y afecta a niños sin predominio de sexo y previamente sanos. El comienzo puede ser de forma aguda o subaguda y se caracteriza por opsoclonía: movimientos rápidos de globos oculares, simétricos y asincrónicos (ojos danzantes), polimioclonías y ataxia cerebelosa, generalmente con otros signos acompañantes (irritabilidad, excitabilidad y ansiedad). Hasta el 44% de los pacientes con SK presentan neuroblastoma asociado. **Caso clínico.** Lactante mayor masculino de 23 meses de edad que inicia cuadro clínico con irritabilidad marcada y pérdida de capacidad para la marcha, acompañado de movimientos oculares rápidos simétricos y asincrónicos con flutter palpebral, mioclonías faciales y ataxia truncular. Se realizaron estudios complementarios: hematología, química, citoquímica, gram y cultivo de líquido cefalorraquídeo, Rx de tórax, ecograma abdominal, electroencefalograma y resonancia magnética cerebral, todos dentro de límites normales. Se instaló tratamiento con esteroides (prednisona) con mejoría clínica a las 2 semanas de tratamiento. **Discusión.** El diagnóstico de SK básicamente clínico y en sus primeras manifestaciones suele ser confundido con un síndrome cerebeloso. Es importante el reconocimiento de este cuadro por su severidad y asociación con neuroblastoma que aunque puede no evidenciarse en un principio, se presenta en un 60% de las ocasiones a partir de los siguientes 6 meses luego de hecho el diagnóstico. **Nota.** Se proyectará video ilustrativo del caso.

06. TRASTORNOS METABÓLICOS

Moderadores: Dres. M. Teresa García Silva y Luis González Gutiérrez-Solana

030. ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA (AGCML) EN PACIENTES CON SOSPECHA DE ENFERMEDAD NEUROMETABÓLICA

F. CARRATALÁ, V. ESCARIO, V. ROCAMORA, E. CORTÉS, M. MOYA
Departamento de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. San Juan de Alicante.

Introducción. En los protocolos de despistaje de las enfermedades neurometabólicas se incluye obligatoriamente el estudio de los niveles de AGCML; sin embargo, no existen valores de normalidad definidos en cuanto a sus niveles en suero o botón celular, ni tampoco intervalo de valores patológicos intercambiables entre laboratorios. **Objetivo.** Descripción de los valores de AGCML entre pacientes remitidos a consulta de neuropediatría y en los que se sospecha la presencia de un trastorno neurometabólico. **Pacientes y métodos.** Entre los años 1998 y 2000 se estudian 48 pacientes de edades comprendidas entre 27 y 168 meses que presentan de inicio uno de los siguientes cuadros: trastorno del comportamiento, fracaso escolar, TDAH, epilepsia, retraso mental, trastorno general del desarrollo, autismo, y signos neurológicos de aparición brusca. A todos se les efectúa extracción de sangre y análisis de AGCML en membrana eritrocitaria. Se comparan los valores de los AGCML por las patologías descritas agrupadas en: 'inicio neuropsiquiátrico' (PSI; n=10) e 'inicio neurológico' (NEU; n=10) y se comparan con el test t de Student (Levene ns y sin retirada de extremos, y para dos colas). Se agrupan, independientemente de la etiología, por la presencia de lesiones leucodistróficas (LEU+) en la RM y se comparan los valores mediante el test de la U de Mann-Whitney. **Resultados.** Los valores de C26 fueron significativamente superiores (T= 12,28; p= 0,04; U= 37; p= 0,079) en el grupo NEU (media= 0,661±0,9% peso/peso) que en el PSI (media= 0,07±0,2% peso/peso). Los valores de C20:5w3 del grupo LEU+ (n=5) fueron indetectables en comparación con los niños que presentaban RM normales (LEU-; n= 27) (U= 20; p= 0,011). **Conclusiones.** 1) Los niveles de C26 se encuentran más elevados entre los pacientes con inicio de sintomatología neurológica. 2) Los niveles de C20:5w3 son indetectables entre los pacientes que presentan lesiones leucodistróficas en las RM en comparación con aquellos que las tienen normales.

031. ENFERMEDAD NEUROLÓGICA ASOCIADA A CONSUMO DE ANÍS ESTRELLADO

M.C. GARZO-FERNÁNDEZ^a, R. RODRÍGUEZ^a, P. VÁZQUEZ^a, P. CASTRO^a, R. RAMÍREZ^a, I. MÉNDEZ^a, R. MARTÍNEZ^a, F. RAMÓN^a, P. GÓMEZ^a, S. GARCÍA^b

Pediatría (Neurología Pediátrica) HGU Gregorio Marañón. Madrid. ^b En representación del Grupo de Estudio Anís Estrellado

Objetivo. Estudio clinicoepidemiológico ante la llamada de atención del Instituto Nacional de Toxicología desde marzo de 2000 sobre los graves cuadros neurológicos de lactantes menores de tres meses, a los que se les administraba infusiones de anís estrellado. **Pacientes y métodos.** Montoya-Cabrera, en 1990, llama la atención sobre el cuadro de envenenamiento por el té de anís estrellado (*Illicium verum*) y lo atribuye a que el *Illicium verum* es confundido y mezclado con el *Illicium anisatum* (que contiene el antagonista del GABA, anisatin, el veneno más potente de origen vegetal). Se realiza un análisis de los datos clínicos y su relación con la cantidad ingerida. Análisis de pacientes de la misma edad y sexo que han ingresado en este período del estudio (marzo-septiembre) con cuadros neurológicos de causa no aclarada. Estudio paralelo control con pacientes de la misma edad y sexo, ingresados en el mismo día y en mismo hospital del caso por causas no neurológicas. Análisis del anís estrellado utilizado. **Resultados.** Se estudian 23 casos de edad media de 29 días. 17 consumieron anís estrellado, 42% con exposición leve y 58% alta. La clínica fue hiperexcitabilidad, movimientos anormales, vómitos, nistagmo y episodios de desaturación de oxígeno. **Estudio de casos controles.** Los análisis de laboratorio mostraron contaminación del producto. **Conclusiones.** Se confirma la relación entre la enfermedad y el consumo de anís estrellado. Se encontró contaminación del producto con otras especies de anís. Se recomienda no utilización del anís estrellado en lactantes, y la difusión de estos resultados.

032. MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS EN DOS CASOS DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES) PEDIÁTRICO

M.J. MARTÍNEZ-GONZÁLEZ, C. RUIZ-ESPINOZA, S. MARTÍNEZ-GONZÁLEZ, A. GARCÍA-RIBES, M.J. RUA, C. GARAIZAR, J.M. PRATS-VIÑAS
Unidades de Neuropediatría y Reumatología Infantil. Hospital de Cruces. Barakaldo, Bizkaia

Introducción. Los últimos 20 años se han diagnosticado en nuestro centro 12 pacientes con LES, de los cuales 2 tuvieron clínica neurológica. **Casos clínicos.** Caso 1. Niña de 9 años, con talasemia minor por rama paterna, padre con artritis reumatoide, y madre con migraña con aura vertiginoso. Inició con nefropatía lúpica, alteración del comportamiento, insomnio, tics múltiples, impotencia funcional de extremidades superiores y cefalea. Exploración: corea leve, con afectación de la musculatura facial y de extremidades de predominio derecho. EEG, potenciales evocados multitest y RNM: normales. Tratada con corticoides e inmunosupresores, carbamacepina e hidroxicina sintomáticas, con desaparición de la corea al mes y medio de su inicio. Posteriormente inicia episodios de escotoma visual izquierdo superior, de 15 minutos de duración, sin cefalea posterior. PEAT, EEG tras privación y RNM: normales, siendo diagnosticada de migraña del tipo aura sin cefalea. Caso 2. Niño de 14 años, que inició con hematuria y proteinuria microscópicas, astenia, anorexia, mareo vertiginoso, dolores articulares erráticos y alteración del carácter de un mes de evolución. Neurológicamente: bradipsiquia, disartria, torpeza para la manipulación fina, hiperreflexia generalizada, y corea leve de predominio izquierdo. Diagnosticado de nefropatía lúpica y corea. EEG y LCR: normales. RNM: múltiples áreas hiperintensas en sustancia blanca periventricular. Tratado con corticoides y azatioprina, desaparece la corea en mes y medio. **Discusión.** Otros autores refieren cefaleas y convulsiones como los trastornos más frecuentes. En nuestra experiencia la corea presente al inicio de la nefropatía lúpica fue el hallazgo más frecuente. La migraña del segundo ser una asociación casual.

033. ACIDEMIAS PROPIÓNICAS: ASPECTOS NEUROLÓGICOS EVOLUTIVOS

C. SERRADILLA-RODRÍGUEZ, T. BERMEJO-GONZÁLEZ, L. SANTALÓ-GONZÁLEZ, A. LÓPEZ-GARCÍA, M. PÉREZ-PÉREZ, L. RUIZ DEL PORTAL, M. RUFO-CAMPOS

H.I.U. Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción. Las alteraciones de los ácidos orgánicos son una de las causas principales de acidosis metabólica grave en el período neonatal. Tras su primera descripción en 1961 se conoce que la acidemia propiónica (AP) encuadrada dentro del amplio grupo de las acidemias orgánicas está causada por un defecto del primer paso en la transformación de propionil-CoA a succinil-CoA merced a la ausencia de catabolismo de la enzima propionil-CoA-carboxilasa. Al no poderse transformar, el acúmulo de propionil-CoA provoca un aumento de la síntesis de los ácidos grasos de cadena larga impar (OLCFA) que exceden los niveles plasmáticos habituales, pudiendo reflejar diferencias individuales de gravedad. Aunque muchos de estos pacientes son normales al nacer, desde el punto de vista clínico, pueden debutar con una sintomatología de intoxicación aguda que precisa un tratamiento de urgencia. Por regla general, el acúmulo de amonio y ácidos orgánicos, provoca una disfunción del sistema nervioso central, con letargia hipotonía, temblor, mioclonías y convulsiones. **Casos clínicos.** Se presentan 4 pacientes seguidos en las Unidades de Nutrición y Neurología Infantil, con edades comprendidas entre los 4 y los 21 años, diagnosticados de acidemia propiónica, que se han sometido a un seguimiento evolutivo neurológico, por asociarse su AP con una semiología clínica de convulsiones y retraso madurativo. **Resultados.** No se encontraron antecedentes familiares de interés, salvo 6 abortos anteriores en la madre de uno de ellos. En todos los casos, el embarazo cursó sin patología, siendo el parto distócico en dos ocasiones. Tres de los cuatro casos presentaron su clínica en el período neonatal, con dificultad respiratoria, rechazo de alimento, vómitos, letargia, succión débil, e hipotonía generalizada. El último caso, pese a que la madre notificaba la existencia de vómitos alimenticios, que requirieron ingreso a la edad de 15 meses, no fue diagnosticado hasta los 7 años de edad. En todos los casos se constató un déficit de propionil-CoA carboxilasa que osciló entre 0,4 y 5,0%, y en dos de ellos se probó la mutación en E-168k-E168k y r53w-117livs, encontrándose en dos casos portadores a los dos padres y en una ocasión a una

hermana. El trastorno bioquímico más constante fue hiperamoniemia, seguido de acidosis metabólica, aumento de hialinización, cetonuria e hiperlactemia. Ningún caso presentó pancitopenia. En la primera consulta neurológica, ya se evidenció una marcada hipotonía en tres casos, con retraso madurativo en dos, afectación del nivel de conciencia y alteración de los reflejos musculares profundos. Durante su evolución, todos los pacientes presentaron algún tipo de manifestación crítica. El más grave, un paciente que con 5 meses comenzó con espasmos en flexión y un trazado EEG hipsarrítmico, como expresión de un síndrome de West, controlado con VGB a dosis elevadas, y actualmente con LTG y VPA. Las otras crisis fueron una crisis clónica generalizada ocasional, convulsiones febriles, y otra crisis ocasional en el curso de una meningitis urliana. Dos pacientes mostraron un importante retraso madurativo, no adquiriendo la bipedestación hasta los 6 años. Dentro de los estudios de neuroimagen, se encontraron en los pacientes con retraso mental, atrofia cortical e hiperintensidad en los núcleos de la base. **Conclusiones.** Existe una diversificación en los déficits neurológicos residuales de los niños afectados de AP, en posible relación con el tiempo de actuación a nivel cerebral de las altas concentraciones de los distintos metabolitos. Parece ser que en nuestra serie hay una cierta predisposición a padecer crisis epilépticas, con una expresión clínica variable. El retraso psicomotor importante pudo verse en la mitad de nuestros casos.

O34. ANÁLISIS DEL ESPECTRO DE LAS GANGLIOSIDOSIS

M. TÉLLEZ DE MENESES, F. MULAS, A. BARBERO, A. MORANT, P. SMEYERS, I. PITARCH

Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia

Introducción. Las gangliosidosis constituyen un grupo de enfermedades incluidas en las esfingolipidosis. Los esfingolípidos son componentes esenciales de las membranas de las células del SNC, bien de la mielina o de las neuronas (gangliósidos). Los gangliósidos son el principal componente de los lípidos del SNC, especialmente sustancia gris y terminaciones nerviosas. Todas ellas se caracterizan por un progresivo deterioro psicomotor asociado a diversos grados de afectación visceral. **Objetivo.** Revisar las distintas formas de presentación en este grupo de enfermedades, así como nuestra experiencia en su manejo. **Casos clínicos.** Caso 1. GM1. Se trata de una niña diagnosticada a los 9 meses de vida y que presenta facies hurliana, hepatomegalia e importante retraso psicomotor. Mancha roja cereza en el fondo de ojo. Caso 2. GM2. Enfermedad de Tay Sachs. Niña de 10 meses de vida que también presenta mancha roja cereza en fondo de ojo e importante retraso psicomotor. Caso 3. GM2. Enfermedad de Sandhoff. Niño de 8 meses de edad con deterioro neurológico importante, alteraciones de la marcha y mancha roja cereza. Ausencia de hexosaminidasa A en leucocitos. **Conclusiones.** Las gangliosidosis son un grupo de enfermedades poco frecuentes. Prácticamente todas ellas comienzan en la infancia (durante el primer año de vida). Es de gran importancia el diagnóstico precoz ante datos clínicos de alta sospecha (alteraciones visuales, retraso psicomotor, etc). Muchas de ellas son de carácter hereditario, por lo cual se impone un adecuado consejo genético. Actualmente no disponemos de un tratamiento eficaz para estas enfermedades.

O35. COMPUESTOS ORGANOCOLORADOS Y DESARROLLO NEUROCONDUCTUAL DE LOS NIÑOS

E. CARDO-JALÓN^a, N. RIBAS-FITÓ^b, M.E. DE MUGA^b, M. SALA^b, C. MAZÓN^c, A. VERDÚ^d, E. MARCO^e, M. KOGEVINAS^b, J.O. GRIMALT^e, J. SUNYER^b

^a Pediatría. Hospital Fundación Son Llatzer. Palma de Mallorca. ^b Unidad de Investigación Respiratoria y Ambiental. Institut Municipal d'Investigació Mèdica. Barcelona. ^c Centro de Asistencia Primaria de Flix. Flix, Tarragona. ^d Servicio de Pediatría, Hospital de Mora d'Ebre. Mora d'Ebre, Tarragona. ^e Departamento de Química Ambiental. ICER-CSIC. Barcelona.

Objetivo. Conocer el impacto de los compuestos organocolorados en el desarrollo neuroconductual de los niños de la comarca de Flix. **Pacientes y métodos.** Se estableció una cohorte de 102 recién nacidos incluyendo muestras biológicas (89% de los niños elegibles nacidos en el área de estudio durante el período 1997-1999). Diez parejas de madre-niño no cumplieron el seguimiento al año de edad. Los niveles de compuestos organocolorados en suero de cordón se midieron con cromatografía de gases acoplada a

detección de captura de electrones. El desarrollo mental y psicomotor se evaluó con las escalas Bayley de desarrollo infantil y las escalas Griffiths de desarrollo mental. **Resultados.** Los niveles de p,p'DDE y de PCB en suero de cordón se asociaron negativamente con el índice de desarrollo mental y el índice de desarrollo psicomotor de las escalas Bayley –cada vez que se doblaba la dosis de p,p'DDE había un decremento en las escalas mental y motora de 3,7 (ES= 1,5) y 3,4 (ES= 1,4) puntos respectivamente; el decremento asociado a los PCBs fue de 3,53 (1,61) y 3,07 (1,50), respectivamente. Las áreas del Griffiths que se asociaron negativamente con el p,p'DDE fueron la escala personal-social –decremento de 4,41 (1,54) puntos– y la coordinación visuomanipulativa –decremento de 3,26 (1,61) puntos–. La exposición prenatal a HCB no tuvo ningún efecto en el desarrollo neurológico de los niños. **Conclusiones.** A pesar de que esta población está altamente expuesta al HCB, sólo la exposición prenatal a p,p'DDE y a PCB se asocian con un retraso en el desarrollo mental y psicomotor del niño al año de edad.

O67. EVOLUCIÓN NEUROLÓGICA DE 19 PACIENTES CON FENILCETONURIA DE DIAGNÓSTICO TARDÍO

R. GASSIÓ, J. CAMPISTOL, E. FUSTÉ, M.A. VILASECA, C. BOIX, A. LÓPEZ, A. SANS

Unidad de Seguimiento PKU. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues, Barcelona

Introducción. Presentamos una revisión de la evolución neurológica de 19 pacientes con fenilcetonuria (PKU), diagnosticados tardíamente (>4 meses de edad). **Pacientes y métodos.** Estudiamos 19 pacientes con PKU clásica de 11 años y 6 meses a 36 años y 7 meses de edad (media: 24 años 8 meses), 11 mujeres y 8 varones. Se diagnosticaron 16 tardíamente en la infancia por estudio retraso psicomotor/retraso mental (4 meses-15 años 11 meses, media: 4 años 5 meses), y 3 en edad adulta (23 años 2 meses-30 años, media: 27 años 3 meses), 2 por estudio familiar y 1 por retraso mental. **Resultados.** A nivel intelectual: 3/19 presentan un CI normal, 4/19 *border line*, 5/19 retraso mental (RM) leve, 2/19 RM moderado, 1/19 RM grave y 4/19 RM profundo. Sólo 1/19 presenta una tetraparesia espástica. 4/19 presentan temblor. 6/19 antecedente de hipercinesia. 3/4 pacientes con RM profundo presentan además trastorno de conducta tipo agresividad y estereotipias. 7/19 han presentado crisis epilépticas. En edad adulta hay 16: 9 han acudido a escuela especial, 1 fracasado escolar, 5 han cursado estudios de formación profesional y 1 está cursando estudios universitarios. A nivel laboral, hay 13 adultos capacitados: 2/13 en paro, 2/13 auxiliares, 7/13 taller especial, 1/13 estudiante, 1/3 administrativa. Los 3 pacientes en etapa escolar: 1 está cursando secundaria y 2 están en educación especial. A todos se les inició dieta baja en fenilalanina tras el diagnóstico. **Conclusiones.** Destacar la buena evolución de dos observaciones, con evolución neurológica a normalidad, tras presentar retraso psicomotor y trastorno de conducta, diagnosticados a los 2 años 7 meses y 3 años 2 meses. Baja incidencia de epilepsia en nuestra serie. La dieta baja en fenilalanina, a pesar del diagnóstico tardío, mejora los síntomas neurológicos y trastorno de conducta, y previene el deterioro neurológico que puede producirse en la edad adulta.

07. EPILEPSIA

Moderadores: Dres. José Santos Borbujo y Milagros Martí

O36. SÍNDROME HEMICONVULSIÓN-HEMIPARESIA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS CLÍNICOS

L. ARRESE-GISPert, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA, J.J. GARCÍA-PEÑAS, M.L. RUIZ-FALCÓ, M.A. PÉREZ-JIMÉNEZ

Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid

Objetivo. Se presentan dos casos de hemiconvulsión-hemiparesia (HH), queriendo llamar la atención sobre la persistencia de esta patología en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 2 pacientes que acudieron a nuestro hospital entre marzo y noviembre de 2001. En los 2 casos, se realizaron: LCR, vídeo-EEG-poligrafía de sueño, TAC y RM cerebrales. Se analizan evolución clínica, datos de neuroimagen y patrón EEG inicial y evolutivo. **Resultados.** Caso 1. Niña de 16 meses traída a urgencias por crisis hemiclónica derecha, coincidiendo con fiebre, de al menos 30 minutos de duración. Cede tras

la administración de diacepam rectal e intravenoso. TAC craneal inicial: normal. RM cerebral (a los 3 días del ingreso): en imágenes potenciadas en difusión se aprecia una alteración de señal focal, de predominio subcortical, en la región temporoparietooccipital de hemisferio cerebral izquierdo. EEG con lentificación en rango delta en hemisferio izquierdo. Durante su ingreso, presenta 5 crisis focales y persiste hemiparesia. A los 2 meses, presenta mejoría incompleta de su paresia. Caso 2. Niña de 2 años y medio que ingresa en UCI por crisis hemiclónica derecha de 35-40 minutos de duración, coincidiendo con fiebre. Cede con midazolam y diacepam. Antecedentes: retraso psicomotor secundario a trisomía parcial del cromosoma 5 y convulsiones febriles atípicas. TAC craneal: edema de hemisferio cerebral izquierdo. RM cerebral: edema cerebral izquierdo con efecto masa. EEG: lentificación izquierda. A los 10 meses, presenta mejoría moderada de su hemiparesia. **Conclusiones.** 1) Nuestros pacientes presentaron un síndrome HH antes de los 4 años de edad como consecuencia de una convulsión febril prolongada. 2) Las pruebas de neuroimagen contribuyen a realizar un adecuado diagnóstico diferencial con otros procesos cerebrales estructurales.

O37. PERFIL DE EFICACIA Y SEGURIDAD EN EL TRATAMIENTO ANTIEPILÉPTICO CON TOPIRAMATO EN 237 NIÑOS

R. BERNAL-RODRÍGUEZ, J.J. GARCÍA-PEÑAS, M.L. RUIZ-FALCÓ, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA, A. DUAT-RODRÍGUEZ, C. DIAZ-BUSCHMANN
Sección de Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Pacientes y métodos. Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 237 pacientes epilépticos menores de 18 años de edad tratados con TPM entre octubre de 1998 y enero de 2002. En todos los casos se analizan: edad, tipo de crisis epilépticas, tipo de síndrome epiléptico, etiología de la epilepsia, edad de debut clínico de las crisis, frecuencia de las crisis, respuesta al tratamiento con TPM y efectos secundarios del TPM. **Resultados.** Pacientes respondedores al TPM (con reducción superior al 50% de la frecuencia de las crisis): 177 niños (74,6%); quedando totalmente libres de crisis 59 pacientes (24,8%). Las mejores tasas de respuesta se obtuvieron en epilepsias parciales (75%) y en el síndrome de Lennox-Gastaut (79%). En 106 pacientes (44,7%) se reseñó la presencia de algún efecto secundario al instaurar tratamiento con TPM, siendo la somnolencia (15%) el efecto adverso más frecuente. En 90 niños (37,9%), se tuvo que retirar la medicación: por escasa o nula respuesta (60 casos: 25,3%) o por efectos secundarios intolerables (30 casos: 12,6%). **Conclusiones.** 1) El TPM es un fármaco eficaz en un amplio espectro de crisis y síndromes epilépticos de la infancia y adolescencia. 2) La gran mayoría de los pacientes pediátricos toleran bien la medicación cuando se realizan aumentos de dosis de forma gradual y escalonada.

O38. PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA INDUCIDA POR CARBAMACEPINA

A. DUAT-RODRÍGUEZ, M.L. RUIZ-FALCÓ, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA, J.J. GARCÍA-PEÑAS, C. ESTEBAN CALVO
Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid

Objetivo. Presentar un paciente con trombocitopenia de aparición brusca tras iniciar tratamiento con carbamacepina (CBZ). **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de la historia clínica de una paciente de 7 años de edad, diagnosticada de epilepsia parcial criptogénica con crisis parciales simples somatosensitivas e inteligencia límite. **Resultados.** Niña con antecedente de sepsis en el periodo neonatal, que inició con *status* febril a los 18 meses y crisis febriles recurrentes entre los 5 y 6 años. Había estado en tratamiento con valproato sódico. A los 7 años, debuta con crisis parciales simples somatosensitivas, iniciándose tratamiento con CBZ en dosis de 7 mg/kg/día. A los 12 días de tratamiento, con dosis de 10 mg/kg/día, presenta un exantema petequeal sin signos asociados de proceso infeccioso. En el hemograma, se objetivó una trombopenia de 10.000 plaquetas/mm³, sin alteración de las otras series hematológicas ni de la coagulación. Se retiró la medicación y necesitó transfusión de 4 unidades de plaquetas. A los 5 días de suspender la CBZ había normalizado la cifra de plaquetas (221.000 plaquetas/mm³). **Conclusiones.** Aunque la incidencia de trombocitopenia secundaria a CBZ es baja, debemos considerarla como un efecto adverso potencialmente grave que suele presentarse en las dos semanas siguientes al inicio del tratamiento.

O39. EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

J.J. GARCÍA-PEÑAS, I. COLMENERO-BLANCO, M.L. RUIZ-FALCÓ, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA, A. DUAT-RODRÍGUEZ, C. DIAZ-BUSCHMANN
Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Presentar un paciente con enfermedad de Huntington (EH) que inició con un síndrome de epilepsia mioclónica progresiva (EMP), analizando las formas de presentación de esta enfermedad en la infancia. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de la historia clínica de un paciente de 5 años de edad con EMP, describiendo los hallazgos de neuroimagen y los estudios anatomopatológicos. **Resultados.** Inicio clínico a los 3 años de edad con crisis mioclónicas axorizoméricas. Curso evolutivo con epilepsia mioclónica, síndrome cerebeloso, posturas distónicas, fasciculaciones en lengua, polimioclonías, síndrome piramidal en miembros y deterioro neurocognitivo lento. Los estudios de neuroimagen mostraban atrofia cerebelosa. En la investigación etiológica, se descartaron: enfermedad de Lafora, ceroidolipofuscinosis, aminoacidopatías y acidurias orgánicas, enfermedades lisosomales, enfermedades mitocondriales y distrofia neuroaxonal. Desarrollo evolutivo de *status* eléctrico refractario a la medicación, falleciendo por fallo multiorgánico. La necropsia mostró atrofia de putamen, caudado y cerebelo. Posteriormente, el padre del paciente presentó un cuadro de movimientos coreicos y deterioro neurocognitivo, siendo el estudio de genética molecular compatible con EH. **Conclusiones.** 1) Aunque infrecuente en la infancia, debemos considerar la EH en el diagnóstico diferencial del síndrome de EMP. 2) El fenómeno de anticipación genética puede hacer aún más difícil el diagnóstico precoz de la EH infantil.

O40. VALPROATO SÓDICO Y CARBAMACEPINA NO ALTERAN LOS PARÁMETROS DENSITOMÉTRICOS ÓSEOS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON UNA ACTIVIDAD FÍSICA NORMAL

A. MOLINA-CARBALLO^a, B. SEVILLA-PÉREZ^a, E. NARBONA-LÓPEZ^a, E. PITA-CALANDRE^b, R. SANTANA-DELGADO^a, A. MUÑOZ-HOYOS^a

^a Departamento de Pediatría. ^b Departamento de Farmacología Clínica. Hospital Universitario San Cecilio. Granada.

Introducción. Desde el abandono de los antiepilepticos clásicos (fenobarbital, difenilhidantoína) como fármacos de primera línea en el tratamiento de la epilepsia en pediatría, no se había prestado atención a la posible repercusión de valproato sódico, carbamacepina y los nuevos anticonvulsivos sobre el metabolismo mineral óseo. Aportaciones recientes, fundamentalmente en adultos, aportan al respecto datos contradictorios. **Objetivos.** Valoración transversal del contenido y densidad mineral ósea en niños de cualquier edad tratados a largo plazo con antiepilepticos. **Pacientes y métodos.** 106 niños divididos en dos grupos de estudio a los que se aplicó idéntica metodología. Grupo control: 26 niños sanos, hermanos todos ellos de alguno de los pacientes incluidos en el grupo problema, previo consentimiento informado, y como un 'examen en salud' para permitir una más adecuada valoración de los datos obtenidos de los pacientes tratados. Grupo problema: 80 niños en terapia con antiepilepticos, 75 de ellos con una actividad física y desarrollo psicomotor normal. Se realizó una densitometría ósea (L2-L4)-Hologic QDR-4500. Estadística: básica, comparación medias, ANOVA2 (tipo tratamiento, duración). **Resultados:**

Grupo	Edad (m)	N	DT	BMC	BMD
Control	110,5 (9,85)	26	—	22,02 (2,46)	0,67 (0,18)
Problema	126,21 (5,94)	80	15,46 (1,61)	22,83(1,39)	0,71 (0,16)
VPA	119,41 (6,86)	49	13,76 (1,82)	20,37 (1,51)	0,68 (0,15)
CBZ	150,92 (10,87)	12	25,17 (3,61)	31,48(6,14)	0,79 (0,18)
>1 AC	150,2 (22,52)	5	12 (4,05)	21,92(4,15)	0,75 (0,17)

Valores: media (desviación típica). Edad: meses; N: n° de casos; DT: duración tratamiento; BMC: contenido mineral; BMD: Densidad mineral ósea. >1 AC: terapia con 2 o más fármacos

Discusión. Comparados con un grupo control formado por niños sanos con una carga genética y una alimentación similar, los pacientes pediátricos tratados con antiepilepticos muestran unos parámetros densitométricos totalmente equiparables. El ritmo de aposición ósea sigue una curva superponible a las previamente publicadas en estas edades

O41. ESCLEROSIS MESIAL TEMPORAL Y DISLEXIA DISEIDÉTICAA. MORANT-GIMENO^a, B. ROSELLÓ^a, M. SORIANO^a, S. HERNÁNDEZ^b, F. MULAS^{a,b}^a Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil La Fe. ^b Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia

Introducción. La dislexia diseidética consiste en la incapacidad para percibir palabras completas como gestalts, por lo que leen fonéticamente todas las palabras como si se las encontraran por primera vez. Son lectores muy lentos y cometen múltiples errores. Representa el 9% del total, correspondiendo el 63% a la disfonética y el 22% a la aléxica. En la etiología de la dislexia se han implicado factores genéticos y neurobiológicos: anatómicos y neurofisiológicos. **Casos clínicos.** Presentamos dos niñas con esclerosis mesial temporal y dislexia evolutiva del tipo diseidético. Caso 1. Niña de 12 años afecta de una epilepsia parcial secundaria a una esclerosis mesial derecha en tratamiento con topiramato en monoterapia y libre de crisis desde hace más de 2 años. Consulta por problemas en la lectura. Antecedentes: negativos. EEG: focalidad temporal derecha. RM craneal con espectroscopía: esclerosis mesial derecha. Valoración psicopedagógica: CI 97; dislexia diseidética. Caso 2. Niña de 12 años que consulta por cefalea vespertina de carácter tensional y dificultades en la lectura. Antecedentes: 20 crisis febriles desde los 9 meses a los 3 años, tratada con valproato sódico hasta los 5 años. EEG: focalidad frontotemporal derecha. RM craneal con espectroscopía: esclerosis mesial izquierda. Valoración psicopedagógica: CI 90; dislexia diseidética. **Conclusiones.** Aunque la dislexia se ha relacionado con lesiones temporales no se ha relacionado específicamente con la esclerosis mesial temporal, posiblemente por ser un diagnóstico reciente. Deberíamos pensar en los problemas de lectura en todos los casos de esclerosis mesial independientemente de la existencia o no de crisis epilépticas y recomendar tratamiento.

08. EPILEPSIA Y ESPECIALIDAD

Moderadores: Dres. Isabel Llorente y Jenaro Jover

O42. TRATAMIENTO DE LA EPILEPSIA REBELDE CON LEVETIRACETAM. A PROPÓSITO DE 34 CASOS DE TODAS LAS EDADES

I. PASCUAL-CASTROVIEJO

Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid

Introducción. El levetiracetam es una antiepiléptico nuevo, que acaba de comercializarse en España, con acción más eficaz sobre las crisis parciales. Nuestra experiencia con su aplicación comenzó hace un año, habiéndolo administrado a niños y adolescentes en el hospital y también a adultos en la consulta privada. **Pacientes y métodos.** A lo largo de el último año se ha administrado levetiracetam (Kepra) a 34 pacientes (20 mujeres y 14 varones) de edades comprendidas entre 6 meses (un caso de síndrome de Sturge-Weber con gran afectación hemisférica y crisis rebeldes) y 58 años (paciente con crisis parciales desde la juventud agravadas por un ictus cerebral). Su edad media es de 16 años, si bien predominan los sujetos en edad infantil, 25 contra 9 adultos. Todos tienen estudio clínico, EEG, RM cerebral y ha probado una gran cantidad de tratamientos previos, habiendo alguno operado previamente por su epilepsia sin haberse conseguido el control. En todos se inició el tratamiento muy poco a poco, hasta llegar a dosis entre 20 y 50 mg/kg/día, siendo siempre mediación coadyuvante y sustituyendo a uno de los productos que tomaba previamente o añadiendo a otro u otros dos (máximo) con los que ya estaba. **Resultados.** Se consiguió el control total de las crisis por el tiempo que han podido seguirse los pacientes (siempre más de 3 meses) en el 22%; disminución de las crisis en más del 50% de su frecuencia (criterio que consideramos personalmente valorable para catalogar la eficacia de una medicación) en otro 34% de los casos. Menor con ninguna eficacia en el resto. Hay 10 casos sin valorar por no llevar todavía 3 meses tomando la medicación, aunque los resultados parecen muy favorables. No se encontraron efectos colaterales. **Conclusión.** Consideramos que el levetiracetam es en este momento uno de los fármacos antiepilépticos de elección para tratarla epilepsia focal.

O43. LATE ONSET PERIODIC EPILEPTIC SPASMS IN PALLISTER-KILLIAN SYNDROMER. SÁNCHEZ-CARPINTERO (A,B), A. MCLELLAN^a, R. GUERRINI^a^a Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital. London, UK.^b Unidad de Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona, Navarra.

Introducción. El síndrome de Pallister-Killian se caracteriza clínicamente por retraso mental, epilepsia y alteraciones dismórficas típicas como frente amplia, hipertelorismo, nariz pequeña con narinas evertidas, escasez de pelo en región frontotemporal, orejas displásicas y de implantación baja, microrretrognatia y otras malformaciones menos frecuentes. Está originado por la presencia en mosaicismo de un isocromosoma 12 adicional, que se puede detectar en fibroblastos, siendo el cariotipo en linfocitos frecuentemente normal. Aunque la presencia de epilepsia forma parte del fenotipo de estos pacientes, no se han descrito en detalle sus manifestaciones electroclínicas. **Pacientes y métodos.** En este trabajo se comunican dos casos de síndrome de Pallister-Killian, con diagnóstico citogenético, que presentan una forma atípica de epilepsia caracterizada por espasmos periódicos (EP) de presentación tardía, a los 2,5 y 9,5 años de edad. Se presentan las características clínicas, videográficas y de EEG. La aparición de EP después del primer año de vida es inusual y con frecuencia se ha asociado a displasias corticales. La presencia de EP en pacientes con alteraciones cromosómicas conocidas refuerza la hipótesis de que los espasmos epilépticos de aparición posterior a la edad típica de los espasmos infantiles, se asocian con frecuencia a malformaciones cerebrales. El reconocimiento de la asociación este tipo de crisis epilépticas con alteraciones cromosómicas es importante.

O44. CRISIS CEREBRALES NO EPILÉPTICAS: HIPERECPLEXIA FAMILIAR

M.S. PÉREZ-POYATO, P. RIVEROS-HUCKSTAD, T. BERMEJO-GONZÁLEZ, L. RUIZ DEL PORTAL, R. CANDAU FERNÁNDEZ-MENSAQUE, M. NIETO-BARRERA

Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción. Concepto: reacciones de sobresalto a diversos estímulos que simulan mioclonías estimulables, pudiendo desencadenar hipertonía persistente. Herencia: AD.AR. Cromosoma 5. Mutación Rc glicina. Casos esporádicos. Clínica neonato: rigidez muscular y sacudidas mioclónicas. Clínica niño mayor: marcha insegura y sobresaltos. EEG: normal. Tratamiento: clonacepam. **Caso clínico.** RN que en primeras horas de vida inicia crisis clónicas multifocales de breve duración. AP: primeras palabras a los 18 meses. AF: hermanos con hiperreflexia. EA: a las 13 horas de vida inicia crisis tónicas nocturnas. En vigilia, cualquier estímulo auditivo o táctil provoca sacudida brusca con contracción en extensión de EE durante segundos que cede al tomarlo en brazos. Exploración neurológica: hipertonía e hiperreflexia de EEII. Exámenes complementarios: analítica, LCR, metabopatías, cariotipo, EEG y TAC craneal, normales. Tratamiento: clonacepam. Evolución: a los 3 años de edad continúa con crisis tónicas nocturnas y ante estímulos se pone rígido, pierde el equilibrio y se cae. Tras añadir lamotrigina al tratamiento, han disminuido las sacudidas y han desaparecido prácticamente las crisis.

O45. VÍDEO-EEG CRÍTICO EN NIÑOS CON ESCLEROSIS TUBEROSA: CRISIS PARCIALES, SÍNDROME DE WEST, AUSENCIAS TÍPICAS

J. DE JUAN, F. VILLANUEVA, C. FERNÁNDEZ-MIRANDA, C. GARCÍA, I. MÁLAGA

Departamento de Pediatría. Neurofisiología Infantil. Hospital Central de Asturias. Centro Universitario. Oviedo, Asturias

Introducción. La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno multisistémico que afecta fundamentalmente a los órganos derivados del ectodermo. Enfermedad autosómica dominante de gran espectro clínico, en la que se encuentran implicados varios genes: el TSC1, en el cromosoma 9q-34 codifica la hamartina, y el TSC2, ligado al PKD1 en el cromosoma 16q-23 codifica la tuberina, además de otros genes candidatos en los cromosomas 11q-23 y probablemente en el 12. En la infancia el síntoma más frecuente es la epilepsia. **Objetivos.** Mostrar la visualización vídeo-

EEG crítico en tres niños con ET *Pacientes y métodos*. Un lactante de 4 meses que inició con crisis parciales motoras, otro con espasmos del síndrome de West y un preescolar con crisis de ausencias típicas y crisis parciales complejas. El estudio genético con el microsatélite K68 no detectó delección en los genes TSC2 y PKD1 en ninguno de ellos. *Comentario*. Las crisis epilépticas son las manifestaciones clínicas más frecuentes de la ET en la infancia, seguida de las manchas hipomelanóticas y del retraso mental, ligado en gran medida a la refractariedad de las crisis epilépticas. Los espasmos del síndrome de West y las crisis parciales que pueden preceder o seguir a éste es la forma de presentación más frecuente. También han sido descritas otros tipos de crisis, tales como crisis mioclónicas, crisis parciales simples o complejas, con o sin generalización secundaria, etc. siendo poco frecuentes las crisis de ausencias típicas, que en nuestro caso se asociaron a crisis parciales complejas, como se ha podido constatar en el estudio vídeo-EEG crítico.

O46. ACTIVIDAD ASISTENCIAL NEUROPEDIÁTRICA EN LOS HOSPITALES ESPAÑOLES

M. TOMÁS

Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja. Gandía, Valencia

Objetivo. Conocer la actividad asistencial neuropediátrica en los hospitales españoles. *Métodos*. Encuesta remitida a diferentes hospitales tomando como base el catálogo nacional de hospitales españoles del Ministerio de Sanidad Se comparó la variable 'número de camas' entre los hospitales que respondieron a la encuesta y los que no, y no se encontraron diferencias significativas. *Resultados*. Se remitieron 277 encuestas, de las que contestaron 106 (38,27%). Un 60,38% de los hospitales encuestados respondieron que sí contaban con una consulta de neuropediatria. Agrupando los hospitales por número de camas pediátricas, aquellos que tienen 0-40 camas cuentan con consulta de neuropediatria un 42,85%, los que tienen 41-100 camas cuentan con dicha consulta un 92,85%, y aquellos con más de 100 camas tienen consulta de neuropediatria el 100% de ellos. La tasa de número de consultas neuropediátricas por 1.000 habitantes de 0-14 años fue de 31,1, siendo esta tasa más elevada en aquellos hospitales con menor número de camas pediátricas. El 15% de todas las consultas efectuadas en los hospitales consultados, fueron neuropediátricas. De los hospitales encuestados 66 contaban con algún neuropediatra. La tasa de neuropediatra/pediatra fue de 1 neuropediatra por cada 13,2 pediatras. Sólo 8 hospitales afirmaron contar con camas de neuropediatria. *Conclusiones*. La mayoría de los hospitales consultados, cuentan con una consulta de neuropediatria. La tasa de número de consultas neuropediátricas por habitantes de 0 a 14 años es de 31,1, siendo esta tasa más elevada en los hospitales más pequeños, hecho que probablemente se pueda atribuir a la mayor accesibilidad de estos hospitales.

O65. FORMA PRECOZ DE LA ENFERMEDAD DE LAFORA

M.J. MAS^a, M. MEDINA^b, J.M. SERRATOSA^c, A. SANS^a, C. BOIX^a, F.X. SANMARTÍ^a

^a Servicio de Neurología. ^b Servicio de Anatomía Patológica. *Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu*. ^c Servicio de Neurología. *Fundación Jiménez Díaz*. Madrid

Caso clínico. Presentamos una niña de 12 años con desarrollo normal hasta los 5 años en que aparecen dificultades escolares progresivas. A los 9 años se objetiva un déficit en el área del lenguaje, el EEG es normal, y se detecta un hipotiroidismo que se controla fácilmente con tratamiento hormonal sustitutivo. A los 10 años y 2 meses presenta epilepsia, al inicio crisis tónicas y tónico-clónicas que respondieron al tratamiento. Posteriormente aparecen mioclonías axiales y palpebrales, resistentes a distintos tratamientos, cada vez más frecuentes hasta ser diarias a los 12 años. Entonces aparecen, insidiosamente, torpeza motriz y ataxia y continúa el deterioro cognitivo. Los EEG registran un trazado de base lento y mal organizado, descargas de puntas y polipunta-onda en ambos occipitales y respuesta fotoparoxística con la ELI. Durante el sueño están presentes los elementos fisiológicos sin activación de los paroxismos. El vídeo-EEG muestra crisis mioclónicas axiales y palpebrales. Analítica y *screening* metabólico en sangre y orina, normales. RM craneal: atrofia cortical y cerebelosa, lesión inespecífica frontal parasagital izquierda. El estudio

cognitivo evidencia alteración en la memoria verbal inmediata y en procesos de atención con importante lentificación ejecutiva. La evolución del cuadro electroclínico de su epilepsia y el progresivo deterioro cognitivo hacen sospechar una enfermedad de Lafora. La biopsia cutánea axilar muestra cuerpos de inclusión PAS positivo en las glándulas eccrinas, confirmando el diagnóstico. Se estudian los cuatro exones del gen EPM2 y el análisis mutacional ha sido negativo. El inicio con deterioro cognitivo y la edad temprana en que se manifiesta son poco frecuentes en esta entidad. *Conclusión*. Al inicio debe hacerse un diagnóstico diferencial con la epilepsia generalizada. La enfermedad de Lafora es una encefalopatía epiléptica mioclónica progresiva y letal, de herencia autosómica recesiva, por lo que interesa un rápido diagnóstico por sus implicaciones pronósticas y familiares.

O66. EVALUACIÓN DE LA EFECTIVIDAD, SEGURIDAD Y TOLERANCIA DEL TRATAMIENTO PROFILÁCTICO CON TOPIRAMATO EN LA MIGRAÑA INFANTIL

J. CAMPISTOL^a, J. CAMPOS^b, C. CASAS^c, J.L. HERRANZ^d

^a Servicio de Neuropediatria. *Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu*. Barcelona. ^b Sección de Neuropediatria. *Hospital Clínic San Carlos*. Madrid. ^c Sección de Neuropediatria. *Hospital Virgen de la Arrixaca*. Murcia. ^d Sección de Neuropediatria, *Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*. Santander

Introducción. La migraña es una afección frecuente en neurología y en la infancia en especial. Los tratamientos disponibles son sintomáticos, puesto que la etiología y patogenia no se conocen exactamente. Si bien parece más estandarizado el tratamiento en la fase aguda, no lo es tanto en el aspecto profiláctico. En neuropediatria se dispone de una serie de fármacos que se emplean como profilácticos de la migraña, sin embargo seguimos viendo pacientes migrañosos que no responden a los tratamientos habituales. Los FAE han demostrado su eficacia en el tratamiento entre otros del dolor y 6 de ellos han sido ensayados con mayor o menor éxito. *Objetivos*. Determinar la efectividad profiláctica del topiramato (TPM) en pacientes pediátricos con migraña que no hubiesen respondido a otros fármacos, al mismo tiempo determinar la tolerabilidad clínica y seguridad del TPM. *Pacientes y métodos*. Se trataba de un estudio observacional, de serie de casos, multicéntrico, abierto y prospectivo en pacientes entre 5 y 18 años con diagnóstico de migraña (IHS). Se excluían las pacientes en edad fértil o con otras enfermedades concomitantes graves. La pauta de tratamiento era: 0,5-1 mg/kg/día, primera semana; 1,5 mg/kg/día, segunda semana; 2 mg/kg/día, tercera semana, y 4 mg/kg/día, cuarta semana. La pauta podría ser modificada a criterio del investigador. Existía un cuaderno de recogida de datos y visitas basales, 2 y 4 meses de tratamiento, donde se recogían la intensidad del dolor, la frecuencia, el cuestionario MIDAS modificado, la efectividad del tratamiento, reacciones adversas y modificaciones en el tratamiento concomitante. *Resultados*. Se reclutaron 24 pacientes, de los cuales dos abandonaron por intolerancia e ineficacia. El 54% eran de sexo masculino y el 30% era menor de 10 años, el 56% entre 10-12 años, el 13% mayor de 12 años. La frecuencia de los ataques de migraña en los últimos tres meses era de 2 por mes (16%), 3 por mes (29%) y 4 por mes (16%). Se consideraba el dolor en el acceso agudo como intenso con duración <2 h (54%) y con característica pulsátil (75%). La escala de MIDAS modificada demostraba un grado de discapacidad II (30%), III (43%) y IV (21%). Todos los pacientes habían recibido previamente medicación profiláctica: flunaricina (11), ciproheptadina (10), propranolol (5), nicardipino (1), amitriptilina (1). En cuanto a la respuesta al tratamiento con TPM, destaca la mejoría en la intensidad de la cefalea migrañosa con o sin aura, considerando la intensidad menor en más de un 80% y los periodos de cefaleas más cortos que antes del TPM en un 90% de casos. La dosis media de TPM a los 2 meses era de 3,1 mg/kg/día, y a los 4 meses, de 3,9 mg/kg/día. Ocho pacientes presentaron al menos una reacción adversa durante el estudio: disminución de la atención (3), inestabilidad emocional (2), parestesias (2), pérdida apetito y peso (2). *Conclusión*. La experiencia con TPM en dosis bajas, como tratamiento profiláctico en la migraña infantil es por lo menos esperanzador, con efectos secundarios leves y reversibles. El tiempo de tratamiento fue muy corto y sería necesario un estudio doble ciego para poder confirmar los resultados iniciales.

09. TRASTORNOS VASCULARES

Moderadores: Dres. Caridad Garzo y Emilio Fernández Álvarez

O47. INSTILACIÓN LOCAL DE UROKINASA EN NIÑA AFECTA DE TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL PORTADORA DE LA MUTACIÓN 20210G-A DEL GEN DE LA PROTROMBINA

B. PÉREZ-DUEÑAS^a, F.J. CAMBRA^a, A. NOGUERA^a, A. PALOMEQUE^a, T. TOLL^b, J. CAMPISTOL^c, E. VIVES^d

^a Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Hematología. ^c Servicio de Neurología. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. ^d Servicio de Neurorradiología. Hospital General de Cataluña, Barcelona

Presentación clínica. Niña de 4 años sin antecedentes que ingresa en nuestro hospital por somnolencia y progresiva depresión del sensorio. En 24 horas se agrava el cuadro con crisis parciales de hemisferio derecho y hemiparesia derecha. Hallazgos radiológicos: la TC craneal muestra hematoma parenquimatoso temporo-parietal izquierdo con colapso del ventrículo lateral izquierdo y moderada obliteración de cisternas basales. La angio-RM y arteriografía cerebral definen imágenes compatibles con trombosis de los senos sagital superior, transverso izquierdo y sigmoide. Estudio de factores de riesgo protrombóticos: la paciente es heterocigota para la mutación G-A en la posición 20210 del gen de la protrombina, asociada con un riesgo elevado de trombosis. Es el factor de riesgo genético de tromboembolismo más prevalente en la población española. **Evolución y tratamiento.** La paciente recibe heparina endovenosa, persistiendo una situación de hipertensión endocraneal e isquemia tisular con respuesta parcial a agentes hiperosmolares y coma barbitúrico, por lo cual se realiza cateterización selectiva del seno sagital superior e instilación de urokinasa (UK) continua durante un total de 72 horas. El resultado es satisfactorio, con permeabilización de los senos trombosados, y buena respuesta clínica, en ausencia de complicaciones. Actualmente la paciente presenta paresia funcional de mano derecha y recibe tratamiento con anticoagulantes orales. **Conclusiones.** 1) Propugnamos, en base a esta observación y a la revisión de la literatura, el tratamiento fibrinolítico local precoz con urokinasa en niños afectados de trombosis de senos venosos que no responden al tratamiento con heparina sódica. 2) Consideramos necesario incluir el estudio molecular de la mutación G20210A del gen de la protrombina en el cribaje de factores de riesgo protrombótico en la población pediátrica.

O48. IMPORTANCIA PRONÓSTICA DE LOS HIPERECOS PERIVENTRICULARES DE LA ECOGRAFÍA TRANSFONTANELAR NEONATAL A LA EDAD DE 7 AÑOS

V. ROCAMORA, F. CARRATALÁ, V. ESCARIO, M. MOYA

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. San Juan de Alicante.

Introducción. El pronóstico neurológico a largo plazo de los trastornos perinatales se ha intentado a través de sistemas como el eco-Doppler transfontanelar (EDT), sin que exista acuerdo sobre la capacidad pronóstica de sus imágenes, ya que el patrón de referencia usado es variable. Para evitar esto se tiende a utilizar marcadores de desarrollo más groseros pero universales (ej. marcha). **Objetivo.** Analizar la capacidad pronóstica a largo plazo que los hallazgos de la EDT neonatal tienen en un marcador sencillo como la persistencia de seguimiento neuropediátrico a la edad de 7 años. **Pacientes y métodos.** Se estudian 53 pacientes (31 niños y 22 niñas) que en el período neonatal (edad posnatal < 25 días) fueron examinados con una eco transfontanelar (Dual Doppler. Sterling Philips, sonda 5 MHz) entre septiembre de 1993 y septiembre de 1994 por alguno de los siguientes motivos: sufrimiento fetal agudo, asfisia perinatal, encefalopatía hipoxicoisquémica, enfermedad infecciosa o sospecha, taquipnea transitoria del RN, malformaciones y prematuridad. Existen 14 pérdidas en el estudio, a los 39 restantes se les revisa el estudio ecográfico evaluando: asimetría ventricular, hemorragias (papile), hemorragias de plexos coroideos, presencia de quistes y presencia de hiperecos difusos periventriculares (HEP). Todos se puntuaron de forma independiente por hemisferios. Los hiperecos se distinguieron si afectaban a regiones posteriores, medias o anteriores. Se valoró la presencia de un índice de resistividad de Pourcelot mayor

o menor de 0,60. En cada caso se analiza el registro de seguimiento pediátrico y neuropediátrico hasta la edad de 7 años. **Resultados.** De todas las variables morfológicas sólo la presencia de HEP en el hemisferio izquierdo está presente en el 52,6% de todos los seguimientos neurológicos de forma significativa ($\chi^2=4,64$; exac. Fisher $p=0,031$) a la edad de 7 años. **Conclusión.** Los HEP difusos del hemisferio izquierdo en el período neonatal pueden reflejar de forma más sensible alteraciones en áreas cuyas manifestaciones clínicas sean más prevalentes a largo plazo.

O49. ENFERMEDAD DE MOYAMOYA Y ANOMALÍA MORNING GLORY: ¿UNA ASOCIACIÓN CASUAL?

M. VÁZQUEZ-LÓPEZ^a, L. CARRASCO-MARINA^a, A. ARREGUI-SIERRA^a, E. CORTÉS-VALDÉS^b

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Oftalmología. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid

Objetivo. Presentar la asociación de enfermedad de Moyamoya y una rara anomalía del desarrollo del disco óptico, llamada *morning glory*. **Pacientes y métodos.** Presentamos el caso de un varón de 5 años que consulta por presentar varios episodios de cefalea intensa hemisférica asociada lenguaje incoherente y poco fluido, que duran varias horas y ceden espontáneamente. La exploración neurológica era normal salvo el fondo de ojo derecho en que presentaba una anomalía *morning glory*. Se realizó EEG durante uno de los episodios que presentaba enlentecimiento de la actividad de fondo en hemisferio izqdo. sin actividad epileptiforme. La analítica, CT craneal y EEG intercrítico fueron normales. La RM cerebral y la angio-RM fueron compatibles con enfermedad de Moyamoya. **Conclusiones.** La anomalía *morning glory* es una rara malformación del disco óptico que consiste en agrandamiento del mismo, alteración en el tejido glial peripapilar y en la vascularización retiniana. La enfermedad de Moyamoya es una vasculopatía infrecuente, en general de causa desconocida; que consiste en una estenosis progresiva de las porciones terminales de las arterias carótidas internas o porciones proximales de arterias cerebrales anteriores y medias. En la infancia suelen cursar con cuadros isquémicos. Recientemente se han descrito en la literatura algunos pacientes con anomalía *morning glory*, asociado a alteraciones en la vascularización intracraneal (enfermedad de Moyamoya, hemangiomas...). Estos autores sugieren que una disgenesia de arterias intracerebrales sería la causa de los dos procesos. Ante un paciente con anomalía *morning glory*, sobre todo si presenta clínica neurológica, se debería valorar realizar angio-RM cerebral para descartar alteración en la vascularización intracerebral.

O50. TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL EN LA INFANCIA

A. VILLAREJO GALENDE, A. CAMACHO, M. PENAS, R. JUNTAS, R. SIMÓN, A. MUÑOZ, F. MATEOS

Unidad de Neurología Infantil. Hospital Doce de Octubre. Madrid

Introducción. La trombosis venosa cerebral (TVC) en la infancia es una patología infrecuente y potencialmente grave, que tiene diferentes características en el período neonatal. Revisamos nuestra experiencia en niños mayores de un mes. **Pacientes y métodos.** Se analizaron de forma retrospectiva las TVC diagnosticadas en nuestra unidad en los últimos 12 años, excluyendo los casos neonatales. Las variables estudiadas fueron edad, sexo, presentación clínica, características radiológicas, tratamiento y evolución. Todos los pacientes fueron diagnosticados mediante TAC o RM craneal. **Resultados.** Se 12 pacientes (5 niñas, 7 niños), con una edad media de 4 años y 10 meses (3 meses-12 años). Todos presentaban clínica de hipertensión intracraneal, aislada (3) o acompañada de crisis comiciales (5), signos focales (4) o alteración del nivel de conciencia (5). En 11 pacientes se realizó TAC y en 8 RM craneal. Las causas fueron: infecciones (dos otitis, una sepsis), alteraciones de la hemostasia (un déficit de proteína S, un síndrome antifosfolípido), deshidratación (2), cardiopatía (1), traumatismo craneoencefálico (1) y radioterapia craneal (1). En dos casos no se pudo determinar la etiología. Siete pacientes se recuperaron por completo, tres presentaron secuelas leves y dos fallecieron. **Conclusiones.** La introducción de la RM ha facilitado el diagnóstico de la TVC. Siempre se deben buscar causas predisponentes, ya que serán las que condicionen el pronóstico y el tratamiento.

10. TRASTORNOS NEUROMUSCULARES

Moderadores: Dres. M. Luz Ruiz Falcó y Miguel Ángel Martínez Granero

O51. EPIDEMIOLOGÍA DE LA PARÁLISIS FACIAL PERIFÉRICA EN NIÑOS DE ALAMAR

R. ÁLVAREZ-FUMERO^a, D. DÍAZ-DELGADO^b

^a Servicio de Neuropediatría, Hospital Pediátrico Centro. La Habana. ^b Especialista en Medicina General Integral, Policlínico C. Neninger. Alamar, La Habana, Cuba

Objetivo. Conocer las características epidemiológicas, clínicas y etiopatogénicas, de nuestra serie de pacientes y establecer relación entre la variedad de tratamiento y la evolución. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo con 51 niños afectos de parálisis facial periférica, cuyas edades oscilaron entre 4 meses y 14 años, con un valor medio de 6,7 años. El diagnóstico se estableció en base a la ausencia de cualquier enfermedad conocida que tuviese relación con el cuadro y siempre que cumpliera los siguientes criterios: Imposibilidad de arrugar la frente, imposibilidad de ocluir el ojo y desviación de la comisura labial. Se determinaron las siguientes variables: edad, sexo, incidencia estacional, antecedentes familiares de PFP, antecedentes patológicos personales, manifestaciones clínicas, tiempo transcurrido desde el inicio de los síntomas hasta la valoración médica, y necesario para alcanzar la recuperación clínica, tratamiento recibido y respuesta a sus variantes. **Resultados.** La edad media de presentación fue más elevada en las niñas, siendo el grupo de 1 a 4 años el más afectado con igual incidencia para ambos sexos. El mayor número de casos se diagnosticó en los meses de enero y junio. No encontramos diferencias significativas en cuanto a la localización de la parálisis en uno u otro lado de la cara. El 86,3% de nuestros pacientes se clasificaron como forma idiopática de PFP, siendo la infección respiratoria aguda el antecedente patológico personal más frecuentemente referido. El tiempo que transcurrió entre el inicio de los síntomas y la valoración facultativa no influyó en el pronóstico evolutivo. Los pacientes necesitaron como promedio tres semanas para alcanzar la recuperación clínica. La variedad de tratamiento no influyó significativamente en el tiempo necesario para alcanzar la recuperación.

O52. MIOPATÍAS NEONATALES: DIAGNÓSTICO PRECOZ Y PRONÓSTICO

R. ERAZO^a, J. LAS HERAS^b, S. GONZÁLEZ^c, A. HENRÍQUEZ^a, S. DI-MAURO^d

^a Servicio de Neurología, Hospital Luis Calvo. Mackenna, Chile. ^b S.A. Patológica Hospital San Borja. Arriarán, Chile. ^c S.A. Patológica Hospital U. Católica. Chile. ^d Columbia University, Presbyterian Hospital. New York, USA

Introducción. Las miopatías congénitas, consideradas no progresivas y relativamente benignas ocasionalmente producen cuadros graves en el recién nacido (RN), algunos de curso fatal. Las miopatías metabólicas en cambio, se expresan comúnmente en el neonato por cuadros graves y progresivos. **Objetivos.** Presentar las características clínicas de las miopatías neonatales, demostrar la posibilidad de diagnóstico precoz a través de biopsia muscular por punción y establecer el pronóstico de estas entidades. **Pacientes y métodos.** Se describen 9 recién nacidos (4 varones y 5 mujeres) con miopatía, diagnosticados mediante biopsia muscular por punción, entre el primer mes y un año de vida, desde 1996 a 2000 en el Hospital Luis Calvo Mackenna, de Santiago de Chile. **Resultados.** Antecedentes prenatales: 3 RN con movimientos fetales disminuidos y 4 con polihidramnios materno. Sin consanguinidad paterna en los 9 RN. Producto del primer embarazo en 5 casos, y antecedentes familiares de miopatía en 2. Pretérmino: 5 RN. Apgar menor de 6 a los 10': 4 RN. Signos clínicos: todos los RN tuvieron hipotonía grave, debilidad muscular marcada, disparexia facial y trastornos alimentarios. 7 tuvieron trastornos respiratorios graves, 4 oftalmoplejía externa, 4 luxación de caderas y 3 macrocefalia. Estudio histopatológico e histoquímico: 6 miopatías congénitas (3 miotubulares, 1 nemalínica, 1 desproporción de fibras y 1 inespecífica) y 3 mitocondriopatías (déficit de Cox en 2 y déficit complejos I, III y IV en 1). 4 pacientes fallecieron, 2 con miopatía miotubular y 2 con mitocondriopatía. 1 permanece aún conectado a VM, con dos años de vida, y 4 muestran progreso motor sostenido. **Conclusiones.** 1) Es posible realizar diagnóstico de miopatía neonatal mediante estudio histopatológico e histoquímico de biopsia muscular por punción. 2) Se determina como factores de mal pronóstico: Apgar menor de 6 a los 10', pobreza o ausencia de motilidad espontánea durante el primer mes de vida y permanencia en VM por más

de 5 semanas. 3) Se enfatiza la importancia de establecer diagnóstico preciso de miopatía, a ser posible en el primer mes de vida, por las implicaciones pronósticas y de consejo genético.

O53. Distrofias Musculares Congénitas Clásicas (DMC). PUESTA AL DÍA Y DESCRIPCIÓN DE LAS FORMAS IDENTIFICADAS HASTA EL MOMENTO A PARTIR DE UNA SERIE DE 85 CASOS

S. QUIJANO-ROY^a, B. ESTOURNET^a, URTIZBEREA^a, N. ROMERO^b, P. GUICHENEY^b

Consorcio Francés de Investigación Biomédica de Distrofias Musculares Congénitas. ^a Servicio de Pediatría, Reanimación y Rehabilitación Neuro-Respiratoria, Hospital Raymond Poincaré. Garches, Francia. ^b Unidad INSERM 523 Instituto de Miología, Grupo Hospitalario Pitie-Salpêtrière. Paris, Francia.

Introducción. Las DMC son un grupo heterogéneo de enfermedades musculares de herencia autosómica recesiva. Las formas llamadas 'clásicas' no están asociadas a retraso mental o malformaciones cerebrales. Recientemente se han dado grandes avances en su diagnóstico genético. **Objetivos.** Descripción de las formas de DMC clásicas identificadas hasta el momento a partir de una serie de 85 pacientes. **Pacientes y métodos.** En el curso de un estudio prospectivo, los datos clínicos, paraclínicos, inmunohistoquímicos y genéticos de 85 casos con DMC clásica han sido analizados. Once casos fueron excluidos previamente por retraso mental y tres casos tras la identificación de mutaciones en lámina A/C (distrofia muscular de Emery-Dreifuss no ligada al X). **Resultados.** 84% de los casos presentaban un fenotipo reconocido dentro de la clasificación actual: a) Deficiencia primaria en miosina con mutaciones en el gen LAMA2 (35%); b) Casos con hiperlaxitud distal, con o sin antecedente de artrogriposis congénita (19%); c) Casos asociados a rigidez cervicospinal o *rigid spine syndrome* (16%: 4 pacientes tenían mutaciones en el gen SEPN1 (RSM1), y en dos se excluyó esta anomalía); d) Formas graves (forma neonatal, forma rápidamente progresiva con pseudohipertrofia muscular (*Duchenne-like*) (14%: 6/12 casos tenían mutaciones en el gen FKRP). **Conclusión.** El diagnóstico preciso de las DMC clásicas puede determinarse en un número importante de casos gracias al reconocimiento de los marcadores fenotípicos de cada forma. Existencia aún un número de casos sin anomalía genética conocida.

Otros miembros del Consorcio DMC y colaboradores: Barois A, Bonne G, Chabrol B, Chaigne D, Commare MC, Desguerrres I, Cuisset JM, Echenne B, Ferreiro A, Gray F, Leclair-Richard, Mayer M, Mogadashzadeh B, Penisson I, Richard P, Toutain A, Viollet L

O54. SÍNDROME DE GRADENIGO

C. VIZCAÍNO DÍAZ^a, N. ESPINOSA SEGUÍ^a, F. REVERT LÁZARO^a, M.A. FUENTES CASTELLÓ^a, C. NEIPP^a, J. SAEZ^b, F. VARGAS^c

^a Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Servicio de R.M.N. ^c Servicio de Pediatría. H.G.U. Elche, Alicante

Introducción. La afectación del VI par craneal, asociada o no a la afectación de los pares V y VII, secundaria a petrositis, como complicación de una otitis media aguda (OMA), constituye el síndrome de Gradenigo, entidad nosológica de infrecuente aparición en la actual era antibiótica. **Objetivo.** Hacer énfasis en la necesidad de incrementar el índice de sospecha clínica ante la presencia de una parálisis del VI par y antecedentes de OMA. Describimos a continuación los hallazgos clínicos y neurorradiológicos de una paciente afecta de tal patología valorada en nuestro servicio. **Caso clínico.** Niña de 10 años, con antecedentes de rinoconjuntivitis alérgica que acude por cefalea frontal, pulsátil, cotidiana, de 3 semanas de evolución, que cede con analgesia habitual. Un mes y medio antes había presentado OMA izquierda supurada no tratada, presentando nuevo episodio de OMA dos semanas más tarde, tratada con antibioterapia oral. Los hallazgos físicos más destacados en la exploración inicial consistieron en parálisis del VI par izquierdo, sensación subjetiva de diplopía ipsilateral y signos residuales de OMA izquierda, sin otra focalidad neurológica. Ante tal signología clínica se solicitan las exploraciones complementarias pertinentes para descartar patología intracraneal. No se visualizó signos de papiledema en la fundoscopia. La opacidad de las celdillas mastoideas izquierdas y signos inflamatorios en la porción petrosa apical objetivados en el TAC craneal eran compatibles con petrositis apical aguda, que se evidenció como señal hiperintensa en la secuencia ponderada en T₂ y realizadas mediante

inyección de gadolinio en la RM. Se pautó antibioterapia y corticoterapia durante 4 semanas. Evolutivamente se apreció resolución de la parálisis del VI par, así como normalización de los hallazgos patológicos en la RM. **Conclusión.** Ante signos de afectación del VI par y antecedentes de OMA previa se ha de descartar la existencia de una petrositis apical asociada, rara actualmente pero que puede complicar el devenir evolutivo de una patología infecciosa frecuente en la edad pediátrica.

064. TIMECTOMÍA EN LA MIASTENIA GRAVIS JUVENIL

A. CAMACHO ^a, A. VERNET ^a, J. COLOMER ^a, M. PINEDA ^a, J. CAMPISTOL ^a, J.M. RIBÓ ^b, M. MEDINA ^c

^a Servicio de Neurología Pediátrica. ^b Servicio de Cirugía Pediátrica. ^c Servicio de Anatomía Patológica. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La miastenia gravis juvenil es una enfermedad autoinmune infrecuente cuya clínica y manejo terapéutico no difiere de las formas del adulto. El tratamiento crónico con corticoides implica una elevada probabilidad de efectos adversos en la infancia, por lo que se recurre a la timectomía cada vez a edades más tempranas y con mejores resultados. **Objetivos.** Analizar el perfil clínico y evolutivo de la miastenia gravis juvenil tratada mediante timectomía en nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Presentamos cuatro niñas de edades comprendidas entre los 5 y los 13 años, diagnosticadas de miastenia gravis generalizada con afectación bulbar. Una inició con una crisis miasténica. En todas se realizó test de Tensilón®, estudio electrofisiológico, determinación de AChR, CT torácico y pruebas de estudio de autoinmunidad y función tiroidea. Tras la cirugía, se analizó el timo histológicamente. **Resultados.** Todas presentaron un test de Tensilón® positivo y seropositividad para AChR. Recibieron tratamiento con anticolinesterásicos a dosis máximas toleradas y corticoides sin llegar a remisión completa, por lo que fueron timectomizadas en el primer año de evolución. En 3 casos se realizó un abordaje transternal y en uno videotoracoscopia. Todos los timos mostraron hiperplasia linfóide. Tras un seguimiento variable, las niñas se encuentran actualmente asintomáticas, aunque ninguna ha podido abandonar completamente el tratamiento farmacológico. **Conclusiones.** La timectomía es uno de los pilares del tratamiento de la miastenia gravis juvenil. La utilización cada vez más frecuente de la videotoracoscopia consigue resultados similares a los de la cirugía convencional con menos problemas postoperatorios y estéticos.

11. TRASTORNOS DEL DESARROLLO EVOLUTIVO Y MALFORMACIONES

Moderadores: Dres. Juan José García Peñas y Rosa Arteaga

055. EVOLUCION NEUROLÓGICA DE LOS RECIÉN NACIDOS SOMETIDOS A OXIGENACIÓN MEDIANTE MEMBRANA EXTRACORPÓREA (ECMO)

P. CASTRO DE CASTRO, D. BLANCO-BRAVO, M. SÁNCHEZ-LUNA, B. BERNARDO, M.L. FRANCO, M.L. SERRANO, A. LÓPEZ, E. MADERUELO, E. SANZ, J. PRIETO

Pediatría (Neuropediatría). Hospital Gregorio Marañón (Infantil). Madrid

Introducción. La ECMO (*extracorporeal membrane oxygenation*) es una técnica de *by-pass* cardiopulmonar para prolongar la supervivencia de neonatos con fallo cardiopulmonar grave pero reversible. Sin embargo, tanto por la gravedad de la enfermedad base como por la técnica en sí, tiene una relativamente alta morbilidad neurológica. Investigamos tanto la morbilidad neonatal como el desarrollo posterior en 21 neonatos que recibieron esta nueva técnica iniciada en nuestro hospital en octubre de 1997. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron 21 RN del programa de ECMO, analizando modalidad y factores de riesgo. Se evaluaron neurológicamente antes, durante y tras ECMO mediante clínica, neuroimagen y neurofisiología. Seguimiento según recomendaciones adaptadas de la ELSO para detección de déficit motores, sensoriales y cognitivos. **Resultados.** Grupo respiratorio: 12 casos, 5 sin déficit en seguimiento, 3 de riesgo (2 se normalizaron en el seguimiento, 1 retraso del lenguaje expresivo), 3 con afectación leve-moderada, 1 perdido (infarto cerebral). Grupo cardiológico: 9 casos, 1 PCI con infarto cerebral bilateral, 2 con hemiparesia, 2 con afectación leve y evolución favorable posterior, 3 sin secuelas detectadas fallecieron súbitamente antes del segundo estadio de Norwood, 4 sin

secuelas. **Conclusiones.** La presencia de alteraciones menores EEG o crisis sin lesión estructural no se correlacionaron con pronóstico adverso. La MRI mostró valor predictivo: trombosis senos venosos sin infartos secundarios y aumento del espacio extraaxial mejoraron en el seguimiento. Infartos isquémicos asociaron mayor déficit motor que cognitivo. Las alteraciones MRI y EEG graves tuvieron predominio derecho. Sólo un caso (4,5%) se encuentra con déficit grave.

056. LA HEMIMEGAENCEFALIA, UN TRASTORNO DE LA ESTIRPE CELULAR

L. FLORES ^a, H.B. SARNAT ^a, G. DÁVILA-GUTIÉRREZ ^b, A. ÁLVAREZ ^b

^a Neurología Pediátrica/Neuropatología. Cedars-Sinai Medical Center. Los Ángeles, California, USA. ^b Servicio de Neurología, Instituto Nacional de Pediatría de la Ciudad de México, Distrito Federal. Ciudad de México

Objetivo. Informar nuestra experiencia reciente sobre la neuropatología de la hemimegaencefalia (HME) que sugiere un origen distinto de esta malformación al tradicionalmente aceptado como un trastorno de la migración neuroblástica. **Pacientes y métodos.** En tres pacientes con HME se estudió el tejido cerebral anormal, obtenido mediante hemisferectomía por epilepsia intratable. Un paciente tenía síndrome de nevo epidérmico y dos HME aislada. Edades de los pacientes al momento de la hemisferectomía: 40 días, 4 meses y 4 años. El estudio neuropatológico incluyó marcadores inmunocitoquímicos de la maduración neuronal y glial: MAP2, NeuN, cromogranina-A, NFP, sinaptofisina, vimentina, GFAP, proteína S-100b, MIB-1. Tinciones histoquímicas: naranja de acridina, luxol fast blue, PAS y plata Bielchowsky; microscopía electrónica en un paciente. En condiciones normales, las neuronas sólo expresan marcadores inmunocitoquímicos neuronales y la glía sólo expresa marcadores gliales. **Resultados.** La arquitectura del tejido en los tres pacientes mostró desorganización, falta de laminación y desorientación de los procesos celulares; muchas células grandes de forma y procesos atípicos, con múltiples núcleos pleomórficos, otras en forma de globo. Muchas células mostraron inmunorreactividad mixta, expresando los dos tipos de proteínas, neuronales y gliales, sobre todo las células globo. No se encontraron células en el ciclo mitótico ni fibras radiales gliales. **Conclusiones.** La inmunorreactividad mixta en la HME sugiere que es una malformación hamartomatosa que ocurre en la etapa en que se define la estirpe celular, a partir de la tercera semana del desarrollo, que corresponde también a la época.

057. ESTIMULACIÓN PRECOZ EN NEONATOS ENTRE 1.000 Y 1.500 g. ¿ES SIEMPRE NECESARIA?

A. LÓPEZ-VÁZQUEZ, P. CASTRO-CASTRO, P. DOBÓN-WESTPHAL, C. SERRANO-LOREDO, D. BLANCO-BRAVO

Pediatría (Neuropediatría). Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Clásicamente se ha considerado que los menores de 1.500 g son de 'riesgo neurológico' y debían siempre recibir al alta un tratamiento de estimulación precoz. Sin embargo, esto supone en muchos casos una carga, tanto de tiempo como económica para los padres y una masificación de los centros donde se imparte este tratamiento. Con este fin hemos controlado neurológicamente a 94 niños que nacieron con un peso entre 1.000 y 1.500 g con el fin de precisar los factores neonatales que implican un peor pronóstico, y por ende, una mayor necesidad de estimulación precoz. **Pacientes y métodos.** Se estudian 94 neonatos de 1.000 y 1.500 g seguidos neurológicamente durante un mínimo de 24 meses y se valoran seis variables de teórico valor pronóstico neurológico. Extraneurológicas: enfermedad materna previa, sexo, Apgar a los 5 minutos, y tiempo de ventilación mecánica y neurológicas. Exploración neurológica y hallazgos de neuroimagen. Se realiza un estudio estadístico de la significación pronóstica de cada variable analizada y posteriormente una escala pronóstica de 0 (ningún factor de riesgo) a 8 (riesgo máximo). **Resultados.** El 13,8% tuvieron secuelas graves o muy graves, el 23,4% leve y el 62,8% ninguna. Ninguna de las variables analizadas tuvo aisladamente significación estadística, pero agrupándolas según la escala descrita se encontró una asociación estadísticamente significativa ($p=0,001$) entre la puntuación obtenida y el grado de afectación. **Conclusión.** Las variables analizadas de forma conjunta según el score descrito tienen un alto valor pronóstico, por lo que probablemente puedan ser útiles para seleccionar los neonatos con peso entre 1.000 y 1.500 g que deban recibir tratamiento de estimulación/rehabilitación precoces.

O58. LESIÓN CEREBRAL EN EL RECIÉN NACIDO DE MUY BAJO PESO: IMPORTANCIA DE LA FIEBRE MATERNA DURANTE EL PARTO

C.R. PALLÁS ALONSO, J. DE LA CRUZ, A. GARCÍA-BURGUILLLO, M.L. PERALTA, M. MIRALLES, M. LÓPEZ-MAESTRO
Servicio de Neonatología. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Fundamentos. No está bien establecida la relación entre la infección materna, el parto prematuro y el daño cerebral neonatal. Se considera la hipótesis de que el riesgo de daño cerebral podría ser mayor si ocurre fiebre materna cerca del parto. **Objetivo.** Comparar la incidencia de lesión cerebral valorada por ecografía cerebral en recién nacidos de bajo peso, peso de nacimiento inferior a 1.500 g, con y sin fiebre materna durante el parto. **Pacientes y métodos.** Estudio etiológico. Un total de 518 recién nacidos de muy bajo peso fueron elegibles para este estudio. Nacieron en el Hospital Doce de Octubre entre enero de 1991 y diciembre de 1997. 77 (15%) fallecieron antes de la primera ecografía cerebral y no se dispuso de información sobre la temperatura del parto en 24 (5%) de las madres. Un total de 425 niños y sus 387 madres constituyeron la población de estudio. Un asistente entrenado y que desconocía el objetivo del estudio, revisó las historias del parto de las madres. La fiebre materna se definió como una temperatura $\geq 38^\circ\text{C}$. Se consideraron variables resultado para este estudio las imágenes ecolucientes en la sustancia blanca cerebral y la hemorragia peri-intraventricular diagnosticadas por ecografía. Las ecografías cerebrales se obtuvieron en las primeras 48 horas de vida, a los 7 días, 28 días y antes del alta. En este estudio se utilizó para cada niño la información de la peor ecografía cerebral. **Resultados.** La edad gestacional y el peso medios fueron de 29 semanas y 1.175 g. Se encontraron imágenes ecolucientes en la sustancia blanca cerebral en 37 niños (9%) y hemorragia periventricular en 88 (21%). Las madres de 25 niños (6%) tuvieron fiebre preintraparto. Seis (24%) de los niños nacidos de madres con fiebre en el parto y ocho (31%) de los niños nacidos de madres sin fiebre intraparto tuvieron imágenes ecolucientes en la sustancia blanca cerebral, riesgo relativo 3,1 (1,4-6,8). **Conclusiones.** En este estudio, la fiebre materna $\geq 38^\circ\text{C}$ en el parto, como indicador de infección materna, se asoció con un riesgo incrementado de imágenes ecolucientes en la sustancia blanca cerebral.

O63. ENCEFALOPATÍA CON CALCIFICACIONES PROGRESIVAS DE LA SUSTANCIA BLANCA, HIPERPROTEINORRAQUIA Y AFECTACIÓN DE NÚCLEOS DE LA BASE

A. GARCÍA-CAZORLA, M. GALVÁN-MANSO, M. GUITET, G. AZNAR-LAIN, A. CAPDEVILA, J. CAMPISTOL
Servicio de Neurología. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Presentamos un paciente con una encefalopatía precoz caracterizada por epilepsia, hipotonía, retraso psicomotor, ceguera cortical e hiperproteínorraquia. La neuroimagen muestra calcificaciones progresivas de sustancia blanca y afectación de ganglios basales. Los exámenes realizados no han concluido en un diagnóstico. **Caso clínico.** El paciente inicia crisis parciales al mes de vida. Examen clínico normal. EEG: paroxismos generalizados, TAC: microcalcificaciones de sustancia blanca frontal derecha. Bioquímica básica y serología TORCH, negativas. FO normal. LCR: 112 mg/dL proteínas, 10 leucocitos, lactato y aminoácidos normales. RM: imágenes compatibles con calcificaciones pseudonodulares periventriculares, e hiperintensidad de putamen y tálamo. Interferón alfa en sangre y LCR, normal. EMG/VCN, normales. Estudio metabólico básico, normal. En pocos meses evolución hacia epilepsia fármacorresistente, gran hipotonía, retraso psicomotor grave, ausencia de contacto visual y hepatomegalia. Se profundiza entonces en los estudios: PEV débiles, ERG normal, metabolismo fosfocálcico, biotinidasa, CDT, bioproteínas urinarias, cobre, ceruloplasmina, ácidos grasos de cadena muy larga, PCR para adenovirus, arbovirus, herpes, toxoplasma, rubéola y CMV en LCR, negativos. RM a los 6 meses: extensión difusa de la afectación de sustancia blanca a nivel frontotemporal, hiperintensidad de la caudado y núcleo rojo y mucho menos de putamen y tálamo. TAC: calcificaciones bilaterales frontales de sustancia blanca mucho menos evidentes que en la RM. Biopsia muscular: alteración del patrón miofibrilar. Estudio cadena respiratoria en músculo y fibroblastos normal. Persistencia de crisis refractarias y retraso psicomotor grave al año de vida. **Conclusiones.** Las calcificaciones y afectación de ganglios basales hicieron investigar infecciones congénitas, el síndrome de Aicardi-Goutières, la coriomeningitis linfocitaria, trastornos del metabolismo fosfocálcico y otras metabolopatías

(mitocondriales, CDT, bioproteínas, lisosomales). El aspecto y la evolución de la neuroimagen, la afectación del núcleo rojo y el carácter progresivo de la enfermedad confieren un perfil muy particular, quizá en relación con una nueva encefalopatía.

12. MISCELÁNEA

Moderadores: Dres. José Carlos Cabrera y Gaspar Rullán

O59. HIDROCEFALIAS PRENATALES: NUESTRA EXPERIENCIA

E. CASTEJÓN-PONCE^a, E. LEÓN-ANGOS^a, A. MUÑOZ-MELLADO^a, C. BOLDOVA-AGUAR^a, M. CUADRADO-MARÍN^a, V. REBAGE-MOISÉS^b, J. LÓPEZ-PISÓN^a

^a Sección de Neuropediatría. ^b Sección de Neurología. Hospital Universitario Materno-Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Objetivo. Revisar nuestra experiencia con las hidrocefalias, con especial valoración de los prenatales. **Pacientes y métodos.** Se revisan retrospectivamente las historias clínicas de los niños con hidrocefalia, valorados en la sección de neuropediatría desde mayo de 1990 hasta febrero de 2002. **Resultados.** Se han encontrado 159 casos de hidrocefalia, correspondientes al 2,8% del total de 5.587 niños de la base de datos. Son 56 posnatales (35,8%), 29 perinatales (18,2%), 22 por mielomeningocele (13,8%) y 51 prenatales (32%). Los 51 casos prenatales corresponden a 27 niños (52,9%) y 24 niñas (47%), con una media de seguimiento de 3,1 años. La edad de la primera consulta fue en período neonatal en 30 casos (58,8%), siendo en 16 por diagnóstico prenatal, de 1 a 6 meses en 7 (13,7%), de 6 meses a 2 años en 6 (11,7%), de 2 a 5 años en 2 (3,9%), de 5 a 10 años en 3 (5,8%), y más de 10 años en 3 pacientes (5,8%). Los motivos de consulta más frecuentes fueron: diagnóstico prenatal en 16 casos (31,3%) y macrocefalia en 21 (41,1%), 18 menores de dos años. En 3 casos se manifestó por hipertensión endocraneal, y en uno, por disminución de agudeza visual con papiledema. **Discusión.** La ecografía es la técnica ideal en el diagnóstico y seguimiento de la hidrocefalia, tanto en el diagnóstico prenatal como en el estudio de la macrocefalia con fontanela abierta. Si la fontanela está cerrada, el diagnóstico lo establecen las otras técnicas de neuroimagen, indicadas por la clínica, especialmente hipertensión endocraneal o papiledema.

O60. DISTROFIA MIOTÓNICA CONGÉNITA (DMC). STEINERT NEONATAL E HIDROCEFALIA COMUNICANTE

M.A. DELGADO-RIOJA^a, J. SIERRA-RODRÍGUEZ^a, I. IBÁÑEZ-GODOY^a, M. ROSSO-GONZÁLEZ^a, M. LUCAS^b

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva. ^b Servicio de Biología Molecular. Hospital Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción. La DMC se caracteriza en el RN por una hipotonía generalizada, distrés respiratorio, dificultad en la succión y deglución y deformidades esqueléticas. Su herencia es autosómica dominante, y se ha localizado el gen en el brazo largo del cromosoma 19, en el intervalo 19q13.2-q13.3. El análisis de la frecuencia del fragmento anómalo ha evidenciado una expansión del ADN, debido a la repetición de un triplete de nucleótidos CTG. El tamaño del fragmento anómalo se correlaciona con una mayor expresividad clínica, existiendo un aumento intergeneracional del tamaño del triplete, lo que explica el fenómeno de anticipación. La DMC se transmite exclusivamente por vía materna; la enfermedad sigue un curso bifásico, con un primer período neonatal grave y, posteriormente, una mejoría progresiva hasta llegar a una segunda fase que se manifiesta como DM del adulto. Este hecho sugiere que existe un factor materno humoral sobreañadido de tipo metabólico o inmunológico, que afectaría por vía placentaria al feto portador del gen anómalo. **Pacientes y métodos.** Presentamos a 8 niños diagnosticados de DMC, en base a unos criterios clínicos de sospecha (Wessstrom), y se demuestra en las madres (las cuales desconocían su enfermedad) el fenómeno motónico. Tras la exploración clínica y EMG, se confirma el diagnóstico con estudio de biología molecular del gen anómalo en el RN y familiares. En todos los casos se practicaron pruebas de neuroimagen, eco-transfontanelar (8 casos) y TAC craneal (5 casos). **Resultados.** En tres casos se detectó una hidrocefalia tetraventricular (neuroimagen), que se acompañó de hidrocefalia clínica (macrocefalia evolutiva) y de mecanismo reabsorptivo (cisternografía isotópica). En un caso precisó válvula de derivación, y en los otros dos casos (hermanos), no, por compensación de la hidrocefalia espontáneamente sin tratamiento. En dos casos existía aumento leve de los ventrículos laterales y

en tres casos la neuroimagen fue normal. *Comentarios.* Existen pocos casos publicados de hidrocefalia en DMC. También se ha descrito hidrocefalia en adultos con distrofia miotónica. El aumento de los ventrículos laterales es un hecho conocido y frecuente de patogenia no bien aclarada. El gen anómalo de la DMC es responsable de la codificación de una proteína homóloga a la proteincinasa dependiente de AMPc, la cual actuaría modulando la permeabilidad de la membrana celular a través de la fosforilación del canal de sodio. Esta nueva proteincinasa sintetizada no es específica de un tejido y sería la alteración del sistema regulatorio donde interviene la responsable de la afectación multisistémica (músculo, SNC, corazón, gónadas, etc.). La proteincinasa anómala podría actuar con diferentes formas de expresión sobre las vellosidades aracnoideas, disminuyendo la reabsorción del LCR de forma leve al condicionar la dilatación de los ventrículos laterales, o de forma intensa, causando la hidrocefalia.

061. CEFALEA PAROXÍSTICA BENIGNA DE LA INFANCIA

L. IBÁÑEZ-GODOY^a, J. SIERRA-RODRÍGUEZ^a, M.A. DELGADO-RIOJA^a, L. AYLLÓN^a, S. ROLDÁN^b

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva. ^b Hospital Virgen de las Nieves. Granada

Concepto. Existe poca referencia bibliográfica sobre niños con cefalea aguda de muy corta duración, con un comienzo y final bruscos. Además, su terminología es confusa, por los múltiples nombres que recibe esta entidad, como cefalea paroxística benigna de la infancia, cefalea breve en el niño o cefalea punzante infantil. *Pacientes y métodos.* Con la finalidad de estudiar prospectivamente las características clínicas y evolutivas en niños con cefalea paroxística breve, hemos seguido a 8 niños con estas características, teniendo en cuenta: edad, sexo, antecedentes familiares y personales, sintomatología clínica y evolución, exploración neurológica, tensión arterial (TA) y exámenes complementados. Ningún caso recibió tratamiento. *Resultados.* Se trata de 5 niños y 3 niñas, con edades comprendidas entre 3 y 6 años (media de 3 años y 6 meses). No existían antecedentes personales de interés y tres casos presentaban antecedentes de cefalea en familiares de segundo grado. La sintomatología clínica era típica y estereotipada en todos los casos: estando previamente bien, sin ningún motivo o mecanismo desencadenante, presentan bruscamente dolor agudo unilateral en región occipital o retroauricular, siempre en el mismo lugar, de duración entre 5 segundos y 1 minuto (media de 15 segundos), que se acompaña de facies de dolor o llanto y sin signos autonómicos, desapareciendo bruscamente y volviendo a la actividad que estaba haciendo. La frecuencia era variable: mensual (1 a 3 episodios) o anual (3 a 6 episodios). La exploración neurológica y las cifras de TA fueron normales. Los exámenes complementarios fueron normales, incluidos EEG, TAC y RM (5 casos). La evolución fue favorable en los niños menores de 4 años, desapareciendo los episodios a la edad de 6-7 años. Los mayores de 4 años, en dos de los tres casos desaparecieron las crisis a los tres años de su comienzo, y en uno persisten los episodios. *Conclusiones.* Al tratarse de una entidad idiopática, se deben practicar todos los exámenes complementarios para descartar causa orgánica (malformaciones óseas en región occipitocervical o malformación tipo Arnold-Chiari). Se debería realizar estudio multicéntrico sistematizado de esta cefalea con características clínicas y evolutivas comunes, con la finalidad de poder configurarla dentro de un síndrome específico infantil. Podría tratarse de una variante benigna infantil de la cefalea punzante idiopática del adulto.

062. COMPLICACIONES INTRACRANEALES DE LA OTITIS MEDIA AGUDA

F. REVERT-LÁZARO^a, N. ESPINOSA-SEGUÍ^a, C. VIZCAÍNO-DÍAZ^a, M.A. FUENTES-CASTELLÓ^a, C. NEIPP^a, J. SAEZ^b, F. VARGAS^c

^a Servicio de Pediatría. Sección de Neuropediatría. ^b Servicio de R.M.N. ^c Servicio de Pediatría, H.G.U. Elche, Alicante

Introducción. La otitis media aguda (OMA) es una patología relativamente frecuente en la edad pediátrica. No obstante pueden surgir complicaciones de tipo intracraneal que ensombrecen su devenir evolutivo. *Objetivo.* Alertar de las posibles complicaciones intracraneales de una patología relativamente banal como la OMA, tal y como aconteció con los pacientes que describimos a continuación. *Casos clínicos.* Caso 1. Niña de 7 años que ingresa por meningitis bacteriana, con antecedente de infección supurativa crónica del oído derecho, en tratamiento con antibióticos orales y tópicos, durante 6

meses de forma discontinua. Ante la mala evolución clínica, sospechándose complicación intracraneal, se realiza TAC craneal que objetiva otomastoiditis derecha con erosión de la pared posterior del peñasco y colesteatoma ipsilateral. En frotis ótico y en cultivo del LCR se aisló *Proteus vulgaris*. La evolución fue favorable tras drenaje transtimpánico y mastoidectomía posterior. Caso 2. Niña de 7 años, operada de fisura palatina, con OMA de repetición, ingresa por nuevo cuadro de otitis media y una parálisis del VI par craneal izquierdo aislada; la funduscopia muestra papiledema bilateral, sugestiva de hipertensión intracraneal. La RM con contraste muestra trombosis del seno sigmoideo venoso izquierdo y de la vena yugular interna. La evolución fue favorable con tratamiento conservador (antibioterapia y corticoterapia), desapareciendo la trombosis venosa y los signos de hipertensión intracraneal. Caso 3. Niña de 10 años que consulta por cefalea de 4 semanas de evolución, con antecedentes de rinitis alérgica y OMA de repetición; en la exploración física se detecta parálisis del VI par craneal izquierdo y diplopia ipsilateral, así como mediante TAC y RM, una petrositis apical izquierda. Esta constelación sindrómica constituye el síndrome de Gradenigo. La terapia conservadora con antibióticos y corticoides logró la normalización clínica y neurorradiológica. *Conclusión.* Ante la mala evolución de una OMA o la asociación de síntomas neurológicos, debemos sospechar complicaciones intracraneales.

13. TRASTORNOS COGNITIVOS, CONDUCTUALES

Moderadores: Dres. José Antonio Muñoz Yunta y M^{ra}. Rosario Domingo

P1. ¿ES RECOMENDABLE VALORAR Y CONTROLAR A LOS NIÑOS NACIDOS TRAS REPRODUCCIÓN ASISTIDA?

R. ARTEAGA^a, I. DE LAS CUEVAS TERÁN^a, J. GÓMEZ-ULLATE^b, J.L. HERRANZ^a

^a S. Neuropediatría. ^b S. Neonatología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. Santander

Introducción. Estamos asistiendo a un aumento relevante del número de niños nacidos tras diferentes técnicas de reproducción asistida, aplicadas ante problemas de subfertilidad en los progenitores, infertilidad tras radioterapia o quimioterapia y en portadores de enfermedades hereditarias. En los últimos años hemos detectado ya entre estos niños una enfermedad degenerativa, una anomalía de Ebstein con síndrome de West, una atrofia del nervio óptico y varias encefalopatías multiquísticas. Se han referido multitud de problemas clínicos relacionados con distintos aspectos de la reproducción asistida: 1) Posibilidad de endogamia, desconocimiento del progenitor donante. 2) Transmisión de aberraciones cromosómicas desde progenitores subfértiles. 3) Problemas obstétricos por madres añosas, embarazos múltiples con mayor morbilidad y mortalidad (reducción de embriones), aumento de cesáreas. 4) Mayor morbilidad neonatal por prematuridad o bajo peso y mayor riesgo de malformaciones, principalmente del tubo neural, digestivas o hipospadias. 5) En el niño, tumores de la cresta neural, retraso del desarrollo, trastornos del sueño, del comportamiento, psicológicos, retraso escolar. 6) En el adulto, esterilidad. 7) Repercusión psicosocial en donantes. Existen aún controversias sobre si estos problemas son atribuibles a las características de los progenitores y al embarazo múltiple más que a la técnica en sí. *Conclusiones.* 1) Los estudios actuales no permiten por el momento establecer con claridad los riesgos reales asociados a la reproducción asistida. 2) Ante la preocupación por el aumento de anomalías neurológicas, se plantea la conveniencia de seguimiento neurológico y psicológico de los niños tras reproducción asistida. 3) La limitación de la implantación a un solo embrión disminuiría la morbilidad derivada de embarazos y partos múltiples. 4) Informar a las parejas del mayor riesgo de hijo con patología neurológica especialmente si se transfiere mayor número de embriones.

P2. AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA EM CRIANÇAS COM SDDA/SDDAH, CORRELACIONANDO COM EXAMES DE NEUROIMAGEM

S.M. CIASCA^a, A. SIMÃO^b, E. CAMARGO^c, A. TOPCZEWSKI^d

^a Departamento de Neurologia. Ambulatório de Neurodificuldades de Aprendizagem, Disciplina de Neurologia Infantil. Faculdade de Ciências Médicas. Universidade Estadual de Campinas. Campinas. São Paulo, Brasil

Objetivo. Correlacionar os dados da avaliação neuropsicológica com

exames de neuroimagem de um quadro de DDA e DDA/H. *Doentes e métodos.* Foram utilizados como instrumentos de avaliação: escala Wechsler inteligência para crianças (WISC), bateria para crianças Luria Nebraska. Exames complementares: cintilografia cerebral, SPECT e exame neurológico. Foram avaliados 11 crianças, sendo 10 meninos com idade média de 8 anos e 9 meses e 1 menina de 7 anos e 7 meses, frequentando o ensino fundamental, com nível sócio econômico médio. *Resultados.* Na avaliação intelectual o grupo de crianças apresentou resultados médios. Na avaliação neuropsicológica o grupo em geral apresentou baixo rendimento nas provas de leitura, escrita, raciocínio matemático, habilidade tátil, memória e ritmo. O SPECT mostrou uma hipoperfusão dos lobos frontais e hemisférios cerebelares bilateralmente. Na avaliação neurológica foi observado características de pacientes hiperativos e com déficit de atenção e com exame neurológico normal. *Discussão.* A avaliação intelectual demonstrou escores compatíveis com a normalidade ao comparar com as idades cronológica das crianças. Observou-se na avaliação neuropsicológica as áreas acadêmicas (leitura, escrita e raciocínio matemático) obtiveram rendimento baixos, mas deve-se levar em conta a idade média das crianças que é de 8 anos e 9 meses e nem todas as crianças estavam alfabetizadas. As áreas de memória e ritmo mostraram um rendimento baixo, porém a literatura mostra que crianças com DDA e DDA/H apresentam dificuldade nas tarefas de memória verbal e visual e em ritmo. Observa-se na também que a maioria das crianças com DDA e DDA/H foram do sexo masculino como pode-se verificar no trabalho.

P3. O PERFIL DE CRIANÇAS COM QUEIXAS DE DIFICULDADES DE APRENDIZAGEM, ENCAMINHADAS A UM HOSPITAL PÚBLICO NO BRASIL

S.M.R.R. PASSERI^a, G.C. OLIVEIRA^a, S.M. CIASCA^b

^a Departamento de Psicologia Educacional. ^b Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas. Universidade Estadual de Campinas. Campinas. São Paulo, Brasil.

Objetivo. Identificar o perfil de crianças com queixas de dificuldades de aprendizagem, encaminhadas a um hospital público no Brasil, e verificar o que aconteceu com elas após diagnosticado o problema e feito o encaminhamento para tratamento. *Doentes e métodos.* Foi obtida uma amostra de 83 prontuários de pacientes que compareceram, no ano de 1998, ao Ambulatório de Neurologia/Distúrbios de Aprendizagem, da disciplina de Neurologia Infantil, do Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP). O perfil das crianças foi adquirido através de consulta ao prontuário, entrevista com o responsável pela criança e envio, pelo correio, de um questionário para verificar se a criança ainda possuía dificuldades de aprendizagem. Realizou-se, também, entrevistas com a Equipe de Neurologia, procurando caracterizar o diagnóstico e o encaminhamento dados a estas crianças. *Resultados.* Observou-se que de cada três crianças desta amostra, duas possuíam condições intelectuais para a aprendizagem. A queixa apresentada pelo responsável ou professor da criança nem sempre correspondia ao diagnóstico concluído. Classificou-se em 7 as dificuldades de aprendizagem onde observamos que déficit de atenção e distúrbios da memória possuem o maior número de queixas. Verificou-se também que 97,94% destas crianças ainda possuem dificuldades de aprendizagem e quase 50% delas foram encaminhadas ao psicopedagogo, mas o tratamento não foi realizado pela dificuldade em encontrar especialistas em serviço público. *Conclusão.* O hospital é uma referência importante para aqueles que possuem queixas de dificuldades de aprendizagem, onde seria fundamental a atuação de um psicopedagogo. Porém, no ensino público do Brasil não há mais reprovações sendo que o objetivo de tal projeto era para deixar de contribuir para o rebaixamento da auto-estima dos alunos reprovados, bem como a eliminação da retenção escolar, que representaria uma sensível otimização dos recursos para o melhor atendimento da população. O fato de a criança não ser reprovada requer maior atenção dos profissionais, e se isto não ocorrer, esse regime de ensino irá mascarar a realidade e certamente terá problemas futuros quanto à qualidade de ensino de seus alunos.

P4. AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA E FONOAUDIOLÓGICA NA SÍNDROME DE SILVER-RUSSEL: ESTUDO DE CASO

C.A. SALGADO, A. SASSI, S.A. CAPELLINI, M.L.M. TABAQUIM, S.M. CIASCA

Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas. Universidade Estadual de Campinas. Campinas. São Paulo, Brasil

A Síndrome de Silver-Russel é uma síndrome genética autossômica dominante, caracterizada por baixa estatura, hemi-hipertrofia corporal e desenvolvimento sexual anormal (este é precoce), constatando-se uma elevação das gonadotrofinas urinárias. O nanismo ocorre já na vida intra-uterina. Outras manifestações como dedo mínimo curto e curvado para dentro, sindactilia, face triangular e ângulos da boca desviados para baixo podem ocorrer. Alguns pacientes apresentam retardo mental. *Objetivo.* O presente estudo tem por objetivo descrever os achados da avaliação neuropsicológica e fonoaudiológica de um caso de Síndrome de Silver-Russel. *Doentes e métodos.* Participou deste estudo, L.G.C., 14 anos, encaminhado pelo Setor de Genética do HC/UNICAMP para avaliação no Ambulatório de Neurodistúrbios de Aprendizagem por apresentar queixa de dificuldades escolares. Quantos aos instrumentos de avaliação neuropsicológica foram utilizados WISC (escala Wechsler de inteligência para crianças), bateria Luria Nebraska, figura humana, Bender e Raven. Na avaliação fonoaudiológica foram realizadas prova de consciência fonológica (PCF), escrita espontânea, prova de leitura e escrita, nível de leitura e velocidade de leitura silenciosa. Os resultados revelaram que o indivíduo apresenta distúrbio de aprendizagem em decorrência de alterações de linguagem e de falhas no processamento da informação cognitiva para as atividades de leitura, escrita e cálculo-matemático. Com base nos dados descritos, concluímos que a investigação neuropsicológica e fonoaudiológica se fazem necessárias em síndromes genéticas que possuem em seu espectro clínico alterações referentes à linguagem para que assim, ocorra além de orientações familiares e escolares, direcionamento do processo de intervenção neuropsicológica.

P5. MEMORIA VISUAL EN NIÑOS CON HIPOACUSIA GRAVE Y PROFUNDA

E. SCHLUMBERGER, J. NARBONA, A. HUARTE, M. MANRIQUE
Unidad de Neuropediatría, Departamento de Pediatría. Departamento de ORL. Clínica Universitaria. Universidad de Navarra. Pamplona

Introducción. Las informaciones auditivas participan en la adquisición de las coordenadas espaciales, poniendo en juego la memoria de trabajo y la memoria de largo plazo. La privación auditiva temprana puede comprometer esta faceta del desarrollo, en ausencia de intervenciones compensatorias. *Objetivos.* Describir el rendimiento en memoria visual de trabajo y de largo plazo en niños hipoacúsicos. *Pacientes y métodos.* Como parte de un estudio más amplio sobre capacidades neuropsicológicas de niños con hipoacusia, hemos estudiado 90 sujetos entre 5 y 9 años: 25 niños padecían hipoacusia neurosensorial bilateral severa o profunda y recibían educación sistemática compensatoria; otros 25, con deficiencia similar, habían recibido un implante coclear en torno a la edad de dos años. 40 niños normooyentes, homogéneos en edad, sexo y nivel sociocultural, han constituido el grupo control. Se aplicaron: el subtest de memoria visual del ITPA (copia inmediata de diferentes secuencias de barras y puntos de longitud creciente) a todos, y reproducción diferida de la figura compleja de Rey a los sujetos de más de siete años. Se realizó análisis de covarianza entre los grupos, considerando la puntuación directa en los tests, la edad y el nivel sociocultural. *Resultados.* No se hallaron diferencias significativas entre medias ajustadas por edad. *Conclusión.* La memoria visual de trabajo y a largo plazo no se desarrollan de manera atípica en los niños hipoacúsicos, con o sin implante coclear. El mayor uso que hacen de la informaciones visuales no se acompaña de un aumento de su capacidad de memoria visual a corto plazo.

P6. DISFUNÇÃO CEREBELAR CORRELACIONADA AO DISTÚRBO DE APRENDIZAGEM

R.J. OLIVEIRA, M.L.M. TABAQUIM, S.M. CAPELLINI, A. ZEM, C.A. SALGADO, V.M.G. GONÇALVES, A.O. SANTOS, S.M. CIASCA

Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas. Universidade Estadual de Campinas. Campinas. São Paulo, Brasil

Objetivo. O objetivo deste estudo foi correlacionar o distúrbio de

aprendizagem relacionado a disfunção cerebelar com os achados de imagens tomográficas cerebrais. *Doentes e métodos.* Participou deste estudo um sujeito do sexo feminino, com histórico de pais consanguíneos, com 8 anos de idade que freqüente ensino regular e apresenta queixa de dificuldade na aprendizagem escolar e na inter-relação com o meio social. Como instrumentos de avaliação foram utilizados batería Luria-Nebraska, WISC, teste Bender, Raven, avaliação audiológica, fonológica, leitura e escrita, neurológica e cintilografía de perfusão cerebral (SPECT). *Resultados.* Os resultados mostraram a ocorrência de hipoperfusão difusa do cerebelo, com perfusão normal dos hemisférios cerebrais, representando comprometimento na função cerebelar, nas esferas sensorial e motora. Lesões restritas ao núcleo dentado acarretam dificuldades na integração de tarefas complexas, promovendo má coordenação temporal olho-mão e hipermetria dificultando o procesamiento serial e paralelo dos sinais corticales. Atividades de reconocimiento de formas, cores e objetos familiares, foram de dominio da criança, demonstrando melhores desempenhos em tareas executivas. No entanto, não houve registro para resposta àquelas tareas que exigiam comportamiento verbal ou expresivo, ao estímulo inmediato, durante todo o processo avaliativo. Nas provas de desempeño escolar, lectura, escrita e habilidade numérica, os resultados obtidos foram inferiores a idade e escolaridade. A avaliação fonológica mostrou comprometimento sintático, semántico e fonológico. Em níveis perceptuales, foi observado dominio de pareamientos similares em detrimento para analogias e sequenciación espacio-lógico-temporal. O estudo concluiu que o distúrbio de aprendizagem mostraram-se correlacionados em níveis funcionais de procesamiento, organización e expresión, envolvendo sistemas e sub-sistemas corticales.

P7. TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD. CARACTERÍSTICAS NEUROPSIQUIÁTRICAS EN ESCOLARES

A.M. GÓMEZ-GARCÍA, L. MARTÍNEZ-ACOSTA, N. GARÓFALO-GÓMEZ, T. BARRETO-DOMÍNGUEZ

Clínica del Adolescente. Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana, Cuba

Objetivos. Conocer la incidencia del TDAH en escolares de sector comunitario, antecedentes de factores de riesgo psicobiológico en niños afectados y características neuropsiquiátricas, con el fin de desarrollar acciones de salud. *Pacientes y métodos.* Se efectuó pesquiza a niños comprendidos entre 6 y 7 años (n= 215) del sector de salud. Se constata el TDAH en 11 varones y 4 niñas (n= 15), los que conforman el grupo I, el cual se pareó en edad y sexo a grupo control (grupo II). Se realiza encuesta a padres y maestros, exploración psiquiátrica y neurológica, test de inteligencia y estudio psicopedagógico a los niños de ambos grupos. Se efectuó procesamiento estadístico computadorizado de los resultados. *Resultados.* El TDAH se presentó en el 6,9% de la población estudiada. Se encontraron valores significativos de antecedentes patológicos familiares, a expensas de afecciones psiquiátricas y antecedentes de anemia e hipertensión arterial durante la gestación. Se constata alta frecuencia de manifestaciones psiquiátricas comórbidas. *Conclusiones.* La incidencia de factores de riesgo psicobiológico y manifestaciones neuropsiquiátricas comórbidas en niños con TDAH demandan la realización de acciones de salud con predominio del enfoque preventivo en las mismas.

14. EPILEPSIAS. TRASTORNOS NEURO CUTÁNEOS Y TUMORALES

Moderadores: Dres. Rafael Palencia y Francisco Javier López Pison

P8. NEUROIMAGEN PRECOZ Y PUNCIÓN LUMBAR EN LAS CRISIS FEBRILES COMPLEJAS. A PROPÓSITO DE UN CASO DE SÍNDROME DE LACTANTE SACUDIDO

P. ABENIA-USÓN, E. CASTEJÓN-PONCE, E. LEÓN-ANGOS, M. CUADRADO-MARTÍN, A. MUÑOZ-MELLADO, M.C. BOLDOVA-AGUAR, F.J. LÓPEZ-PISÓN

Sección de Neuropediatría. Hospital Materno-Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Objetivo. Discutir los exámenes complementarios precoces en las crisis febriles complejas. *Caso clínico.* Lactante de 8 meses de edad con crisis

convulsiva hemicorporal izquierda que cedió a los 40 minutos, tras administración de diacepam. Temperatura axilar, 38°C. Presentó llanto e irritabilidad las primeras horas. PC en P97. Resto de exploración física normal. TAC craneal en las 24 primeras horas: hematoma pericerebral frontotemporal bilateral. Fondo de ojo: hemorragias retinianas dretchas. TAC craneal al 34º día tras la crisis: leve aumento de espacios cerebrales frontotemporales. TAC realizada al año, normal. A los 20 meses de edad exploración y desarrollo psicomotor normales con PC en P75. Identificación de la cuidadora como causante del zarandeo. *Conclusiones.* 1) Las crisis febriles complejas plantean un amplio diagnóstico diferencial, incluidos el sangrado intracraneal y el maltrato. 2) El control clínico exclusivo no habría permitido establecer el diagnóstico de síndrome de lactante sacudido, de gran trascendencia dado el riesgo de repetición que asocia con resultado frecuente de muerte. 3) Una primera crisis, la corta edad, la duración prolongada de la crisis y la irritabilidad son argumentos a favor de la realización de punción lumbar. Sin embargo, la focalidad crítica, que con frecuencia no es fácil de establecer, contraindica la misma hasta la realización de la TAC. 4) Discutimos la realización precoz de neuroimagen en crisis febriles complejas, poco debatida y aclarada en la literatura.

P9. EPILEPSIA FRONTAL NOCTURNA AUTOSÓMICA DOMINANTE. PRESENTACIÓN DE UN CASO ÍNDICE EN UNA FAMILIA AFECTADA

J. EIRÍS^a, M. PICÓN, M. PELETEIRO^c, D. ESCRIBANO^c, F. BARROS^b, M. CASTRO-GAGO^a

^a S. Neuropediatría. ^b S. Medicina Molecular. Hospital Clínico Universitario. ^c S. Electrofisiología Clínica. Hospital Provincial. Santiago de Compostela

Introducción. La epilepsia frontal nocturna autosómica dominante (EADNLF) constituye el prototipo de las denominadas canalopatías epilépticas, sustrato patogénico de un creciente grupo de trastornos entre los que se encuentran algunos procesos epilépticos como el mencionado, las convulsiones familiares neonatales benignas o la epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus. Conforman un proceso de alta penetrancia y expresividad variable, con heterogeneidad genética (varios loci que codifican para subunidades del receptor nicotínico de acetilcolina: 20q, 15q, 1p y posiblemente otros) y clínica, siendo la presentación más frecuente en forma de crisis parciales nocturnas, habitualmente breves y múltiples pero también remediando trastornos del sueño o procesos de índole psiquiátrico. El EEG intercrítico e incluso crítico puede ser normal y esto justifica la frecuente infravaloración de su carácter epileptógeno. Hoy sabemos que la distonía paroxística nocturna corresponde en realidad a esta entidad. El tratamiento de elección es la carbamazepina (CBZ). *Caso clínico.* Varón de 13 años en el momento de su evaluación. Hermano menor, tía paterna y una sobrina de ésta, epilépticas, controladas con CBZ. El padre presentó un episodio de disnea paroxística nocturna, no correspondiente a patología cardiorrespiratoria. Sus crisis se iniciaron a los 6 años de forma estereotipada, con carácter nocturno y asociado hipertonia de hemisferio izquierdo con clonías posteriores a dicho nivel, versión cefálica clónica hacia la izquierda, sacudidas como golpes de boxeo con el miembro superior derecho y pérdida posterior de consciencia y generalización tónica clónica. Duración no superior a 1-2 minutos. En alguna ocasión se asoció vivencia de miedo. La CBZ en dosis habituales controló parcialmente dichos episodios, que se repitieron hasta tres veces en la misma noche. La asociación de clobazam contribuyó a un mejor control de las crisis y un intento de supresión de CBZ y su sustitución por lamotrigina se siguió de la presentación de crisis con carácter diario. EEGs intercríticos normales. A los 19 años un registro vídeo-EEG permitió una buena definición de las crisis y la demostración de descargas hemisféricas de origen frontal. La monoterapia con CBZ en dosis más elevadas se siguió de un control total del proceso. El estudio genético de la mutación CHRNA4 (20q) se encuentra actualmente en marcha en todos los miembros de la familia afectados. *Conclusiones.* El diagnóstico de EADNLF tiene repercusiones prácticas importantes, pues permite: 1) Efectuar el tratamiento apropiado con CBZ; 2) Evitar la retirada precoz del tratamiento en base a una hipotética normalidad del EEG y una buena respuesta clínica; 3) Informar sobre la naturaleza autosómica dominante del proceso, y 4) La detección de casos familiares no diagnosticados o infravalorados.

P10. DISCINESIA PAROXÍSTICA CINESIGÉNICA: ESTUDIO CLÍNICO Y GENÉTICO MOLECULAR EN UNA NUEVA FAMILIAA. MACAYA-RUIZ^a, E. CUENCA-LEÓN^a, M. DEL TORO RIERA^a, M. ROIG-QUILIS^a, B. CORMAND-RIFA^b^a S. de Neurología Infantil, Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. ^b Departamento de Genética. Facultad de Biología. Universidad de Barcelona. Barcelona

Objetivos. La discinesia paroxística cinesigénica (DPC) es un trastorno caracterizado por ataques breves de distonía o coreoatetosis desencadenados por el movimiento, con asociación de convulsiones infantiles en algunas familias. Se efectúa la descripción clínica de una familia española y se investiga el ligamiento a los loci recientemente descritos en discinesias paroxísticas. **Pacientes y métodos.** Análisis de ligamiento mediante marcadores microsatélites polimórficos, cubriendo las regiones críticas para los loci DPNC (discinesia paroxística no cinesigénica) en 2q35 y DPC en 16p12.1-q21. Análisis paramétrico multipunto mediante programa Genehunter y dos puntos mediante MLINK. **Resultados.** La familia incluye la probando, una niña de 5 años al inicio de los síntomas, y otros cuatro individuos afectados. Dos de ellos presentaron convulsiones en la edad adulta y uno inició la clínica de DPC a los 4 meses de vida. El análisis genético sugirió ligamiento a la región pericentromérica del cromosoma 16 entre los marcadores D16S3145-GATA140E03, con puntuación LOD máxima de 1,85 a $q=0$ y penetrancia=0,95, y excluyó ligamiento al locus de DPNC en 2q35. **Conclusiones.** Estos resultados se suman al conjunto de datos que sugieren una base genética común para algunas formas de epilepsia y movimientos anormales paroxísticos. La región candidata identificada en nuestra familia se solapa con los intervalos críticos hallados en otras familias con DPC (locus PKC-IC y locus EKD2). Dicha región incluye varios genes relacionados con proteínas involucradas en el transporte iónico.

P11. SÍNDROME DE WEST SECUNDARIO A SÍNDROME DE MENKES

A. LÓPEZ-GARCÍA, M. PÉREZ-POYATOS, M. GARCÍA-VALLECILLO, T. BERMEO-GONZÁLEZ, D. FALCÓN-NEYRA, L. SANTALÓ-GONZÁLEZ, M. RUFO-CAMPOS

H.I.U. Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción. De forma clásica, el síndrome de West (SW) se asocia a espasmos infantiles, trazado EEG de hirsutismo y deterioro en el desarrollo psicomotor. De inicio entre los 4 y los 9 meses de vida, su incidencia es baja, conociéndose unas formas idiopáticas y otras sintomáticas, que suelen ser consecuencia de lesiones hipoxo-isquémicas, hemorragias, disgenesias corticales, cromosopatías y, más raramente, causas metabólicas. Entre estas últimas, y de forma excepcional, deficiencias en la absorción del cobre. **Caso clínico.** Varón de 7 meses, producto único de segunda gestación, que cursa sin incidencias. Estudiado por retraso madurativo, se nos remite por presentar desde 5 días antes, crisis en los aldeaños del sueño caracterizadas por flexión brusca de cabeza, elevación, abducción y rotación interna de miembros superiores, e hiperextensión de miembros inferiores, de segundos de duración, y en salvas de varias unidades. En el examen neurológico, destaca una escasa reactividad y motilidad, pares craneales normales, RMP bilaterales y simétricos, hipotonía moderada global, no sostiene cabeza y no sedestación. Destaca la presencia de un pelo rubio, ralo, ausente en los puntos de apoyo, retorcido sobre su propio eje (*kinkyhair*). Exámenes complementarios: hemograma, bioquímica de sangre y orina, amoniemia, anión GAP, aminoácidos, cuerpos cetónicos, ácidos láctico y pirúvico, y ácidos grasos, todos normales. Tanto la cupremia como la ceruloplasmina en sangre, se encuentran muy disminuidas. Ecografía abdominal, normal. El mapa óseomuestra una desmineralización generalizada. En la angio-RM y RM se pone en evidencia la existencia de un seno recto y vena de Galeno dilatados y sinuosos, con un retraso marcado de la mielinización y una atrofia cerebral difusa. La biopsia de pelo demuestra que se trata de un *pili torti*. El registro EEG inicial presentaba un trazado hirsutismo típico. **Evolución.** En tratamiento con topiramato, disminuyen las crisis al llegar a una dosis de 15 mg/kg/día, pero no desaparecen. Se instaura tratamiento con vigabatrina en dosis altas, con lo que se suprimen las crisis, persistiendo en el EEG anomalías paroxísticas focales. En el último control, presenta un gran retraso madurativo y crisis parciales aisladas. **Discusión.** La clínica, con hipotonía, crisis del tipo de las del SW, afectación ósea y del pelo, y grave afectación del desarrollo, obedece a un trastorno hereditario del metabolismo del cobre, que no se encuentra disponible para algunas enzimas que deben contenerlo en su disposición, como la proteína lisina 6-oxidasa,

ceruloplasmina, o dismutasa superóxida. Estas sustancias son las responsables de cambios patológicos como los defectos de la elastina arterial, pérdida neuronal y gliosis, que dañan seriamente la estructura histológica del encéfalo en los niños afectados de esta enfermedad.

P12. FACTORES PRONÓSTICOS DEL SÍNDROME DE EPILEPSIA PRIMARIA CON AUSENCIA

L.B. VALDÉS-URRUTIA

Neuropediatría. Hospital Pediátrico Docente de Centro Habana. La Habana, Cuba

Introducción. La Comisión para la Clasificación y Terminología de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE) reconoce cuatro síndromes que pueden cursar con ausencias típicas: el síndrome de epilepsia de ausencia en la niñez, el síndrome de epilepsia de ausencia juvenil, el síndrome de epilepsia mioclónica juvenil y la epilepsia con ausencias mioclónicas. Esto significa que, de forma general, todos cumplen algunas características comunes. Sin embargo, algunas diferencias en cuanto a la evolución clínica y electroencefalográfica, así como la remisión absoluta en cada caso, hacen diferente el pronóstico de estos cuatro síndromes epilépticos. **Objetivo.** Identificar elementos clínicos y neurofisiológicos que pudieran determinar el pronóstico de estos síndromes. Para ello realizamos un estudio prospectivo que comenzó en el año 1985, por el cual a todos los pacientes se le estudiaron las siguientes variables: APF, APP, edad de inicio de la enfermedad, sexo, historia del evento, electroencefalograma de cada niño, test psicométrico, evolución y tratamiento. Todos los pacientes incluidos en nuestra investigación tenían más de 2 años de evolución de la enfermedad. Se excluyeron las ausencias atípicas, que forman parte de síndromes de epilepsia criptogénica o sintomática. **Resultados.** Los resultados fueron llevados a análisis estadísticos interrelacionando las diferentes variables estudiadas.

P13. MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS PRECOCES EN SEIS PACIENTES CON LINFOMA NO HODGKIN

V. GONZÁLEZ-MARTÍNEZ, R. JUNTAS-MORALES, T. MORENO-RAMOS, R. GARCÍA-RAMOS, R. JADRAQUE, A. CAMACHO

Sección de Neuropediatría. Hospital Doce de Octubre. Madrid

Objetivo. Presentamos una serie de 6 casos de linfoma en pacientes de edad pediátrica con clínica neurológica en el momento del diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Se estudian 6 pacientes de edades comprendidas entre 1 y 9 años, con síntomas neurológicos en fases tempranas del linfoma. Se analizan las manifestaciones clínicas, hallazgos en pruebas diagnósticas, y extensión del tumor. **Resultados.** De los pacientes estudiados, en 3 aparece la sintomatología neurológica de forma aislada como inicio, y en los otros en una fase inicial de la enfermedad. Sólo uno de los pacientes estaba inmunodeprimido, por un síndrome de Di George. La clínica observada en esta serie es: afectación de pares craneales (3 pacientes): III (1), VIII (1) y pares bajos (1); focalidad motora: hemiparesia (1), paraparesia y afectación de esfínteres (1); crisis iniciales sensoriales (1). La afectación es metastásica en 4 de ellos, con localización en seno cavernoso, hemisférica, masa epidural extramedular y por infiltración meníngea. En este grupo se halla siempre el origen en una masa abdominal. Sólo la paciente inmunosuprimida muestra un linfoma cerebral primario. En un paciente se observa afectación por extensión de un linfoma de *cavum*. La histología revela linfoma de Burkitt en 5, y linfoma inmunoblástico B en el caso del tumor de *cavum*. **Conclusión.** Las manifestaciones neurológicas pueden aparecer en el momento del diagnóstico en el LNH en edad pediátrica. En esta serie, la afectación de pares craneales es la manifestación más frecuente, así como la participación metastásica y la histología tipo Burkitt.

P14. NEUROFIBROMATOSIS TIPO I. NUESTRA CASUÍSTICA

R. PALENCIA, R. NIETO, P. BAHILLO, M. BLANCO

Neuropediatría. Hospital Universitario. Valladolid

Objetivos. Aportar los hallazgos en una serie de pacientes pediátricos estudiados en nuestra consulta (1991-2000), afectados de neurofibromatosis I (NF1). **Pacientes y métodos.** Se estudian 33 pacientes diagnosticados de NF1 según los criterios del NIH (Consensus, 1988) analizando los hallazgos de la exploración física y la neuroradiología. **Resultados.** En la distribución por sexo observamos un predominio, no significativo, en las mujeres (20 casos,

61%) frente a los varones (13 casos, 39%). En el 85% (28 pacientes) se recogen antecedentes de la enfermedad en los progenitores: en 20 (71%) por parte materna, en 11 (39%) por el padre y en 2 casos (7%) en ambas ramas. Las manchas café con leche se observaron en el 100% de los casos, con presencia ya en el nacimiento en 23 (69,7%), asociando, además, efélides 16 pacientes (48,5%); en el 58% se recogían más de 20 manchas. Otras manifestaciones incluyen la presencia de fibromas (36,4%), macrocefalia, (51,5%), escoliosis (33,3%), neurofibromas plexiformes (15,5%), pseudoartrosis de tibia y hemihipertrofia facial (3%). En 3 pacientes (9%) se asociaba retraso psicomotor y 10 (30%) cefalea; otras manifestaciones apreciadas fueron crisis convulsivas (9%), hiperactividad (6%), temblor (3%). En la neuroradiología destaca el hallazgo de tumores cerebrales (12%), UBO –focos de hiperséñal en la RM– (45% de los estudiados), de localización variada pero con predominio en los núcleos basales y en cerebelo, quiste aracnoideo en dos casos y hidrocefalia en un paciente. Pese a la precocidad de las manifestaciones, la edad media del diagnóstico fue de 5,3; la presencia de las manchas cutáneas era la manifestación que más frecuencia les llevó a la consulta. **Conclusiones.** 1) Se observa predominio, no significativo, en el sexo femenino, siendo la transmisión más frecuente por vía materna. 2) La NF1 puede afectar a todos los órganos y por su carácter evolutivo obliga a periódicos controles. 3. Las manchas café con leche, manifestación más constante, están presentes ya al nacimiento en el 70%. 4) La neuroradiología mostró tumores cerebrales en el 12% y UBO en el 45% de los estudiados con RM.

P15. TUMORES TORÁCICOS EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

T. BERMEJO-GONZÁLEZ, C. SERRADILLA-RODRÍGUEZ, V. GARCÍA-BERNABEU, I. OBANDO-SANTAELLA, M. GARCÍA-VALLECILLO, L. RUIZ DEL PORTAL, M. NIETO-BARRERA

H.I.U. Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es el más frecuente de los trastornos neurocutáneos. Es una enfermedad multisistémica. El 3.5% de los niños con NF1 presentan tumores en la cavidad torácica siendo la mayoría neurofibromas plexiformes. Suelen ser asintomáticos por lo que pasan desapercibidos. Se originan en la pared del tórax tanto a partir de nervios intercostales o sensitivos o fibras simpáticas que inervan la pleura. Raramente se malignizan. **Casos clínicos.** Caso 1. Niña de 10 años que consulta por paresia y atrofia de miembro superior izquierdo. Exploración: múltiples manchas café con leche, pecas axilares e inguinales, masa blanda de bordes mal definidos en cara lateral izquierda de cuello que se extiende a fosa supraclavicular, ptosis palpebral izquierda y atrofia de antebrazo izquierdo. En RM toracocervical se observa masa paravertebral izquierda con crecimiento extradural que se extiende hasta vértice pulmonar izquierdo. Tras intervención la anatomía patológica confirma que se trata de neurofibroma plexiforme. Cuatro años más tarde, en RM torácica de control se observa lesión nodular e hipointensa en T₁ en contacto con primera costilla izquierda que se extiende hasta vértice de pulmón izquierdo. La niña está asintomática. Caso 2. Niña de 12 años diagnosticada de NF1 a los 6 años con glioma óptico bilateral que consulta por dolor intermitente en D4-D5 en la espalda, dificultad leve en la marcha. Se realiza RM torácica donde se observan dos lesiones paravertebrales en zona dorsal a derecha y a izquierda de 6 cm que no producen compresión medular. **Discusión.** La incidencia de tumores en la NF1 está infravalorada ya que la mayoría son asintomáticos. El tratamiento quirúrgico está indicado cuando son únicos y sintomáticos. En los casos de múltiples tumores o asintomáticos la actitud debe ser expectante por su lento crecimiento y por el gran número de recidivas posquirúrgicas. En los casos presentados, hemos respetado estos criterios y al ser el primero único y sintomático, se intervino; mientras que en el segundo, por ser único y asintomático, nuestra actitud será expectante.

P56. KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER CON HEMIMEGALENCEFALIA Y ESCASA REPERCUSIÓN EPILÉPTICA

G. AZNAR, A. DUAT, A. SORARU, A. GARCÍA, J. CAMPISTOL

Servei de Neuropediatria. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Introducción. El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (KTWS), descrito hace 100 años, se define por la siguiente triada: hipertrofia unilateral de huesos y tejidos blandos, hemangioma capilar cutáneo y venas verrucosas. Weber

añadió la presencia ocasional de fístulas arteriovenosas. Puede asociarse a macro/microcefalia, hidrocefalia y malformaciones cerebrovasculares. Una variante rara es la asociación a hemimegalencefalia. **Caso clínico.** Varón sin antecedentes de interés, que presenta malformación cutánea vascular congénita consistente en un angioma telangiectásico plano gigante que ocupa cráneo, tronco, las dos extremidades superiores y la pierna izquierda. A los tres meses de edad ya es evidente una hipertrofia de las extremidades derechas acompañado de hipertonía de las izquierdas. TAC craneal: microcalcificaciones periventriculares derechas con hemimegalencefalia ipsilateral. Serie ósea: aumento del tamaño óseo de las extremidades afectas. Durante el primer año de vida desarrolla un leve retraso psicomotor. A los 8 años inicia crisis comiciales parciales en contexto febril. El EEG muestra paroxismos en hemisferio derecho, que remiten inmediatamente con carbamacepina. RM craneal: hemimegalencefalia, focos de polimicrogiria parenquimatosos y focos de gliosis en sustancia blanca. Actualmente presenta un retraso mental leve no evolutivo y una hemiplejía izquierda de predominio superior. Se ha retirado el tratamiento anticomitial. **Comentario.** KTWS es de etiología desconocida. Se incluye dentro de los síndromes neurocutáneos con anomalías vasculares. Resulta difícil de diferenciar del síndrome de Proteus (hamartomas e hiperplasia plantar característica). Actualmente se desconoce el marcador genético de ambos síndromes. El interés de este caso reside en su asociación a hemimegalencefalia y la escasa repercusión epiléptica. Estos pacientes presentan normalmente una epilepsia refractaria. En nuestro caso, las crisis se autolimitaron rápidamente con carbamacepina, probablemente por la ausencia de lesiones corticales.

15. TRASTORNOS METABÓLICOS

Moderadores: Dres. Manuel Pérez Sotelo y Alberto Puche

P16. APORTACIÓN DE LA RESONANCIA ESPECTROSCÓPICA AL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE SJÖGREN-LARSSON

M. CASTRO-GAGO^a, A. ÁLVAREZ^b, A. ALONSO^b, C. CIDRE^c, J.R. PULPEIRO^d, J.M. EIRÍS^a

^a S. Neuropediatria. ^b S. Radiología Pediátrica. ^c Unidad De Atención Temprana. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela. ^d S. Radiología. Hospital Xeral Calde. Lugo

Introducción. El síndrome de Sjögren-Larsson es un trastorno hereditario autosómico recesivo infrecuente que asocia ictiosis, retraso mental variable y espasticidad. Está causada por una deficiencia de la actividad microsomial de la nicotinamida adenina dinucleótido óxido reductasa, condicionante de una alteración en el metabolismo de los alcoholes grasos. Los estudios de neuroimagen muestran un grado variable de dismielinización y como hecho característico la existencia de un ‘pico lipídico’ en la RM espectroscópica. **Objetivo.** Presentación de un caso con clínica y neuroimagen típicas de este proceso. **Caso clínico.** Varón de 4 años, segundo hijo de padres consanguíneos en segundo grado, con eritrodermia, xerosis y descamación cutánea desde el nacimiento y con retraso en adquisiciones psicomotrices globales, presentando en el momento actual un retraso mental de grado grave y una deambulación no superior a 7-8 pasos sin apoyo. Desde los 2 años se hace evidente una diplejía espástica progresiva con mejoría bajo infiltraciones de toxina botulínica en isquiotibiales, gastrosóleos y aductores. Exploraciones complementarias relevantes: RM cerebral (2 años): hiperséñal de la sustancia blanca supratentorial sin afectación de las fibras en U; RM espectroscópica (2 años 11 meses): confirma la existencia del ‘pico lipídico’: pico anormal a 1,3 ppm, sugerente de acúmulo de lípidos anormales en dicha localización. Fondo de ojo: normal en dos ocasiones. **Conclusiones.** El síndrome de Sjögren-Larsson debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de las ictiosis congénitas, sugiriendo dicha posibilidad la instauración de un retraso en adquisiciones psicomotrices. En ausencia de un diagnóstico enzimático, la RM espectroscópica puede servir de confirmación o apoyo al diagnóstico en casos compatibles, al demostrar la existencia de un ‘pico lipídico’ característico.

P17. PARÁLISIS DE CUERDAS VOCALES COMO SÍNTOMA INICIAL EN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE LEIGH

M.R. CAZORLA, A. VERDÚ, M.P. SÁNCHEZ, M. MOLLEJO, E. ZAMBRANO, M.A. GRANADOS, J.A. ALONSO

U. de Neuropediatria. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción. La enfermedad de Leigh o encefalomiopatía necrotizante

subaguda puede deberse a varios defectos metabólicos y se caracteriza por la existencia de lesiones simétricas bilaterales en ganglios basales y tronco del encéfalo y acidosis láctica. *Caso clínico.* Varón de 1 año que ingresó para estudio de retraso motor. No antecedentes familiares ni personales de interés. Desarrollo psicomotor: sostén cefálico incompleto y no sedestación liberada. En la exploración destacaba oftalmoplejía externa con retinitis pigmentaria, hipotonía axial y estridor inspiratorio. Exámenes complementarios: lactato basal sanguíneo ligeramente aumentado y en LCR elevado. GOT aumentada. Estudio ORL: parálisis de cuerdas vocales. Ecocardi-Doppler: miocardiopatía hipertrófica. RM cerebral: lesiones hiperintensas en T₂ bilaterales y simétricas, en tronco del encéfalo, sin edema perilesional. Estudio neurofisiológico y biopsia muscular: sin alteraciones significativas. Estudio de cadena respiratoria en homogenado muscular: déficit grave del complejo I. Estudio anatomopatológico: zonas de necrosis bilaterales en mesencéfalo, puente y bulbo. Evolución: desarrolló insuficiencia respiratoria progresiva con necesidad de respiración asistida. Presentó cuadro febril y acidosis metabólica refractaria, que condujeron a su fallecimiento. *Comentarios.* La afectación de varios órganos o sistemas entre los que se incluyen SNC, SNP, ojos, corazón y musculatura estriada, es criterio de sospecha de enfermedad mitocondrial. Nuestro caso resulta de interés debido a que la oftalmoplejía y la parálisis de cuerdas vocales progresivas, secundarias a las lesiones del tronco del encéfalo, fueron los síntomas de inicio de la encefalopatía y su presencia orientó hacia el diagnóstico de enfermedad de Leigh.

P18. LEUCOENCEFALOPATÍA INFANTIL RÁPIDAMENTE PROGRESIVA ASOCIADA A HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA E HIPERTENSIÓN PULMONAR

M. DEL TORO RIERA^a, A. MACAYA^a, A. MORENO^b, M. TALLADA^c, E. VÁZQUEZ^d, A. ORTEGA^e, A. ARRANZ (F), E. RIUDOR (F), M. ROIG^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Electrofisiología. ^c Neuroradiología. ^d Neuropatología. ^e Laboratorio de Metabolopatías. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. En 1992 describimos a tres hermanos que compartían un mismo fenotipo: inicio de los síntomas en los primeros meses de la vida, hipertensión pulmonar, deterioro neurológico progresivo con hipotonía, signos piramidales y pérdida de funciones cognitivas, incremento de glicina en plasma, orina y LCR, y muerte antes de los 2 años. Recientemente hemos identificado otros dos pacientes no relacionados que presentan el mismo fenotipo. *Casos clínicos.* Presentamos los rasgos clínicos y bioquímicos de estos dos pacientes, así como los estudios anatomopatológicos de uno de ellos. Ambos pacientes se diagnosticaron de hipertensión pulmonar en los primeros meses de vida. Ambos fueron derivados a nuestra unidad para estudio de un deterioro neurológico coincidiendo con una vacunación (paciente 1) y con la administración de óxido nítrico y vacunación (paciente 2). La evolución se caracterizó por un deterioro progresivo con hipotonía, signos piramidales, distonía, letargia y finalmente alteración del patrón respiratorio que provocó su fallecimiento antes de los 15 meses. En ningún momento presentaron crisis o alteraciones en el EEG. Las RM craneales seriadas mostraron una leucoencefalopatía progresiva de inicio en lóbulos temporales y extendiéndose a tálamos, lóbulos occipitales y frontales. El estudio con espectroscopia detectó la presencia de un pico de glicina. Los niveles de glicina se encontraban incrementados tanto en plasma como en orina y LCR, con un ratio LCR/plasma levemente aumentado. La actividad del enzima de clivaje de la glicina y la proteína P en tejido hepático de ambos pacientes fue de 0 nkat/kg proteína. Los estudios neuropatológicos realizados en el paciente 1 mostraron una encefalopatía leuoclastica cavitada con preservación de las fibras U. No se objetivó afectación de la sustancia gris cortical ni subcortical. *Conclusiones.* Creemos que estos pacientes conforman un nuevo fenotipo. Queda por determinar si este proceso está relacionado con la alteración del metabolismo de la glicina o es una forma grave de las enfermedades recientemente descritas como *vanishing white matter disease*.

P19. COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS DEL TRATAMIENTO CON INTERFERÓN

C. GARAIZAR, M.J. MARTÍNEZ-GONZÁLEZ, C. RUIZ-ESPINOZA, A. GARCÍA-RIBES, M. LABAYRU, A. FERNÁNDEZ-TEIJEIRO, J.M. PRATS-VIÑAS. *Unidades de Neuropediatría, Oncología Infantil, y Lactantes. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia*

Introducción. El uso del interferón (IFN) en pediatría está incrementándose. Su neurotoxicidad está bien estudiada en adultos, pero escasamente en niños.

Casos clínicos. Caso 1. Niña con angioma cervicofacial desde el nacimiento, que ingresa al mes de vida por dificultad respiratoria, con estridor inspiratorio, precisando ventilación mecánica 48 horas. En la laringoscopia, TAC y RM se objetiva un hemangioma subglótico circunferencial, angiomas craneofaciales y mediastínicos. Se trata con corticoides y broncoláser con escasa respuesta, y se asocia IFN desde los 2 meses. Por reagudizaciones graves, se trata con corticoides e IFN ininterrumpidamente durante 14,5 meses. Exploración: sedestación inestable a los 11-12 meses, hipertonía de extremidades inferiores con clonus, hiperreflexia, Babinski bilateral y no deambulación. Evolución: persistencia de la diplejía espástica, iniciando marcha de puntillas con imposibilidad para sentarse a los 3 años. Caso 2. Niña con cardiopatía intervenida a los 7 días de vida, que a los 24 días de edad presenta melenas con anemia grave. Se observa sangrado intestinal activo y se diagnostica angiomatosis difusa del intestino delgado y meso tras laparotomía, con resección intestinal parcial. Posteriormente van apareciendo angiomas a nivel preauricular, bucal, parotídeo y mediastínico. Tras tratamiento con corticoides, mala respuesta, asociando IFN desde los 3 meses de edad (se interrumpió durante 9 meses) hasta los 2 años, cuando se detecta torpeza de extremidades inferiores con caídas frecuentes y negación para caminar. Exploración: hipertonía de extremidades inferiores, hiperreflexia, Babinski bilateral y clonus. Ha persistido la diplejía espástica a los 3 años. *Discusión.* La diplejía espástica persistente es una complicación grave del tratamiento con IFN.

P20. ACIDEMIA METILMALÓNICA CON HOMOCISTINURIA. PRESENTACIÓN DE UN NUEVO CASO

M. LEY-MARTOS^a, J. FORNELL-FORCADES^a, A. HERNÁNDEZ-GONZÁLEZ^b, C. FLORES-GONZÁLEZ^b, M.J. GARCÍA^d

^a Sección de Neuropediatría. ^b UCI Pediátrica. Hospital Puerta del Mar. Cádiz. ^d Centro de diagnóstico de enfermedades moleculares. Universidad Autónoma. Madrid

La acidemia metilmalónica con homocistinuria se produce por deficiencia combinada de dos coenzimas de la vía metabólica de la vitamina B₂: la adenosilcobalamina (adoCb1), que acompaña a la metilmalonil CoA mutasa para permitir el paso de metilmalonil CoA en succinil CoA, y la metilcobalamina (meCb1), coenzima de la metiltransferasa que permite el paso de homocistina a metionina. La incidencia es de 1:60.000 y la herencia, autosómica recesiva. Clínicamente variable, suele iniciar a los 2 meses con alteraciones hematológicas, neurológicas y problemas de alimentación. Se producen elevados niveles de homocistina en sangre y ácido metilmalónico en orina. *Caso clínico.* Presentamos el caso de una niña de 50 días sin alteraciones obstétricas de interés, fruto del primer embarazo de padres jóvenes no consanguíneos. AF sin interés. AP: ictericia transitoria al tercer mes de vida (Bili máx. 18,8, Coombs directo negativo, Hb 14). Consulta por rechazo en la alimentación, palidez y temblor. A la exploración se aprecia retraso psicomotor, succión débil, temblor de reposo, actitud distónica, hipotonía de miembros con hipertonía axial, nistagmo fino vertical, rasgos dismórficos leves, respiración irregular, hipertensión y olor peculiar de la orina. El peso, talla y PC estaban por debajo del pC3. Tenía anemia intensa normocítica (Hb 3,9) y leucopenia, esquistocitos en sangre periférica, y la medula ósea era hipoplásica en las series eritroides y megacariocítica. La ecografía y la RM revelaron una atrofia corticosubcortical grave sin alteraciones vasculares. El fondo de ojo reveló hemorragias en llama. Tuvo hiperamoniemia en dos ocasiones, pero no cetosis. Comenzó tratamiento con dieta pobre en metionina, treonina, valina e isoleucina, carnitina (100 mg/kg), vitamina B₁₂ (1 mg/día), betaína (100 mg/kg/día) y captopril, con buena respuesta. A los 4 meses sufrió una hidrocefalia aguda que precisó derivación de LCR y en varias ocasiones ha presentado candidiasis. *Comentarios.* Destacar la importancia de un diagnóstico temprano para realizar un tratamiento adecuado y consejo genético.

P21. TOXICIDAD MITOCONDRIAL SECUNDARIA A TERAPIA ANTIRRETROVIRAL

M.L. NAVARRO-GÓMEZ^a, C. GARZO-FERNÁNDEZ^b, A. TRABA^c, L.A. CARRETERO-ALMIÑANA^d, F. ÁLVAREZ-RODRÍGUEZ^d, P. CASTRO^b, P. APARICIO^a, E. SANZ^a

^a Sección de E. Infecciosas Pediátricas. ^b Sección de Neurología Pediátrica. ^c Neurofisiología Clínica. ^d Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid

Objetivos. La terapia antirretroviral de gran actividad (TARGA) ha logrado mejorar las expectativas de supervivencia y la calidad de vida de los niños

infectados por VIH, si bien se ha descrito toxicidad mitocondrial. **Pacientes y métodos.** Se describe el caso de un paciente diagnosticado de infección VIH por transmisión vertical con 15 años de edad. En ese momento presenta un estudio inmunológico con CD4% 1,59 (12/mm³), CD8% 12,96, CD4/CD8 0,12, carga viral para VIH 26.800 copias/mm³. Se instaura tratamiento antirretroviral con estavudina, didanosina y efavirenz, que inicialmente se tolera sin toxicidad, mostrando eficacia virológica e inmunológica. Al mes, la carga viral es indetectable y CD4% 3 (128/mm³), CD8% 35, CD4/CD8 0,08. Clínicamente se encuentra asintomático. Seis meses después del inicio de terapia antirretroviral en un control analítico muestra por primera vez elevación moderada de transaminasas (GOT 80 U/L, GPT 70 U/L) y de ácido láctico, sin sintomatología acompañante. Tres meses después presenta clínica digestiva, dolores y parestias de mayor intensidad en extremidades inferiores que superiores bilaterales, simétricas y de predominio distal, mal estado general, taquipnea y analítica pH 7,29, exceso de base -12, pCO₂ 28, pO₂ 80, anión GAP 26, ácido láctico 15 mM/L, GOT 214 U/L, GPT 171 U/L, CPK normal y función renal normal. Se retiran antirretrovirales y evoluciona fatalmente; en 10 días la clínica neurológica referida progresa, entra en un coma profundo areactivo y fallece. RM normal. LCR normal, incluido estudio de virus por PCR. Examen neurofisiológico: polineuropatía sensitivomotora de tipo axonal y de grado muy importante. A. patológica: pendiente de microscopía electrónica. **Conclusiones.** A pesar de reconocer la mejoría que el tratamiento TARGA ha supuesto en la infección VIH no debemos olvidar la toxicidad que esta terapia puede producir, especialmente en el ámbito mitocondrial. Ante la sospecha clínica de la misma debe realizarse precozmente el diagnóstico para evitar la irreversibilidad de la afectación.

P22. VARIABILIDAD DE EXPRESIÓN FENOTÍPICA FAMILIAR DE LA MUTACIÓN A8344G DEL ARNt^{Lys}

I. OBANDO-SANTAELLA, T. BERMEJO-GONZÁLEZ, C. SERRADILLAS-RODRÍGUEZ, L. RUIZ DEL PORTAL, M. NIETO-BARRERA

Sección Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

Introducción. La mutación puntual A8344G del ARNt^{Lys} es responsable de un 80-90% de casos de encefalopatía miocónica con fibras rojas rasgadas (MERRF). Esta mutación se ha asociado ocasionalmente con otros fenotipos clínicos, entre los que cabe citar el síndrome de Leigh (SL), oftalmoplejía crónica progresiva, MELAS o la degeneración espinocerebelosa. El presente caso ilustra sobre la posible variabilidad de expresión fenotípica de esta mutación a nivel intrafamiliar. **Caso clínico.** Niña de 10 años que consultó por torpeza motora y retraso escolar. Entre los antecedentes familiares destacaba la existencia de un hermano fallecido hace 10 años a los 14 meses de edad tras un cuadro de rápido deterioro neurológico asociado a trastornos del ritmo respiratorio y con hallazgos necropsícos característicos de SL. En la exploración se apreció inestabilidad en la marcha, dismetría y temblor intencional. En los exámenes complementarios se encontró una moderada elevación de lactato (3,98 mM/L), con incremento de la relación lactato/piruvato (91) y 3-OH butirato/acetacetato (6,3). La RM cerebral mostró señales con leve hiperintensidad en T₂ en la cabeza de ambos núcleos caudados. Genéticamente, la mutación ARNt^{Lys} A8344G se hallaba presente en más del 50% de linfocitos. El fenotipo de la paciente contrasta con el grave cuadro clínico del hermano fallecido por SL, que con alta probabilidad fue causado por la misma mutación puntual del ADN mitocondrial. **Conclusiones.** La mutación ARNt^{Lys} A8344G se puede presentar con una expresión fenotípica variable familiar, incluyendo pacientes con SL.

P23. DESCRIPCIÓN DE DOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE NIEMAN PICK TIPO C

L. SANTALÓ-GONZÁLEZ^a, T. BERMEJO-GONZÁLEZ^a, I. OBANDO-SANTAELLA^a, V. GARCÍA-BERNABEU^a, C. SERRADILLA-RODRÍGUEZ^(A), L. RUIZ DEL PORTAL^a, M. NIETO-BARRERA^a, M.J. COLL^a, A. CHABÁS^b
H.I.U. Virgen del Rocío. Sevilla. ^b I. de Bioquímica de Barcelona.

Introducción. La enfermedad de Nieman Pick tipo C (NPC) es una neurolipidosis causada por una alteración en el tránsito intracelular del colesterol. Un 95% presentan mutación en el gen NPC1 que codifica una perineasa en el compartimento endosómico tardío con función en el flujo transmembrana. El 5% restante presentan una mutación en el gen HE1. La sintomatología puede aparecer a cualquier edad, y la clínica es muy heterogénea. **Casos clínicos.** Se describen dos pacientes que se presentaron con uno de los

fenotipos más habituales: colestasis neonatal y que tras un período silente desarrollaron enfermedad neurológica progresiva. **Caso 1.** Niño que consulta a los 3 años por retraso en las adquisiciones madurativas. Antecedentes: colestasis neonatal grave con ascitis e hipertensión portal. En la exploración, hepatomegalia, hipotonía generalizada, ataxia troncular y paresia ocular supranuclear. **Caso 2.** Niño que a los 15-16 meses presenta cuadro regresivo con marcha dificultosa y pérdida del lenguaje y de forma progresiva hipotonía axial e hipertonia distal. Exploración: hepatomegalia, oftalmoplejia, deformidad en manos y pies. A los 3 años aparecen crisis miocónicas en salvas de 3-4 s. Antecedentes personales: ictericia colestásica neonatal. Presentó deterioro progresivo, con *exitus* a los 6 años. Pruebas complementarias. Estudio de médula ósea: macrófagos con citoplasma espumoso. Tinción citoquímica con filipina de fibroblasto: acúmulo de vesículas perinucleares fluorescentes. Actividad de esfingomielinasa parcialmente disminuida. EMG: neuropatía desmielinizante. **Conclusión.** La NPC es una de las neurolipidosis más frecuentes. Por su heterogeneidad clínica hay que considerarla en el diagnóstico diferencial de cuadros que presenten síntomas neurológicos, psiquiátricos o afectación del sistema reticuloendotelial.

16. TRASTORNOS VASCULARES, TRAUMÁTICOS Y MOTORES

Moderadores: Dres. Benito Otero y María Eugenia Yoldi

P24. QUISTE LEPTOMENÍNGEO POR TRAUMATISMO DESCONOCIDO

A. LÓPEZ-LAFUENTE^a, M.A. AMARILLA^b, M.J. LÓPEZ-RODRÍGUEZ^a, M. RONCERO^a, M.J. ALONSO^c, V. PITARCH^c, V. CARRETERO^a

^a Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Radiología. ^c Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres

Introducción. El quiste leptomeníngeo, fractura craneal evolutiva o en crecimiento, es una complicación rara de traumatismos cefálicos generalmente desconocidos en niños menores de 3 años de edad. Se desarrolla al desgarrarse la duramadre durante el traumatismo. Debido a las pulsaciones del LCR a través del desgarro se hernia la aracnoides, se erosiona el hueso, se amplía la fractura y el líquido acumulado forma un quiste. También puede producir encefalomalacia, porencefalia, herniación de tejido cerebral y pseudoaneurismas. Su incidencia es de 0,05 a 1,6%. La mayoría se localizan en el parietal. Las manifestaciones neurológicas pueden incluir convulsiones focales y déficit relacionados con la localización. El tratamiento consiste en la excisión del quiste y reparación del defecto dural. **Caso clínico.** Niño de 3 años y 4 meses de edad, remitido a estudio por tumoración fluctuante de partes blandas en parietal derecho de un año de evolución. AF: sin interés. AP: embarazo, parto y período neonatal normal. Desarrollo psicomotor normal. No antecedentes traumáticos. EF: fenotipo normal. Perímetro cefálico: P25-50. Abultamiento de partes blandas en zona parietal derecha de 2-3 cm de diámetro, depresible, no doloroso, no soplos, se palpan bordes óseos de calota bien definidos. Pares craneales normales. Fondo de ojo normal. Fuerza, tono, reflejos miotáticos, sensibilidad: normal. Cerebelo normal. Marcha y variantes normales. PC: ecografía de partes blandas: formación superficial por debajo del tejido celular subcutáneo, **de 3'1.5 cm??**, de características líquidas. Disrupción de calota de 3 cm. Eco-Doppler color: flujo en la pared del quiste. Radiografía cráneo: lesión lítica con bordes festoneados. TAC craneal: área lítica en parietal derecho con diastasis de los fragmentos de 3 cm, ocupada por formación quística que protuye hacia el exterior sin evidencia de herniación cerebral. EEG normal. IRM craneal normal. **Conclusiones.** Se debería hacer un control clínico de las fracturas craneales lineales diastáticas hasta confirmar que no se convierten en evolutivas. Si en el seguimiento se detecta ensanchamiento de la línea de fractura o aparición de una masa blanda, debe realizarse una neuroimagen. La extirpación quirúrgica precoz del quiste leptomeníngeo y el cierre del defecto óseo y desgarro dural puede prevenir daños neurológicos irreversibles.

P25. TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO EN LA INFANCIA: PRESENTACIÓN DE 34 CASOS

N. GARÓFALO-GÓMEZ^a, E.M. ESTEBAN-HERNÁNDEZ^a, N.L. SARDIÑAS-HERNÁNDEZ^a, J. VARGAS-DÍAZ^a, E. ROJAS-MASSIPE^a, L. NOVOA-LÓPEZ^b

^a Servicio de Neurología Infantil, Instituto de Neurología y Neurocirugía.

^b Servicio de Neurología infantil. Hospital Pediátrico Pedro Borras Astorga. La Habana, Cuba

Objetivo. Se estudia un grupo de 34 pacientes con el diagnóstico de trastorno del movimiento, ingresados en el Servicio de Neuropediatría del Instituto de Neurología y Neurocirugía entre marzo de 1997 y febrero del 2002, con el objetivo de analizar la distribución de los mismos según el tipo de movimiento involuntario. **Pacientes y métodos.** Se recopilaban los datos relacionados con el cuadro clínico de la enfermedad, los estudios de neuroimagen y el electroencefalograma. **Resultados.** La distonía (35%), los tics (29%) y la corea (26%) fueron los trastornos del movimiento más frecuentes en nuestro grupo. Se diagnosticaron dos pacientes con enfermedad de Wilson. La edad promedio del inicio de los movimientos involuntarios fue de 8 años. La tomografía axial computadorizada sólo fue positiva en una paciente con una corea sintomática por infarto cerebral. **Conclusiones.** Las discinesias representaron los trastornos del movimiento más frecuentes del grupo estudiado, destacándose la distonía, los tics y la corea.

P26. SÍNDROME DEL BEBÉ SACUDIDO

E. MARTÍNEZ-SALCEDO^a, M. HERRERA-MURILLO^b, M.J. FUENTES^b, R. REIG^b, L. SANGUINO-LÓPEZ^a

^a Servicio de PEDIATRÍA. ^b Servicio de Medicina Intensiva. Hospital General Universitario. Alicante

Introducción. El síndrome del bebé sacudido (SBB) es una forma de maltrato infantil del niño pequeño. El diagnóstico se realiza por la clínica de encefalopatía aguda junto con la presencia de hemorragias retinianas con o sin hemorragias intracraneales y evidencias o no de daño externo. La existencia de hemorragias intrarretinianas y en la vaina del nervio óptico se consideran muy útiles en el diagnóstico del SBB. Las maniobras de resucitación cardiopulmonar también son causa de hemorragias retinianas. **Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 3 meses que mostró los datos clínicos característicos del SBB y discutimos los mecanismos probables de daño cerebral implicados en este paciente revisando la literatura al respecto.

P27. HEMIPLEJÍA INFANTIL AGUDA COMO MANIFESTACIÓN CLÍNICA DE HIPERHOMOCISTINEMIA MODERADA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

T.M. ESPINETTE-DÍAZ^a, L.E. BRICEÑO^a, J. LEAL^a, L. INDIAGO^a, C. SOLÓRZANO^a, A. MAHFOUD^b, A. GARCÍA^c, R. APITZ^c

^a Servicio de Neurología, Hospital de Niños J.M. de los Ríos. ^b Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. ^c Laboratorio de Trombosis Experimental. Instituto Venezolano de Investigaciones Científicas. Caracas, Venezuela

Introducción. EN 1969, McCully hizo la observación, de que niveles elevados de homocisteína en plasma se asociaban con enfermedad cerebrovascular. **Pacientes y métodos.** Preescolar de 4 años, que ingresa por déficit motor izquierdo. Antecedentes: no contributivos. Desarrollo acorde. Examen físico: condiciones regulares. Peso/talla: percentil 3. Fondo de ojo normal, escleras azules, hemiplejía directa izquierda, marcha parética. Paraclínicos: perfil hematológico, coagulación, punción lumbar, anticuerpos antifosfolípidos, perfil inmunológico y vitamina B₁₂, normales. Homocisteína: 120 μM/mL (aumento moderado). Ácido fólico: 3,87 nM (disminuido). Estudio polimorfismo: heterocigosis. Electroencefalograma: anormal, lento focal derecho. Resonancia magnética: hiperintensidad de la banda periventricular derecha y cabeza del núcleo caudado. **Resultados.** Permaneció hospitalizada 28 días; se administró fenobarbital, oxcarbamazepina y difenilhidantoína, por convulsiones focales izquierdas. También recibió aspirina infantil, ácido fólico y vitaminas B₁₂ y B₆. Posteriormente (6 meses de seguimiento) persistieron crisis, y se utilizó: ácido valproico y lamotrigina, con poca respuesta. Hace 2 meses inició topiramato y clonazepam, y se mantuvo anictal. Los niveles de homocisteína y ácido fólico se normalizaron. **Discusión.** A pesar de ser una rara entidad, la hiperhomocistinemia (HHMC) debe considerarse en el diagnóstico diferencial de la hemiplejía infantil aguda. Ésta puede resultar de: defectos enzimáticos, deficiencias nutricionales (vitamina B₁₂, piridoxina, folatos) y causas secundarias. En este caso, la asociación de una HHMC moderada y una deficiencia de ácido fólico condicionaron la aparición de un evento cerebral isquémico. La HHMC moderada constituye un factor de riesgo independiente para la enfermedad cerebrovascular; el riesgo, en niños, se ha calculado en 3,3 (CI 95%: 1,5-7,3).

P28. INFARTO PERINATAL SECUNDARIO A HIPOPLASIA DE LA ARTERIA CARÓTIDA INTERNA DERECHA

R. JADRAQUE-RODRÍGUEZ^a, A. MUÑOZ-GONZÁLEZ^b, V. GONZÁLEZ-MARTÍNEZ^a, S. GUILLÉN-MARTÍN^a, S. BELDA-HOFHEINZ^a, R. SIMÓN DE LAS HERAS^a, F. MATEOS-BEATO^a

^a Unidad de Neurología Infantil. ^b Servicio de Radiología, Neurorradiología Infantil. Hospital Doce de Octubre. Madrid

Introducción. La hipoplasia de la arteria carótida interna es una anomalía congénita rara que ocurre en menos del 0,01% de la población general. Existe una predominancia izquierda en 2/3 de los casos. El origen exacto es incierto, pero se piensa que es debido a fallos mecánicos o hemodinámicos en el desarrollo embriológico de la arteria. Se conocen pocos casos diagnosticados en la edad pediátrica, lo que indica que el riego colateral es suficiente para mantener una buena perfusión cerebral en estas edades. Puede presentar síntomas en edades más avanzadas debido a insuficiencia cerebrovascular. Presentamos el caso de un niño con hipoplasia carotídea derecha de inicio neonatal. **Caso clínico.** Varón nacido de embarazo controlado y cesárea programada sin incidencias. Al nacer le observaron menor tono en miembro superior izquierdo, por lo que se le realizó una ecografía y un TAC cerebrales donde se vio un infarto temporooccipital hemisférico derecho extenso. No se encontró causa y se inició rehabilitación a pesar de lo cual quedó con una hemiparesia izquierda fundamentalmente braquial. A la edad de 9 años comenzó con crisis parciales simples que se controlaron con carbamazepina. Un primer EEG mostró un foco temporal izquierdo y ante la no concordancia anatómica con la lesión precedente se pidió una RM con secuencias de angio-RM. La RM muestra una gran pérdida de sustancia parietal derecha en el territorio de la arteria cerebral media correspondiente, acompañado por la retracción ipsilateral del asta ventricular. En el estudio de angio-RM se aprecia una disminución marcada del calibre de la carótida interna extracraneal desde su porción, cuando menos, intrapetrosa, acompañado de un canal carotídeo pequeño, lo que refleja que el infarto cerebral medio fue debido a una lesión de formación del sistema carotídeo derecho y que la circulación de suplencia no fue suficiente para restaurar el flujo de la zona del hemisferio cerebral infartado. Un nuevo EEG mostró un foco de puntas centrotemporales izquierdas sugerentes de epilepsia parcial benigna de la infancia. **Conclusiones.** La hipoplasia o aplasia de la carótida interna es un defecto raro que no suele ser sintomático en la infancia. Su diagnóstico tiene importancia en el tratamiento de posibles futuros episodios isquémicos; para ello, la realización de una angio-RM sería aconsejable en los casos de infartos infantiles de etiología no filiada.

P29. ACCIDENTE CEREBROVASCULAR FETAL EN PACIENTE CON FACTOR V DE LEIDEN

A. VERDÚ-PÉREZ, M.R. CAZORLA, P. SÁNCHEZ, J.C. MORENO, J. COBAS, M.D. MÁRQUEZ, A. ACRESPO, L. SENTCHORDI

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo

Caso clínico. Recién nacido a término, segundo hijo de padres sanos no consanguíneos. En ecografía a la 28ª semana de gestación se detecta zona hiperecogénica paraventricular frontal izquierda interpretada como hemorragia en probable zona isquémica (infarto hemorrágico). En controles sucesivos la lesión se convierte en zona hipocogénica subcorticoparaventricular compatible con lesión quística residual. El examen físico neonatal fue normal, excepto una tendencia a la lateralización cefálica a la izquierda. Se realizó estudio de hipercoagulabilidad y se encontró: resistencia a la proteína C activada anormal con ratio 1,5 (ratio normal > 2,2), AT-III, proteínas C y S normales. En la RM cerebral se observó una cavidad quística paraventricular izquierda en conexión con ventrículo y atrofia cortical asociada. Su desarrollo posterior ha sido favorable; presenta a la exploración paresia moderada de miembro superior derecho y el resto de hitos madurativos son adecuados a su edad. **Comentarios.** Los hallazgos descritos corresponden a una lesión isquémico-hemorrágica originada en el período fetal, debido a la presencia de un estado protrombótico (factor V de Leiden) como factor predisponente. Se trata de la comunicación más precoz de accidente cerebrovascular fetal descrita hasta ahora en la literatura.

P30. MIELOPATÍA DE ORIGEN PERINATAL. DESCRIPCIÓN DE CUATRO CASOS

M. PENAS-PRADO ^a, A. CAMACHO-SALAS ^a, R. JUNTAS-MORALES ^a, A. VILLAREJO-GALENDE ^a, R. SIMÓN DE LAS HERAS ^b, F. MATEOS-BEATO ^b
^a Servicio de Neurología. ^b Sección de Neurología Infantil. Hospital Doce de Octubre. Madrid

Introducción. La mielopatía perinatal forma parte del diagnóstico diferencial de la hipotonía del neonato. Su diagnóstico clínico es difícil, por asociarse frecuentemente a sufrimiento fetal durante el parto y encefalopatía hipóxica. Presentamos los casos de mielopatía con origen perinatal diagnosticados en nuestro hospital entre 1991 y 2001, con revisión del cuadro clínico, pruebas diagnósticas y etiología de los mismos. **Casos clínicos.** Caso 1. Parto eutócico con asfixia perinatal. Hipotonía, paraparesia, hiporreflexia y globo vesical. Caso 2. Cesárea por podállica. Hipotonía, arreflexia, paraparesia, respiración diafragmática y globo vesical. Caso 3. Cesárea por no progresión. Sufrimiento fetal agudo. Paraparesia con hipotonía e hiperreflexia. Caso 4. Parto vaginal traumático. Paraparesia, hipotonía e hiperreflexia. **Resultados.** Tres de los pacientes presentaban una mielopatía de origen isquémico (uno de ellos probablemente prenatal) y uno de origen traumático. Presentamos los resultados de las pruebas realizadas, incluyendo las imágenes disponibles (RM medular en dos y ecografía y RM inicial y evolutiva en uno). **Conclusiones.** El índice de sospecha debe ser alto para el diagnóstico de mielopatía perinatal, por solaparse sus síntomas con los de otras patologías provocadas por hipoxia o traumatismo durante el parto, o trastornos neuromusculares congénitos. La mielopatía traumática es actualmente infrecuente por la mejoría en el manejo obstétrico. La mielopatía hipoxicoisquémica es una entidad infradiagnosticada, y su origen prenatal es un hecho conocido, aunque excepcional. La ecografía medular presenta interés para su diagnóstico precoz, y la RM es la prueba de elección para confirmación diagnóstica y definición del tipo de lesión. El EMG es de gran ayuda para la localización del nivel lesional.

P31. INFARTOS CEREBRALES DE REPETICIÓN EN UN PACIENTE CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

C. DÍAZ-BUSCHMANN, M.L. RUIZ-FALCÓ, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA, J.J. GARCÍA-PENAS

Sección de Neurología 2. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid

Objetivo. Presentar el caso de un paciente con distrofia muscular de Duchenne (DMD) que en su evolución presentó complicaciones cerebrales poco habituales. **Pacientes y métodos.** Revisamos de forma retrospectiva los datos de la historia clínica prestando especial atención a las complicaciones isquémicas cerebrales. Paciente de 13 años de edad, diagnosticado de DMD, que consultaba por afasia y pérdida de fuerza de instauración brusca en extremidades derechas. En las pruebas de neuroimagen se visualizaban lesiones en los núcleos de la base y región cortical prerrolándica compatibles con infarto de la arteria cerebral media izquierda. El estudio cardiológico reveló un ventrículo izquierdo levemente dilatado con función sistólica gravemente deprimida. La evolución fue hacia una hemiparesia derecha residual. Seis meses más tarde presentó un nuevo episodio transitorio de afasia y desviación de la comisura de la boca mostrando en la RM lesiones en los núcleos de la base compatibles con infarto de la arteria cerebral media derecha. Se inició tratamiento antiagregante. En los días posteriores comenzó a presentar movimientos distónicos de predominio en extremidades superiores que semejaban inicialmente episodios paroxísticos. No mostró respuesta al tratamiento con fármacos antiepilépticos y en el registro de poligrafía-EEG no se objetivó ninguna actividad paroxística. Se diagnosticó distonía secundaria a infarto de los núcleos de la base. **Conclusiones.** 1) Las complicaciones cerebrovasculares en la DMD aparecen habitualmente asociadas a miocardiopatía dilatada y el origen habitualmente es cardioembólico. 2) La aparición de trastornos del movimiento en un paciente con DMD y afectación cerebral de origen vascular puede plantear problemas de diagnóstico diferencial con episodios paroxísticos epilépticos.

17. TRASTORNOS NEUROMUSCULARES

Moderadores: Dres. Ana M. Vernet y Alfonso Verdú

P32. DÉFICIT PARCIAL DE MEROSINA Y TRANSLOCACIÓN 6-16. A PROPÓSITO DE UN CASO

M. ANDRÉS-CELMA, J. BALAGUER, M. CASTELLÓ-POMARES, F. SEBASTIÁ, F. MAYORDOMO

Pediatría (Neurología Pediátrica). Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia.

Introducción. El déficit de merosina se ha asociado recientemente con la distrofia muscular congénita. El gen que codifica esta proteína radica en el cromosoma 6q22-23. El déficit puede ser total o parcial y en función de ello aparece una mayor o menor sintomatología. **Caso clínico.** Niña de 9 meses remitida desde atención primaria por retraso psicomotor leve (falta de sedestación). Antecedentes familiares: sin interés. Madre sana G1A0P1, embarazo gemelar bicorial biamniótico obtenido por FIV (células germinales de padres). Antecedentes personales: EG, 38 semanas. Apgar, 9/10. Peso, 2.680 g. Ganancia ponderal por el P3. Regurgitadora habitual en tratamiento con cisapride. Exploración: buen contacto con el medio. Facies inexpresiva. Escasa movilidad espontánea. Hipotonía de cuello, tronco y miembros inferiores. Fuerza y masa muscular disminuidas. ROT apagados y simétricos. No sedestación estable. Adecuada manipulación, realizando pinza. Pruebas complementarias: hemograma normal; química hemática normal; transaminasas normales; CPK, 136 mU/mL (normal); FO normal; eco-transfontanelar y RM cerebral normales; aminoácidos en plasma y orina normales; EMG: patrón miopático; cariotipo: translocación 6-16, afectando el locus 22-23 del cromosoma 6; cariotipo de los padres normal; biopsia muscular: deficiencia parcial de merosina. Evolución: lentamente favorable con persistencia de debilidad moderada. **Comentarios.** 1) En las pautas diagnósticas de los niños con retraso psicomotor se debe plantear siempre un estudio genético. 2) Las anomalías que afecten al cromosoma 6 en el locus 22-23 sugieren una posible alteración de la merosina, por lo cual es recomendable la realización de biopsia muscular.

P33. DISFERLINOPATÍA COMO CAUSA DE HIPERCKEMIA

L. CARRASCO-MARINA, T. DE SANTOS, M. VÁZQUEZ-LÓPEZ, A. ARREGUI-SIERRA

Servicio de Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid

Objetivo. Revisar una de las causas de elevación de la CPK en la infancia: las miopatías distales. **Pacientes y métodos.** Se trata de un varón de 12 años, asintomático y sin antecedentes de interés, que vemos por una elevación de la CPK de 7.024, detectada al investigar una hipertransaminasemia en la consulta de Digestivo. La exploración inicial fue normal. Se realizó el siguiente estudio: velocidad sedimentación normal, serología citomegalovirus y VIH y negativo, anticuerpos antinucleares, anticuerpos antimitocondriales y antiendomisio: negativos, láctico, amonio y TSH normal. Test de ejercicio isquémico: no concluyente. Electromiograma sin signos miopáticos. Electrocardiograma y radiografía de tórax normales. Estudio de CPK a la madre normal. Estudio de delecciones del gen de la distrofina normal. Evolución: 5 años después vuelve a consultar, tras haber dejado de acudir a las revisiones, por debilidad muscular de predominio distal con marcha en *estepage* y dificultad para correr, así como dolores en rodillas con el ejercicio. A la exploración: disminución de fuerza de grado IV/V en la flexión plantar y dorsal de ambos pies y musculatura intrínseca de las manos. Ligera hipertrofia muscular en pantorrillas y deltoides. No hiperlordosis lumbar. CPK de 27.558. Se realiza biopsia muscular que demuestra músculo con alteraciones distróficas y normalidad de las proteínas de membrana distrofina y sarcoglicanos y de las enzimas fosforilasa, PFK, MAD y LDH. Ante el predominio distal de la debilidad se solicita estudio inmunohistoquímico para disferlina que resulta totalmente ausente. Se diagnostica al paciente de disferlinopatía. **Conclusión.** Las disferlinopatías son una causa de elevación importante de CPK que hay que tener presente al valorar una distrofia muscular de inicio infantil si hay debilidad distal.

P34. FORMA GRAVE NEONATAL DE DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT CON HISTORIA FAMILIAR DESCONOCIDA

M.C. GOÑI-ORAYEN ^a, M.E. YOLDI-PETRI ^a, M.C. MENDIVIL-DACAL ^b, P. OLLAQUINDÍA-GARCÍA ^b, T. HERNÁNDEZ-LAGUNAS ^b, M.A. RAMOS-ARROYO ^c

^a Neuropediatría. ^b Neonatología. Servicio de Pediatría. ^c Servicio de Genética. Hospital Virgen del Camino. Pamplona, Navarra

Introducción. La distrofia miotónica congénita de Steinert es una enfermedad sistémica de herencia autosómica dominante. En las formas neonatales, la transmisión es casi siempre materna. El neonato presenta hipotonía y rasgos miopáticos variables. El diagnóstico se realiza mediante estudio genético, por

la sospecha clínica y la historia familiar. Presentamos dos casos graves neonatales con madres sanas y sin historia familiar. **Casos clínicos.** Caso 1. Primera gestación de 33 semanas, polihidramnios grave y alfa-fetoproteína elevada. Presentación de nalgas. Cesárea urgente por sufrimiento. Apgar 3/5. Reanimación neonatal con intubación. PN: 1.780 g, PC: 32,5. Madre sana, un primo fallecido al nacer sin diagnóstico. Exploración física: marcada hipotonía, megacefalia, facies miopática. Pies cavos irreductibles. Hiporreactividad global. Curso tórpido, sin poder extubarse, y fallece a los 87 días. Estudio metabólico normal, ecografía cerebral y TAC normales, estudio neurofisiológico normal, posible patrón miopático. Estudio neurofisiológico materno normal. Estudio genético positivo. Caso 2. Primera gestación de 33 semanas, polihidramnios. Antecedentes sin interés, madre sana. Cesárea urgente por bradicardia fetal. Apgar 2/4/5. Intubación e ingreso en UCI-NN. Exploración física: PN: 2.205 g, PC: 34,5 cm, marcada hipotonía general, facies miopática, paladar ojival, soplo sistólico 2/6 en mesocardio, pies equinos irreductibles, criptorquidia bilateral. Extubación al mes de vida. Evolución lenta pero favorable. Estudio genético positivo. **Conclusiones.** Debemos sospechar el diagnóstico ante neonatos con clínica compatible, aunque la madre no presente ningún tipo de alteraciones clínicas o electrofisiológicas. El estudio genético será concluyente.

P35. PARÁLISIS AISLADA UNILATERAL DEL VELO DEL PALADAR

M. FLORIACH-ROBERT, A. VILLAREJO, A. CAMACHO, M. PENAS, R. GARCÍA-RAMOS, R. SIMÓN, F. MATEOS

Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Doce de Octubre. Madrid.

Introducción. Las mononeuropatías craneales agudas son una patología frecuente en la infancia. La más frecuente es la que afecta al nervio facial, seguida de los trastornos de los nervios oculomotores. La parálisis aguda unilateral del velo del paladar aislada es rara. Presentamos un caso y describimos las características de los publicados hasta el momento. **Caso clínico.** Niña de 12 años que bruscamente presenta voz nasal, disfagia y paso de líquidos a las fosas nasales. El único hallazgo en la exploración era una parálisis del velo del paladar derecho. Una semana antes tuvo una infección autolimitada de vías respiratorias superiores, con fiebre de hasta 38,5 °C. El hemograma, estudio de coagulación, VSG, proteína C reactiva, bioquímica, perfil de vasculitis, y serologías para virus herpes simplex, citomegalovirus, Epstein-Barr, varicela-zoster, herpes humano 6, *Mycoplasma pneumoniae* y *Borrelia burgdorferi* fueron normales. El estudio del LCR (citobioquímica, índice de IgG, cultivos, serologías y citología) no mostró alteraciones. Una resonancia magnética craneal fue normal. A los siete días la paciente comenzó a mejorar y tres semanas después la motilidad del velo del paladar era normal. **Conclusiones.** La literatura médica recoge 29 casos de parálisis unilateral del velo del paladar, el 93% en la edad pediátrica, con un pronóstico de recuperación bueno. Se debe a una neuropatía del glossofaríngeo o del vago de probable etiología infecciosa. Como en nuestro caso, rara vez se consigue establecer una relación causal con un microorganismo en concreto.

P36. SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ Y MENINGITIS ASÉPTICA: DOS COMPLICACIONES INFRECIENTES EN EL LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

R. GARCÍA-RAMOS ^a, A. CAMACHO-SALAS ^a, T. MORENO-RAMOS ^a, V. GONZÁLEZ-MARTÍNEZ ^a, J. DÍAZ-GUZMÁN ^a, R. SIMÓN ^b, F. MATEOS ^b

^a Servicio de Neurología. ^b Neurología Infantil. Hospital 12 de Octubre. Madrid

Introducción. Las manifestaciones neurológicas en el LES aparecen en el 30-75% de los pacientes, y son raras como primera manifestación de la enfermedad. Entre ellas, el nervio periférico aparece afecto en menos del 10% y la meningitis aséptica es excepcional. **Pacientes y métodos.** Caso 1. Mujer de 16 años diagnosticada de LES con cuadro subagudo de parestias en extremidades inferiores, asociado a cefalea y astenia progresiva. A la exploración destaca: diparesia facial, tetraparesia 3/5 generalizada y con afectación de la flexoextensión del cuello, arreflexia universal y marcha imposible, siendo el resto normal. Se realizó una punción lumbar donde se objetivó una disociación albuminocitológica y un EMG que confirmaba una polineuropatía desmielinizante. La paciente evolucionó satisfactoriamente con altas dosis de corticoides y plasmáferesis. Caso 2. Mujer de 13 años que comienza con síndrome febril sin foco claro; ante la aparición de un meningismo se le realizó una punción lumbar, la cual mostró pleocitosis polimorfonuclear, hiperproteínoorraquia y hipoglucoorraquia. Se le pusieron

antibióticos pero aun así desarrolló un edema agudo de pulmón, un derrame pericárdico, una anemia importante y finalmente un shock que remontó con fármacos vasoactivos y corticoides. A los tres días, por mejoría del cuadro, se retiraron los corticoides, lo que hizo empeorar el cuadro neurológico. Finalmente se instauraron de nuevo corticoides y mejoró entonces tanto la clínica, así como la alteración del LCR. Ante la positividad repetida de los ANA se diagnosticó LES. **Conclusión.** Es importante tener en cuenta que el LES, como expresión de una alteración inmune basal, puede producir múltiples alteraciones en todo el organismo, con el fin de poder diagnosticar sus complicaciones o pensar en él en una presentación atípica de cualquier enfermedad, por lo demás, frecuente. Su asociación tanto al síndrome de Guillain-Barré como a la meningitis es importante para el tratamiento, pues esto nos obliga a introducir inmunosupresores ante su sospecha.

P37. SÍNDROME AURICULOTEMPORAL (FREY): PRESENTACIÓN DE SEIS CASOS

C. RUIZ-ESPINOZA, M.J. MARTÍNEZ-GONZÁLEZ, A. GARCÍA-RIBES, A. BILBAO, J.M. GARCÍA-MARTÍNEZ, C. GARAIZAR, J.M. PRATS-VIÑAS
Unidad de Neuropediatría, Unidad de Alergia Infantil. Hospital de Cruces. Barakaldo, Bizkaia

Introducción. El síndrome de Frey o auriculotemporal se caracteriza por episodios recurrentes de eritema facial, limitados al territorio del nervio auriculotemporal, rama del trigémino. Aunque es relativamente común en el adulto tras la lesión del nervio o afectación de la glándula parótida, ha sido rara vez descrito en niños. **Casos clínicos.** Revisamos seis niños, remitidos a Alergología Infantil en los últimos 16 meses, por presentar de modo recurrente, un eritema facial unilateral (un caso bilateral), desde la comisura bucal hasta la base de la zona temporal, que se inicia de manera inmediata tras la ingesta y que desaparece minutos a horas tras su cese. En cinco de los casos, el eritema se produjo tras la introducción de las frutas en la alimentación, y en otro, a los 2 años. Los alimentos más frecuentemente implicados fueron las frutas, ingeridas de manera aislada o conjunta, y en menor medida verduras, cereales y dulces. No asociaban dolor ni sudación. En un caso lagrimeo ocular unilateral. En cuatro de ellos se había utilizado fórceps, y en uno, ventosa durante el parto. Se realizaron PRICK e IgE específicas a los diferentes alimentos implicados en cinco casos, siendo negativos, y la provocación fue positiva en tres, habiendo remitido en el resto. **Discusión.** La hipótesis más admitida en este trastorno es que se desencadena por la salivación y que se debe a una innervación aberrante tras lesión traumática del nervio. No debe confundirse con una reacción alérgica o con una crisis comicial, para evitar la realización de pruebas innecesarias.

P38. PRESENTACIÓN AGUDA DE UN CASO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

M.A. RUIZ-GÓMEZ ^a, J.C. DE CARLOS VICENTE ^b, G. PICÓ-FUSTER ^a, M. CANELLAS ^c, I. ILLA ^d

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. ^c MIR Pediatría. Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca. ^d Servicio de Neurología. Hospital Sant Pau. Barcelona

Presentamos a una paciente con diagnóstico de atrofia muscular espinal (AME) tipo I, homocigota para el exón 7 y 8 en el SMN gen (cromosoma locus 5q11-q13), cuya forma de presentación fue a los 2 meses de edad, de una tetraparesia flácida arrefléctica aguda posvacunal (una semana después de la vacuna DPT, polio oral, *Haemophilus influenzae*, meningococo C y hepatitis B). El estudio electrofisiológico evidenciaba una disminución de la velocidad de conducción motora con ausencia del potencial sensitivo. La determinación de anticuerpos antigangliósido fueron positivos 1/90.000, negativizándose posteriormente en el transcurso de la enfermedad. En un inicio, la respuesta al tratamiento con gammaglobulina fue de mejoría clínica transitoria (recuperación parcial de la motilidad en EESS y de la dificultad respiratoria), lo que permitió su salida de UCIP. Posteriormente se restauró de forma progresiva la paraparesia, con dificultad respiratoria, y se iniciaron fasciculaciones linguales. El estudio del ADN molecular confirmó el diagnóstico de AME. Desde 1992 se han descrito varias formas de presentación atípicas de AME. Nuestro caso aporta además la presencia de anticuerpos antigangliósido y la evolución en los estudios electrofisiológicos. El diagnóstico de AME tipo I debe pensarse en cualquier niño menor de un año que se presente con una hipotonía aguda, aunque existan criterios de exclusión.

P39. BIOPSIA MUSCULAR POR AGUJA CON ASPIRACIÓN INCORPORADA EN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARESE. SALINERO-PANIAGUA ^a, C. GARZO ^b, A. TRABA ^c, P. CASTRO ^b, A. ESTEBAN ^c^a Anatomía Patológica. ^b S. Neuropediatría. ^c S. Neurofisiología. HGU Gregorio Marañón. Madrid

Introducción. La biopsia muscular por aguja se ha intentado desde antiguo, con resultados poco convincentes, ante el problema de obtener muestras suficientes para estudio histológico en pacientes con escasa masa muscular, en situaciones en que es interesante repetir una toma biopsica muscular y para lograr un procedimiento fácilmente tolerable. **Pacientes y métodos.** Hemos estudiado 90 pacientes con tomas biopsicas con agujas de 0,4 y 0,8 mm tipo Liverpool modificado, con sistema de aspiración manual incorporado. Se han tomado una media de tres tomas por pacientes, variando entre cinco y dos. Esas tomas se han congelado y fijado para estudio ME. **Resultados.** La tolerancia a la toma es muy buena; los pacientes no se han negado a que se realicen varias tomas en algunos casos en días distintos, y no se ha requerido quirófano ni sutura superior a un punto de aproximación. El material obtenido ha sido adecuado para el estudio morfológico completo para el estudio ultraestructural en 53 casos, e insuficiente en dos casos, en ambos por aparecer tejido fibroadiposo únicamente y en tomas de muy pequeño tamaño. Una de las tomas correspondía a una afectación denervatoria crónica con un tejido duro. **Conclusiones.** La biopsia por aguja con aspiración incorporada en niños se tolera perfectamente y permite realizar varias tomas en el curso de una enfermedad neuromuscular; sus resultados son suficientes para el estudio histológico, histoquímico y ultraestructural. En nuestro centro es el método de rutina actualmente.

18. TRASTORNOS INFECCIOSOS Y MALFORMATIVOS

Moderadores: Dres. Francisco Carratalá y Concepción Escofet

P40. FACTORES DE RIESGO INTRAFAMILIAR PARA LA ADQUISICIÓN DE LA NEUROCISTICERCOSIS SINTOMÁTICA EN NIÑOS

F. AGUILAR-REBOLLEDO, R. CEDILLO, F.R. VELÁSQUEZ, A. ENCISO, P. LLAGUNO, M. RENDÓN, D. RAYO, J. TORRES, S. GARZA, J. HERNÁNDEZ, L. VÉLEZ, O. MUÑOZ

Epidemiología Clínica, U. I. En Epidemiología Clínica, U. I. En Enfermedades Infecciosas y Parasitarias, y Depto. de Neurología H. Pediatría CMN-SXXI, IMSS; Depto., de Neurología H. Infantil de México, SSA y Depto. Neurología HG CMN La Raza, IMSS México D.F. MÉXICO

Objetivo. Identificar los factores de riesgo en el ámbito familiar que se asocian a neurocisticercosis sintomática (NCS) en niños. **Pacientes y métodos.** Estudio multicéntrico, prospectivo, de casos y controles, entre 1997 y 2000. Casos: <16 años, con diagnóstico clínico y tomográfico (TCC) de NCS. Controles: niños sin datos clínicos, ni por TCC de NCS. Apareamiento por edad y sitio de reclutamiento. Se registraron las condiciones socioeconómicas, hábitos de higiene y alimentación. Se recogieron muestras para coproparasitoscopio (CPS), búsqueda de huevecillos de *Taenia sp.*, muestras de suero para inmunoelectrotransferencia (IET), para la detección de anticuerpos específicos contra cisticerco. Se realizaron índices de validez y fiabilidad, razón de momios (RM) con IC de 95%. **Resultados.** Se reclutaron 23 casos y 46 controles, con un total de 61 y 130 familiares para los casos y los controles. Las manifestaciones clínicas más comunes fueron: epilepsia (78%), cefalea (48%) y síndrome de cráneo hipertensivo (30%). La TCC mostró predominio de lesiones únicas (70%). Se detectó *Taenia sp.* en un familiar de un caso, y en ninguno de los controles (p= NS). La IET fue positiva en 54% de los casos y en ninguno de los controles (p< 0,001). La IET fue positiva en 15% de los familiares de casos, y en 2% de los familiares de controles (OR= 9,94; IC 95% 1,1-228). **Conclusiones.** La manifestación clínica más común fue la epilepsia, y en la TCC, las lesiones únicas. La detección de anticuerpos específicos contra cisticerco mediante IET indica un alto riesgo de la presencia de un niño con NCS dentro del grupo familiar, el cual puede ser un método para la oportuna detección.

P41. HIPOACUSIA PROFUNDA Y ATAXIA COMO INICIO DE UNA MENINGITIS MENINGOCÓCICAP. BETRIÁN-BLASCO ^a, M. CUADRADO-MARTÍN ^a, A. MUÑOZ-MELLADO ^a, M.C. BOLDOVA-AGUAR ^a, I. ADIEGO-LEZA ^b, J. LÓPEZ-PISÓN ^a^a Sección de Neuropediatría. ^b Servicio de O.R.L. Hospital infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La hipoacusia es una complicación frecuente y sobradamente conocida de las meningitis bacterianas agudas, pudiendo ser unilateral o bilateral, parcial o total. Sin embargo, es inusual y poco conocida la hipoacusia como forma de presentación, que puede asociarse a ataxia. **Caso clínico.** Niño de 6 años con síndrome febril y vómitos de 24 horas de evolución, que consultó por sordera brusca bilateral en las últimas 12 horas. Presentaba temperatura axilar de 39°C con unos signos meníngeos dudosos. Manifestaba una falta de respuesta a estímulos auditivos, pudiendo construir frases correctamente, y ataxia franca con imposibilidad para la marcha, siendo el resto de la exploración normal. TAC craneal normal. Leve leucocitosis con neutrofilia. LCR: 2.200 leucocitos por campo, con 96% neutrófilos, proteínas 2,88 g/L, glucorraquia 75 mg/dL, glucemia 186 mg/dL. Se instauró tratamiento con aciclovir, dexametasona y antibioterapia IV. Se aisló en el LCR *Neisseria meningitidis* grupo B. La ataxia desapareció al cuarto día, pero 4 meses después persiste cofosis en oído izquierdo y una profunda hipoacusia neurosensorial en el oído derecho. **Discusión.** Destacamos la presentación de hipoacusia profunda bilateral y ataxia en las primeras horas de una meningitis meningocócica. Como sucedió inicialmente en nuestro caso, pueden llevar a la confusión con una encefalitis aguda con ataxia y agnosia auditiva. Se piensa que son por afectación de cóclea y vestíbulo, cuya fisiopatología es discutida. Pueden ser el primer signo clínico y pasar desapercibidas si son poco importantes y transitorias. La ataxia desaparece habitualmente, pero la hipoacusia puede ser irreversible.

P42. SÍNDROME DE MILLER-FISHER EN UNA NIÑA DE TRES AÑOS

J. VARGAS DÍAZ, N.L. SARDIÑAS, O. ALEMÁN, N. GARÓFALO, J. GUTIÉRREZ, E. ROJAS, L. NOVOA

Servicio de Neurología Infantil. Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana, Cuba.

Introducción. El síndrome de Miller-Fisher (oftalmoplejía, ataxia y areflexia) se presenta raramente en la edad pediátrica, y se considera una variante del síndrome de Guillain-Barré y de naturaleza inmune. **Caso clínico.** Niña de 3 años, sana, que comenzó con visión doble e imposibilidad para la marcha una semana después de un cuadro febril inespecífico. Al examen evidenció paresia de ambos rectos externos, fuerza muscular conservada y reflejos osteotendinosos ligeramente disminuidos de forma generalizada. 72 horas después presentó paresia facial periférica izquierda, con disminución progresiva de la fuerza muscular y de los reflejos osteotendinosos, requiriendo al sexto día intubación endotraqueal y ventilación mecánica. El estudio del LCR mostró: 0 células, 1,4 g/L de proteínas y Pandy +++++. Se trató con gammaglobulina (400 mg/kg/día) y cefotaxima EV. Presentó fiebre y tensión arterial de 150/110 mmHg. Permaneció intubada 6 días, recibió cinco dosis de gammaglobulina con mejoría progresiva de la fuerza muscular y normalización del LCR al día 20 de la evolución. Estudios de imágenes, hemoquímica y cultivos del LCR normales. La conducción nerviosa motora mostró daño mielínico de moderada a grave intensidad con bloqueo de la conducción en nervios peroneos. **Conclusión.** Paciente que comenzó con oftalmoplejía y ataxia, evolutivamente arreflexia, paresia facial y afectación respiratoria, tratada con gammaglobulina y buena evolución.

P43. OFTALMOPLEJÍA-ATAXIA-ARREFLEXIA (SÍNDROME DE MILLER-FISHER) EN UN NIÑO DE 17 MESES Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

L. AYLLÓN, J. IBÁÑEZ-GODOY, J. SIERRA-RODRÍGUEZ, M.A. DELGADO-RIOJA, M.L. ROSSO-GONZÁLEZ, E. JIMÉNEZ-FERNÁNDEZ

Unidad de Neuropediatría. Hospital Juan Ramon Jiménez. Huelva

Introducción. El síndrome de Miller-Fisher (SMF), caracterizado por ataxia, arreflexia y oftalmoplejía, es infrecuente en el niño (29 casos publicados en la revisión practicada). En general, se considera una variante M del síndrome de Guillain-Barré. Sin embargo, existen autores que piensan que este síndrome puede tener un origen central, del tipo de la encefalitis benigna del tronco cerebral (síndrome de Bickerstaff), al haberse publicado casos con lesiones en tronco del encéfalo y cerebelo, detectadas en neuroimagen (RM). Existen antecedentes previos de infecciones (vías respiratorias altas o gastroenteritis) o picadura de insecto, que, junto al hallazgo de anticuerpo sérico IgG antigangliósido específico (IgG anti-GQ1b), hacen que la base

fisiopatológica del síndrome sea de origen autoinmune. El pronóstico es favorable, desapareciendo los síntomas sin secuelas, y no existiendo ningún *exitus* en los casos publicados. **Caso clínico.** Varón de 17 meses, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que 6 días antes de su ingreso presenta síndrome febril debido a faringoamigdalitis. Posteriormente y de forma brusca, presenta trastorno de la marcha (ataxia), acompañado de tendencia al sueño e irritabilidad. A las 24 horas, evoluciona a imposibilidad para la bipedestación y deambulación. Exploración neurológica: consciente, orientado e irritable, afectación bilateral de III, IV y VI pares craneales, con reflejos conservados, hipotonía global, fuerza muscular disminuida en miembros inferiores, RMP abolidos en miembros inferiores, reflejos plantares en flexión. Sedestación inconstante con apoyo con los brazos (ataxia de tronco), imposibilidad para la deambulación y bipedestación. Exploración oftalmológica: ptosis bilateral y simétrica, ojos en posición permanente y fija, maniobra de movimiento de ojos de muñeca negativa, fondo de ojo normal. Exámenes complementarios: hemograma, bioquímica completa, tóxicos, microbiológico (virus) normales. LCR normal el primer día, y disociación albuminocitológica el sexto día. Estudio neurofisiológico: EEG, EMG y VCN (primer y séptimo día) normales. Pruebas de neuroimagen TAC y RM normales. Evolución: se trató con Ig IV durante 6 días, desapareciendo progresivamente los síntomas; ataxia (6 días), debilidad (13 días), oftalmoplejía (60 días) y arreflexia (72 días). **Conclusiones.** Pensamos que en el SMF existe un amplio espectro de presentación clínica, reflejo de los diferentes modos de reaccionar al sistema nervioso ante un proceso infeccioso. En un extremo estarían las formas con afectación exclusiva del SNC (encefalitis de tronco), en otro extremo con afectación periférica (variante del síndrome de Guilláin-Barré), y entre ambos, formas mixtas. Creemos que la utilización de Ig IV en nuestro caso ha acortado la duración de la enfermedad.

P44. PRESENTACIÓN DE TRES CASOS DE HETEROTOPIA LAMINAR SUBCORTICAL

P. RIVEROS-HUCKSTADT, M. PÉREZ-POYATOS, T. BERMEJO-GONZÁLEZ, C. SERRADILLA-RODRÍGUEZ, M. MADRUGA, G. RODRÍGUEZ-CRIADO, M. NIETO-BARRERA

Servicio de Neurología Infantil. H.I.U. Virgen del Rocío. Sevilla

Objetivo. Analizar las distintas formas de presentación clínica y evolución en tres casos de heterotopía laminar subcortical o doble córtex, así como su diagnóstico y manejo. **Pacientes y métodos.** Se realiza un estudio retrospectivo de los casos aparecidos en los últimos 15 años en el servicio de Neuropediatría. **Resultado.** Sobre un total de 120.000 casos/año atendidos, 30.000 de ellos nuevos, encontramos tres casos. Dos de ellos no tienen antecedentes pre, peri y connatales de interés. El tercero presentaba un síndrome de Joubert. Todos consultaron por retraso en el área del lenguaje y en las adquisiciones motoras. Los tres presentan crisis epilépticas: el primero, crisis tónica desde el segundo mes de vida; el segundo, a los 6 años, crisis parcial compleja con generalización secundaria, y el tercero, a los 2 años, convulsión febril y posteriormente crisis parciales simples y crisis tónicas generalizadas. El diagnóstico se realizó mediante RM. Destaca el caso donde se asocia, al doble córtex en hemisferio izquierdo, lisencefalia en hemisferio derecho. La evolución en dos de los casos control es crítico, aunque presentan debilidad mental ligera; una presenta fobia social y claustrofobia, y la otra está bien adaptada al medio. En el caso del síndrome de Joubert persisten las crisis y tiene retraso mental profundo. **Conclusión.** El doble córtex es un trastorno de la migración neuronal con clínica variable, afecta predominantemente a mujeres. Suele manifestarse como epilepsia de difícil control, trastorno del comportamiento y retraso mental. Causado por una mutación de un gen del cromosoma Xq22.3-q23. El diagnóstico se realiza mediante RM. En los casos expuestos la evolución de la epilepsia, la importancia del retraso y los trastornos conductuales contrasta con lo que habitualmente se refiere.

P45. DEFECTO DE CIERRE DEL TUBO NEURAL: MALFORMACIÓN DE BULBO Y PROTUBERANCIA ASOCIADA A MOVIMIENTOS ANORMALES. CASO CLÍNICO

S. ROLDÁN-APARICIO, C. GONZÁLEZ-HERVÁS, E. PASTOR-PONS
Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Materno-Infantil H.U. Virgen de las Nieves. Granada

Introducción. Presentamos un caso muy infrecuente de malformación del tronco cerebral con escoliosis severa, movimientos anormales y afectación

selectiva de par craneal. **Pacientes y métodos.** Mujer de 11 años que presenta movimientos involuntarios de 2 años de evolución: sacudidas cefálicas en cualquier dirección, muy bruscas y breves, no es consciente de realizarlos y no los puede reproducir. No otros movimientos anormales ni sacudidas de ningún otro grupo muscular. Antecedentes: diagnosticada a los 2 años de escoliosis en tratamiento con *corset*, y a los 5, de alteración en la movilidad ocular corregida con lentes. Sedestación 12 meses y marcha liberada a los 2 años, resto del desarrollo psicomotor normal. Exploración: pupilas normales, paresia de ambos motores oculares externos sin alteración del resto de los pares craneales. Hipomimia facial. Temblor cefálico constante. Temblor fino distal, múltiples sincinesias. Distonía en manos y tronco. Marcha 'en bloque' con brazos pegados al tronco y sin balanceo, movimientos atetoides en manos. Tono, fuerza, reflejos y sensibilidad normales. Pruebas complementarias: hemograma, perfil hepático y muscular, aminoácidos, ácidos orgánicos, amonio, pirúvico, láctico, cobre, FO, EMG, VC y EEG normales. RM craneal y estudios volumétricos: anomalía en la morfología del puente y bulbo con hendidura en la parte central afectando a protuberancia y bulbo únicamente en su morfología y no en intensidad de la señal. Mesencéfalo, cerebelo y fosa posterior normales. RM columna: escoliosis muy aguda de concavidad izquierda, sobre todo columna dorsal baja y chumela dorsolumbar, cuerpos vertebrales con marcada rotación hacia la derecha, no hemivértebras ni otras malformaciones. Médula y cono medular normales. **Conclusiones.** El interés del caso reside en lo extraordinario de la malformación del tronco cerebral, en las manifestaciones clínicas tan particulares, con movimientos anormales y afectación selectiva del VI par. Destaca la aguda y progresiva escoliosis de origen neuromuscular.

P46. DISGENESIA TRONCOENCEFÁLICA: DESCRIPCIÓN DE CINCO PACIENTES CON HIPOTONÍA CONGÉNITA, DIPLEJÍA FACIAL, TRISMUS, INCOORDINACIÓN VELOPALATINA Y APRAXIA OCULOMOTORA

M. ROIG-QUILIS^a, M. GRATACÓS^b, E. VÁZQUEZ^c, I. FERRER^d, A. FOGUET^a, M. DEL TORO^a, A. MACAYA^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Electrofisiología. ^c Neuroradiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. ^d Servicio de Neuropatología. Hospital de Bellvitge. Barcelona

Introducción. Presentamos cinco pacientes con un nuevo síndrome caracterizado por: hipotonía congénita grave, diplejía facial, anquilosis temporomandibular, incoordinación velopalatina, signos piramidales y apraxia oculomotora. Todos los pacientes se identificaron poco después de nacer y han sido seguidos por un período que oscila entre 20 meses y 16 años. Tres pacientes eran del sexo femenino. Todos los casos fueron esporádicos y ninguno de ellos presentaba rasgos dismórficos o anomalías cromosómicas. La RM craneal realizada en todos los pacientes (en distintas edades) resultaron normales. En cuatro pacientes se realizaron estudios electrofisiológicos detallados, incluyendo *blink reflex*. **Resultados.** Los resultados de los mismos señalan al tronco del encéfalo como el lugar de la disfunción neurológica. El estudio neuropatológico de uno de los pacientes demostró pérdida neuronal de los núcleos de los pares craneales motores, con preservación de la morfología (macro y microscópica) del resto de las estructuras encefálicas. El pronóstico de estos pacientes es mejor de la que se podría anticipar por el cuadro clínico que presentan en los primeros meses de la vida. Los cocientes de desarrollo o inteligencia de los cuatro pacientes que han sobrevivido se hallan dentro de los límites normales. La hipomimia facial y las dificultades para la alimentación y para la articulación del lenguaje son las discapacidades más importantes que se han observado en estos pacientes. El inicio precoz de un programa de fisioterapia para mejorar la anquilosis temporomandibular se asoció a una mejoría en la capacidad de alimentación y lenguaje.

P54. NEUROBEHÇET DE PRESENTACIÓN PRECOZ

M. PINEDA^a, M. MORALEDA^a, A. ARACIL^a, G. ERCILLA^b, J. ROS^c, E. GONZÁLEZ^c

^a S. Neuropediatría. ^b Laboratorio de Inmunología ICI. ^c Unitat de Reumatologia. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Introducción. La enfermedad de Behçet es una afectación multisistémica, inflamatoria de etiología desconocida. Se requiere un criterio mayor

(úlceras orales recurrentes) y dos criterios menores (úlceras genitales, lesiones oculares y cutáneas) para poder confirmar el diagnóstico. En el SNC se manifiesta como meningoencefalitis, psicosis orgánica, convulsiones, demencia y afectación de vías largas. La afectación del tronco cerebral da lugar a parálisis de los pares craneales y ataxia. *Caso clínico.* Niña de 10 años de edad, paquistaní. Desde los 6 meses a los 3 años refieren fiebres recurrentes con aparición de lesiones cutáneas no cualificadas. A los 5 años presenta paresia VI par craneal, dolores abdominales, articulares y mialgias acompañados de fiebre. A los 6 años, además de los anteriores síntomas, presenta un brote con ataxia, dismetría y oftalmoplejía. Entre los 8 y 9 años aparecen aftas bucales, úlceras en genitales, hipertensión renal y retraso pondoestatural. Se confirma el diagnóstico al reunir todos los criterios. La neuroimagen a los 7 años mostró pequeñas lesiones en zona paramedial izquierda del mesencéfalo, núcleo talámico izquierdo y zona capsulotalámica bilateral. En la actual han aparecido lesiones en tronco y cerebelo compatibles con infartos lacunares. La biopsia en una lesión cutánea mostró un patrón de vasculitis e infiltrados inflamatorios. Las serologías HLA-B5 son negativas. Ha sido tratada con corticoides e inmunosupresores. *Conclusiones.* La sintomatología que va apareciendo a lo largo de los años hace difícil el diagnóstico, en muchas ocasiones, antes de la pubertad. Las manifestaciones neurológicas y renales son de mal pronóstico. Es una identidad a tener en cuenta debido a la inmigración, ya que es frecuente en las poblaciones de la antigua Ruta de la Seda.

P55. SÍNDROME DE VARICELA CONGÉNITA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

SORARÚA, B. PÉREZ-DUEÑAS, J. COLOMER, G. AZNAR-LAÍN, M. GUITET, A. GARCÍA-CAZORLA, J. CAMPISTOL

Servicio de Neurología. Unitat Integrada Hospital Clínic-Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Introducción. Las infecciones congénitas por el virus de la varicela zoster (VZV) son poco frecuentes. Presentamos dos casos clínicos con diferentes alteraciones estructurales tras infección intrauterina por el VZV. *Casos clínicos.* Caso 1. RN a término con signo de Horner, hipoplasia de antebrazo con lesiones cutáneas eritematosas y vesiculares y ausencia de 2º, 3º falange distal y 4º y 5º dedos (derechos). Bioquímica básica, hemocultivos, serologías TORCH y PCR para CMV, VHS I-II, VEB, VHS-6, negativas. FO: lesiones cicatrizales fibróticas subretinianas, hiperpigmentación y atrofia peripapilar. RM: áreas de encefalomalacia quística frontal, parietotemporal izquierda y posterior derecha. Estudios metabólicos y de accidente vascular normales. Varicela materna durante la juventud. Caso 2. Niño de 9 meses. Varicela materna durante el tercer mes del embarazo; no realizó tratamiento. Presenta hipoplasia en antebrazo derecho y pierna izquierda, con lesiones cicatrizales e hipoplasia del 5º dedo de la mano derecha. Signo de Horner derecho con FO normal. EGM: afectación troncular en nervios mediano, cubital y radial. Eco-Doppler de brazo normal. Serologías: varicela IgG (+), IgM (-), PRC para varicela (+), PCR en LCR (-). Desarrollo psicomotor acorde con su edad. *Conclusiones.* El síndrome de varicela congénita es muy poco frecuente. Sus manifestaciones típicas son lesiones cicatrizales cutáneas, en miembros, oculares y anomalías del SNC (encefalitis y mielitis necrotizante). Puede presentarse tras una primoinfección o una reactivación del VZV en la madre durante el primer trimestre. El diagnóstico serológico resulta a menudo difícil por diferentes causas. Se plantea la necesidad de vacunar a mujeres seronegativas y el tratamiento posnatal de los niños afectados.

19. TRASTORNOS GENÉTICOS Y MALFORMATIVOS

Moderadores: Dres. Julián de Juan y Emile Schlumberger

P47. VARIANTE DEL SÍNDROME DE TURNER EN UNA NIÑA DE TRES MESES

M. CASTELLÓ-POMARES, A.M. CELMA, J. BALAGUER-MARTÍNEZ, F. SEBASTIÁN-GIL, M. GREGORI

Pediatría (Neurología Pediátrica). Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia

Introducción. En el estudio de los niños con síndromes dismórficos y retraso psicomotor el estudio genético es básico para la orientación diagnóstica y terapéutica. *Caso clínico.* Lactante niña de 3 meses remitida por hipotonía y rasgos dismórficos. Antecedentes personales: primera hija de padres

jóvenes sanos. Embarazo: controles serológicos y ecográficos normales. Parto espontáneo vaginal. EG: 36 semanas. Apgar: 9/10. Peso: 2.890 g (p50-75), talla: 47 cm (p25-50), PC: 32,5 cm (p3). Exploración: microcráneo (p3), frente estrecha, cuello corto y ancho, piel redundante en nuca, hendiduras palpebrales pequeñas, orejas invertidas y puntiagudas normoimplantadas, mamilas separadas, manos con pliegue único bilateral, miembros inferiores cortos, fusión de 4º-5º y 2º-3º dedos en pie derecho e izquierdo, respectivamente. Hipotonía cervical. Escaso seguimiento visual. No sonrisa social. Resto normal. Pruebas complementarias: OEA y *screening* metabólico normales; hemograma, química y hemática normales; eco craneal y EEG normales; eco abdominal: riñón izquierdo de tamaño aumentado con duplicidad piélica, dilatación y rotación de pelvis; ecocardiografía y ECG normales. Exploración oftalmológica: hipermetropía. FO normal. RM cerebral: pequeño quiste aracnoideo de fosa temporal izquierda. Leve prominencia del espacio subaracnoideo bifrontal. Dilatación llamativa de espacios de Virchow-Robin. Cariotipo: 46,X,r(X)(p-q-)/45,X. El 70% de las metafases presenta cromosoma X en anillo, el 30% restante presenta monosomía X, compatible con variante del síndrome de Turner. Evolución: aparición de linfedema y nevus acrómico en hipogastrio. Retraso psicomotor con mayor afectación motora que comunicativa y social. Sigue pautas de estimulación precoz. *Comentarios.* Presentamos un síndrome de Turner atípico de diagnóstico precoz y se describen anomalías no habituales.

P48. SÍNDROME DE COSTELLO

M.R. DOMINGO-JIMÉNEZ^a, C. CASAS-FERNÁNDEZ^a, A. PUCHE-MIRA^a, E. GUILLÉN-NAVARRO^b, J.M. GUÍA-TORRENT^c

^a Sección de Neuropediatría, ^b Unidad de Genética, ^c Sección de Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario V. Arrixaca. El Palmar, Murcia

Introducción. El síndrome de Costello se caracteriza por retraso psicomotor, crecimiento posnatal deficiente, piel laxa, facies característica, susceptibilidad para el desarrollo de tumores y anomalías musculoesqueléticas y cardíacas. Su etiología es desconocida. Destacamos los aspectos neurológicos de este síndrome. *Caso clínico.* Lactante de ocho meses con retraso psicomotor. Antecedentes familiares: no consanguinidad, resto sin interés. Embarazo: diabetes gestacional que se controló con dieta; colestasis; polihidamnios. Parto: 37 semanas, eutócico. Período neonatal: peso, 3.850 g; longitud, 49 cm; perímetro cefálico, 38 cm. No tuvo hipoglucemia. Diagnosticada de traqueomalacia, miocardiopatía hipertrófica y reflujo vesicoureteral. Exploración física: megacefalia, piel laxa, aparición facial tosca, fisuras palpebrales antimongoloides, epicantus, raíz nasal hundida y orificios antevertidos, labios gruesos, pabellones bajos y grandes, cuello corto, pelo escaso. Hiperlaxitud articular, palmas y plantas con pliegues profundos. Hipotonía generalizada, reflejos miotáticos vivos, fuerza normal. Pares craneales: nistagmo, estrabismo. Evolución: retraso psicomotor con evolución favorable, crecimiento pondoestatural inferior a percentil 3%, megacefalia relativa, imposibilidad para la alimentación oral. Preciso gastrostomía, mejoró el estridor, la miocardiopatía precisó tratamiento con propranolol. Se ha realizado una amplia investigación paraclínica, incluyendo neuroimagen, electrofisiología, cariotipo y exclusión de errores congénitos del metabolismo, todo ello normal. *Conclusiones.* Presentamos una niña con los hallazgos característicos del síndrome de Costello. Desde el punto de vista neurológico, todos los casos han presentado retraso psicomotor y, casi siempre, personalidad especialmente sociable. También se ha comunicado atrofia cerebral e hidrocefalia. Raramente, epilepsia y regresión psicomotora. En Neuropediatría, creemos importante conocer este raro síndrome que incluye patología neurológica.

P49. SÍNDROME X FRÁGIL: ¿PRIMER DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL FRENTE A LOS TRASTORNOS DEL DESARROLLO?

M.T. FERRANDO LUCAS

Asociación Síndrome X Frágil. Madrid.

Introducción. El síndrome X frágil (SXF), principal causa de retraso mental hereditario, se manifiesta en edades tempranas como trastornos madurativos y conductuales. Desde 1991, es posible el diagnóstico de certeza determinando la secuencia repetitiva citosina-guanina-guanina del ADN. *Objetivo.* Valorar la eficacia del consejo genético en función del diagnóstico precoz. *Pacientes y métodos.* Análisis de 23 pacientes pertenecientes a 17 familias: sexo; antecedentes familiares; primer dato de alarma; diagnóstico;

hijos afectados y grado de afectación. **Resultados.** 19 niños, 4 niñas. AF de retraso intelectual conocido, en cuatro familias. Primer dato de alarma a los 17 meses (intervalo 3-36 meses): retraso motor, 3 casos; retraso lenguaje, 3; retraso marcha y lenguaje, 6; retraso aprendizaje, 2; conducta de desconexión, 6; otros trastornos de conducta, 3. El diagnóstico de SXF fue confirmado precozmente en tres niños (3/23) y se sospechó varios años después en el resto (20/23) tras ser previamente diagnosticados de trastornos del desarrollo: retraso lenguaje, 1 caso; retraso madurativo, 5; trastorno aprendizaje, 1; disfunción cerebral mínima, 2; espectro autista, 2; ADDH, 1; otros diagnósticos, 8. Tiempo medio consulta-diagnóstico, 7 años y 8 meses en los 9 niños nacidos entre 1978-1990, y 2 años y 2 meses para los nacidos desde 1991. Mutación completa, 20/23. Familias con más de un hijo afectado, seis, cuatro de ellas con todos los niños nacidos tras 1991. **Conclusiones.** Excluir el SXF es prioritario ante trastornos del desarrollo; el diagnóstico y consejo genético tardíos han sido consecuencia de no valorar el fenotipo conductual del síndrome.

P50. SÍNDROME DE MOEBIUS. COMENTARIOS CLÍNICOS Y NEUROFISIOLÓGICOS

J. GARCÍA-TENA ^a, J.L. TRIPIANA ^a, J. PANTOJA ^c, J.J. ORTEGA ^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Servicio de Neurofisiología. Hospital General de Castellón. Castellón. ^c Servicio de Pediatría. Hospital La Plana. Villarreal, Castellón

Introducción. El síndrome de Moebius se caracteriza por diplejía facial, típicamente asociada a parálisis bilateral de ambos VI pares craneales. Pueden afectarse otros nervios craneales, fundamentalmente los bulbares y muy raramente el III par. Puede asociar otras alteraciones, fundamentalmente artrogriposis, anomalía de Poland, paladar ojival y síndrome de Klippel-Feil. Asimismo asocia retraso mental en un 10-27%. **Caso clínico.** Presentamos una niña de 6 meses remitida a la consulta de Neuropediatría para estudio de retraso psicomotor, síndrome dismórfico y dificultades en la succión-deglución. Habían sido practicados hasta ese momento estudios de EEG, RM cerebral, cariotipo, hormonas tiroideas y estudio de aminoacidopatías, todos ellos normales. En la exploración llama la atención la existencia de pies zambos bilaterales, imposibilidad de abducción ocular bilateral y sobre todo la constatación de una facies totalmente inexpressiva. La valoración psicométrica realizada descarta la existencia de un retraso mental asociado. Se realiza estudio EMG que demuestra ausencia de respuesta en ambos nervios faciales. El estudio de PEAT demuestra defectos de transmisión y ondas IV y V de muy baja amplitud en ambos lados, que sugiere una afectación supranuclear; igualmente se demuestra una prolongación del intervalo I-III en el lado izquierdo, que sugiere afectación nuclear o infranuclear. **Conclusión.** Queremos recordar la importancia que en nuestra especialidad tiene la anamnesis y el diagnóstico *de visu* de ciertas patologías, como es el caso que se presenta, y también recordar la importancia de valorar en estos niños la función auditiva con potenciales evocados de tronco.

P51. SÍNDROME DE KLINEFELTER ASOCIADO A SÍNDROME DE WIEDEMANN-BECKWITH: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. MONTERO-SCHIEHMANN, S. RAFIA, S.I. PASCUAL-PASCUAL, I. PASCUAL-CASTROVIEJO

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid

Pacientes y métodos. Varón de 2 años y medio que consulta por crisis convulsivas febriles. Antecedentes de diagnóstico prenatal de síndrome de Klinefelter y onfalocelo. A la exploración física se constataba fenotipo compatible con síndrome de Wiedemann-Beckwith, con macroglosia y cirptorquidia bilateral. **Conclusión.** El diagnóstico del síndrome de Wiedemann-Beckwith es clínico, con gran variabilidad en su expresión. Si bien en este paciente la asociación de ambos síndromes parece fortuita, no estaría de más solicitar un estudio de cariotipo en todo paciente con síndrome dismórfico.

P52. SÍNDROME DE KLINEFELTER 48 XXYY. DESCRIPCIÓN DE UN CASO

P.J. RODRÍGUEZ-HERNÁNDEZ, R. DUQUE-FERNÁNDEZ, S. LÓPEZ-MENDOZA, L.M. FERNÁNDEZ-GONZÁLEZ, C. TOLEDO

Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Ntra. Sra. de la Candelaria. Tenerife

Introducción. El síndrome de Klinefelter fue descrito por primera vez en 1942. Supone la cromosomopatía más frecuente, afectando aproximadamente a uno de cada 1.000 varones nacidos vivos. El cariotipo más frecuente es 47 XYY. El cariotipo 48 XXYY representa un 3% de todos los síndromes de Klinefelter y puede tener características clínicas diferenciadoras. Los hallazgos clínicos de este síndrome suelen pasar desapercibidos en la infancia. Las características que se encuentran a partir de la pubertad son la talla alta, atrofia testicular, ginecomastia, retraso mental y alteración de las proporciones corporales. También otras como braquicefalia, clinodactilia del quinto dedo y alteraciones psicológicas y psiquiátricas. **Caso clínico.** Paciente varón de 8 años de edad que consultó por presentar retraso escolar, dislalia, pobreza de lenguaje y dificultad en la expresión-comprensión. Exploración física: peso, 30 kg (PC 60); talla, 135 cm (PC 65). En la inspección presentaba plagiocefalia, tórax estrecho, eminencia hipotenar plana y quinto dedo corto. La exploración por órganos y aparatos fue normal. La exploración neurológica fue normal excepto dismetría dedo-nariz, coordinación y deambulación inestables. Fondo de ojo normal. Hemograma, VSG, bioquímica general y despistaje de metabolopatías resultaron normales. El cariotipo constitucional en sangre mediante técnica de bandas G presentó una fórmula cromosómica 48 XXYY. El electroencefalograma recogió leve inestabilidad de la actividad de base que denotaba retraso madurativo. Neuroimagen normal. La valoración psicológica mostró déficit en las aptitudes para el aprendizaje, rasgos de inseguridad, excitabilidad y desatención a las normas, hipercinesias e impulsividad importantes y déficit de atención grave. Cociente intelectual en el límite bajo de la normalidad. **Discusión.** El síndrome de Klinefelter 48 XXYY es una cromosomopatía poco frecuente. Se estima que presenta la enfermedad uno de cada 33.000 recién nacidos vivos aproximadamente. La forma de presentación clínica es muy variable. Los rasgos fenotípicos del síndrome de Klinefelter (talla alta, obesidad troncular, etc.) pueden no estar presentes en la variedad 48 XXYY, como ha ocurrido en nuestro caso. En estos pacientes, la sintomatología predominante suele ser psiquiátrica, con trastornos de la conducta, psicopedagógica, con patología relacionada con el área del lenguaje, o ambas.

P53. SÍNDROME DE BRACHMANN-DE LANGE: ¿UNA ENTIDAD INFRADIAGNOSTICADA?

R. VIDAL-SANAHUJA ^a, S. URIZ ^b, M.J. LÓPEZ ^b, L. CASTELLS ^b, J. MAIRAL ^b, J. QUILIS ^b, C. YOUNG ^b, V. TENORIO ^b, P. ARAUJO ^b, L. LEDESMA ^b

^a Unitat de Neuropediatría. ^b Servei de Pediatría. Hospital de Terrassa. Terrassa, Barcelona.

Introducción. El síndrome que en 1933 recibió el nombre de Cornelia de Lange ya había sido bien descrito 17 años antes por Brachmann. Su incidencia puede variar entre 1/10.000 en EE.UU. y 1/160.000 en Dinamarca. La mayoría son casos esporádicos aunque a veces también es posible detectar formas con mínima expresividad en uno de los padres. Aunque no se conoce con seguridad la mutación genética, sí parece existir en algunos casos un patrón de herencia mendeliana tipo autosómico dominante. **Objetivo.** Presentar nuestra experiencia reciente para este diagnóstico y la sistemática utilizada. **Pacientes y métodos.** Para realizar el diagnóstico se ha utilizado no solamente la *gestalt* del clínico que permite sospecharlo a través de un 'impacto visual' inicial, sino mediante un análisis sistematizado del fenotipo clínico complementado con otras exploraciones. **Resultados.** Durante los últimos 10 años (1992-2001) hemos diagnosticado 11 pacientes (dos de sexo masculino y nueve de sexo femenino), pertenecientes a ocho familias. Los principales signos clínicos que presentaban el 80-100% de los casos han sido: cejas arqueadas, sinofridia, hirsutismo, *filtrum* largo, cuello corto, implantación baja del pelo, anomalías de pabellones auriculares y anomalías de extremidades; y entre el 50-80% de los casos: microcefalia congénita, punta nasal elevada, labio superior fino, dientes separados, comisuras bucales descendentes, pezones pequeños, tronco cilíndrico y retraso intelectual. **Conclusiones.** 1) El principal signo guía para todos nuestros pacientes ha sido la presencia de un retraso psicomotor. 2) Aunque todos nuestros pacientes presentaban un índice de signos clínicos característicos superior al 0,5, una *gestalt* de impacto visual solamente lo presentaban dos de los 11. 3) Aunque se requiere mucha prudencia para intentar establecer como firme un diagnóstico de estas características (basado exclusivamente en el fenotipo clínico), creemos que debe sospecharse con mayor frecuencia de lo acostumbrado, a la espera de que en un futuro obtengamos un marcador genético definitivo.