

X CONGRESO DE LA ACADEMIA IBEROAMERICANA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

Madrid, España. 29, 30 de abril y 1 de mayo, 2002

01. TRASTORNOS INFECCIOSOS, METABÓLICOS Y COGNITIVOS

Dres. A. Legido y L.G. Gutiérrez Solana

01. PSEUDOTUMOR CEREBRAL COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

M.J. CEREZO-BUENO, A. DUAT-RODRÍGUEZ, A. PÉREZ-MARTÍNEZ, M.L. RUIZ-FALCÓ, J.J. GARCÍA-PEÑAS, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA

Sección de Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Presentar un caso de síndrome de Guillain-Barré (SGB), que empieza con cefalea intensa y edema de papila bilateral 19 días antes de la aparición de la parálisis flácida y de la hiperproteínorraquia. Revisión retrospectiva de la evolución atípica de un paciente con SGB. **Caso clínico.** Niño de 8 años que acude a urgencias por un cuadro de cefalea muy intensa. Exploración neurológica normal. Analítica, TC y LCR normales. Durante la primera semana de ingreso persiste la cefalea intensa, y presenta dolores erráticos y alteraciones comportamentales con depresión reactiva. En la exploración se observa: papilas hiperémicas, hiperreflexia en rotulianos y aquileos y facies poco expresiva. A lo largo de la tercera semana de enfermedad se pone de manifiesto la desaparición de los ROT y una parálisis flácida progresiva con tetraparesia final e imposibilidad para la deglución. Ante este cuadro se repite LCR: 1 célula, proteínas 314 mg/dL. EMG: retraso de la velocidad de conducción sensitivomotora con importante incremento de las latencias distales motoras. Fue tratado con gammaglobulina intravenosa en dosis habituales con mejoría lenta del cuadro. En la evolución, presentó hipertensión arterial que precisó tratamiento farmacológico y dolores intensos en extremidades que mejoraron al introducir gabapentina. **Conclusiones.** 1. El pseudotumor cerebral es poco frecuente en el curso evolutivo del SGB y es excepcional que sea el primer síntoma de la enfermedad; 2. La etiopatogénesis no está aclarada, en nuestro caso no se correlaciona en el tiempo con la hiperproteínorraquia; 3. Los dolores musculares del SGB pueden responder a la gabapentina.

02. NISTAGMO VERTICAL E HIPEREXCITABILIDAD NEUROLÓGICA EN RELACIÓN CON LA INGESTIÓN DE INFUSIONES DE ANÍS ESTRELLADO

A. DUAT-RODRÍGUEZ, M.L. RUIZ-FALCÓ, J.J. GARCÍA-PEÑAS, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA

Sección de Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Presentar los casos de 9 lactantes con sintomatología neurológica grave relacionada con la ingestión de infusiones de anís estrellado. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 9 pacientes (5 niñas y 4 niños) con edades comprendidas entre 5 y 45 días, que acudieron a urgencias de nuestro hospital entre marzo del 2000 y febrero del 2002, con llanto, irritabilidad y nistagmo vertical bilateral tras el consumo de infusiones de anís estrellado. En todos los casos se analizan: semiología neurológica y evolución clínica. En todos los pacientes se realizaron: hemograma, bioquímica sérica, ecografía transfontanelar y EEG. **Resultados.** Todos los pacientes presentaban llanto e irritabilidad, con movimientos oculares anormales tipo nistagmo vertical bilateral y habían tomado infusión de anís estrellado en las horas previas. El cuadro clínico duró entre 4 y 12 horas, encontrándose posteriormente asintomáticos y con exploración neurológica normal. En 8 de los 9 pacientes se recogía una historia previa de cólicos del lactante. La analítica, los estudios de neuroimagen y los EEG fueron normales en todos los casos. **Conclusiones.** 1. Al anís estrellado o badiana china (*Illicium verum*) se le atribuyen efectos carminativos y espasmolíticos. Sin embargo, se han descrito efectos neurotóxicos, ya sea por su composición (que incluye el alcohol anetol) o por su contaminación o falsifica-

ción con *Illicium religiosum* o *Illicium anisatum*, que es rico en alcaloides tóxicos; 2. Ante un cuadro de hiperexcitabilidad neurológica aguda en un lactante, debe investigarse siempre la posibilidad de una intoxicación por infusiones naturales de amplia difusión popular que pueden tener un efecto tóxico.

03. POPULAÇÃO PEDIÁTRICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE SUBMETIDA A CORREÇÃO CIRÚRGICA DE HIDROCEFALIA: ESTUDO RETROSPECTIVO DE 68 CASOS

M. FERREIRA^a, N. FERREIRA^b, N.T. ROTTA^a, A.R. SILVA^a, L. OHLWEILER^a, I. STONE^a, E. BELARMINO JR^a, F. BOLI^b, F. CECCHIN^b, J. RANZAN^a, O.J.R. RODRIGUEZ^a, P. POLANCZICK^b, R.G. REBOUÇAS^b, R.O. MARTINS^a, V.R. FONTELES^a

^a Unidade de Neurologia Infantil. Serviço de Pediatria. ^b Serviço de Neurocirurgia. Hospital de Clínicas. Porto Alegre, Brasil.

Objetivo. Analisar retrospectivamente pacientes submetidos a correção cirúrgica de hidrocefalia, caracterizando-os quanto à etiologia, achados clínicos, radiológicos, tratamento, complicações e seguimento ambulatorial. **Doentes e métodos.** Coorte histórica em que foram revisados os registros médicos de 68 pacientes com diagnóstico de hidrocefalia submetidas a correção cirúrgica no Hospital de clínicas de Porto Alegre de 1992 a 2000. **Resultados.** As causas congênicas foram mais frequentes, seguidas por hemorragia em prematuros, neoplasia do SNC e meningite. Houve 3 casos de hidrocefalia relacionados com infecção congênita, 2 por toxoplasmose e um por sífilis. Os achados mais frequentes na ecografia cerebral e TC de crânio foram hidrocefalia tanto tetra quanto tri ventricular. Hemorragia intracerebral ocorreu principalmente nos prematuros. O diagnóstico foi feito precocemente na maior parte dos pacientes, muitos deles pré-natal, do que resultou procedimento cirúrgico precoce. As complicações imediatas à cirurgia foram infecção e desequilíbrio hídreoletrolítico. A correção cirúrgica da hidrocefalia foi realizada com derivação ventricular peritoneal. As complicações tardias foram infecção, seguidas por coleção líquórica e obstrução do catéter. Exame neurológico alterado na internação foi mais frequente no grupo dos pacientes com etiologia congênita ($p < 0,001$). Diminuição de tônus e de força foram mais evidentes nos exames realizados na internação e 6 meses após a cirurgia. Doze meses após ficou mais evidente hipertonía e hiperreflexia. Atraso no DNPM ocorreu progressivamente durante o seguimento. **Conclusões.** Exames pré-natais possibilitam maior precocidade diagnóstica e terapêutica. Infecção é a complicação mais frequente. O prognóstico neurológico poderá ser melhor avaliado em estudos prospectivos que acompanhem a criança até a idade escolar.

04. MENINGITE TUBERCULOSA. RELATO DE 28 CASOS

V.R. FONTELES, N.T. ROTTA, A.R. SILVA, L. OHLWEILER, I. STONE, E. BELARMINO JR

Unidade de Neurologia Infantil. Serviço de Pediatria. Hospital de Clínicas. Porto Alegre, Brasil.

Objetivo. Relatar a ocorrência dos casos de meningite tuberculosa ocorridos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) entre os anos de 1984 e 2000, mostrando a nossa experiência no diagnóstico e tratamento, e comparando características dos nossos casos com a literatura. **Doentes e métodos.** Coorte histórica. Variáveis estudadas: cor, sexo, idade, óbito, quadro clínico, líquórico e achados na tomografia de crânio, além de seqüelas e tipos de tratamento. **Resultados.** De 1984 a 2000 ocorreram no HCPA 28 casos de meningite tuberculosa. Todos eram de cor branca, 80% do sexo masculino, com uma média de idade de 52 meses. Ocorreram cinco óbitos. Os sintomas mais frequentes, em ordem decrescente foram: vômitos (90%), febre (80%), alteração do sensorio (60%) e

coma (40%). Os achados no líquido foram caracterizados por hipoglicorraquia, aumento de proteínas, leucocitose linfomonocitária e ADA elevado. Hidrocefalia documentada pela TC de crânio, ocorreu em 18 casos. No acompanhamento a longo prazo a seqüela clínica mais frequente foi a hemiparesia em 5 casos. Todos usaram isoniazida, rifampicina e pirazinamida, sendo que três usaram etambutol e estreptomicina por terem feito insuficiência hepática. **Conclusões.** Meningite tuberculosa continua sendo uma patologia grave da infância; nossos resultados correlacionam-se com os da literatura, mostrando que alguns exames, como a reação de Mantoux e o uso do lavado gástrico, como ferramentas diagnósticas, são menos úteis do que a dosagem de ADA no líquido.

05. MENINGITES BACTERIANAS: RELATO DE 70 CASOS INTERNADOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

L. OHLWEILER, A.R. SILVA, N.T. ROTTA, I. STONE, E. BELARMINO JR, V.R. FONTELES, Y.G. SILVA, C. SEGATO, G. SEBBEN, C.F. FREIRE

Unidade de Neurologia Pediátrica. Serviço de Pediatria. Hospital de Clínicas. Porto Alegre, Brasil.

Objetivo. Relatar casos de meningite bacteriana ocorridos de 1993 a 2000 no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. **Doentes e métodos.** Coorte histórica. Variáveis estudadas: cor, sexo, idade, tempo de internação, agente etiológico, tratamento e realização de EEG e TC de crânio. **Resultados.** No período de tempo estudado foram revisados 70 casos. A maioria dos pacientes era do sexo feminino (54%) e 66 pacientes (94%) eram de cor branca. A média de idade foi de 21 meses. O tempo médio de internação foi de 22 dias. O agente etiológico mais encontrado foi o meningococo (29%), seguido por pneumococo (20%), hemófilo (19%) e estafilo áureo (3%). Em 30% dos casos não foi encontrado agente etiológico. Ceftriaxone foi utilizado em 90% dos pacientes (63 casos). Dexametasona foi utilizada em 40 pacientes (57%). Foram realizados EEG em 25 pacientes (36%) estando alterado em 22 (90%) e TC de crânio em 29 pacientes (41%), estando alteradas em 20 (69%). **Conclusões.** Meningite bacteriana persiste, com o passar dos anos, como entidade nosológica aguda frequente e grave. Atitudes de prevenção do contágio e abolição do uso indiscriminado de antibióticos, bem como detecção precoce de complicações, podem contribuir para diminuição desses alarmantes indicadores.

06. FENOTIPOS CONDUCTUALES: MÁS ALLÁ DEL DIAGNÓSTICO

F. PÉREZ-ÁLVAREZ, C. TIMONEDA-GALLART

Unitat Neuropediatria. Hospital Universitari ICS Josep Trueta. Girona.

Introducción. Los fenotipos conductuales constituyen unos patrones de comportamiento que pueden ser contemplados como complejos semiológicos con utilidad diagnóstica nosológica. Sin embargo, patrones determinados de fenotipos conductuales son tributarios de un diagnóstico no sólo de entidad nosológica, como por ejemplo el síndrome X frágil, sino que permiten un diagnóstico en términos de procesamiento neurológico cognitivo y emocional, entendidos ambos procesamientos como mecanismos neurológicos 'patogénicos'. **Pacientes y métodos.** Muestra de 30 pacientes con diversos fenotipos. El diagnóstico cognitivo se practicó mediante la batería DN: CAS (*Das Naglieri Cognitive Assessment System*) que permite un diagnóstico de procesamiento neurológico central en cuanto a planificación, atención, secuencial y simultáneo (Das JP et al, 1994). El diagnóstico emocional se efectuó mediante un procedimiento mixto cualitativo-cuantitativo según los principios del procesamiento neurológico del sentir 'peligro' (LeDoux et al, 1996 y ss.). El tratamiento se basó en los principios neurológicos cognitivos y emocionales correspondientes. **Resultados.** La planificación es el procesamiento más vulnerable. El procesamiento de la sensibilidad 'peligro o miedo' regido por la amígdala temporal condiciona determinados fenotipos. **Discusión.** La explicación de la función cognitiva y de la función emocional como funciones neurológicas en términos de circuitos neuronales, con una entidad propia independiente de la entrada y salida de información a procesar por la neurona, es un grado de conocimiento más preciso que aquel basado en explicar unos comportamientos observables, sean cognitivos o emocionales, por otros comportamientos observa-

bles. **Conclusión.** Poder explicar lo cognitivo y emocional como disfunción neurológica permite un diagnóstico patogénico de base neurológica con la posibilidad de poder tratar el mecanismo de producción y no la semiología o el síntoma.

07. SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA Y HETEROCIGOSIS PARA EL FACTOR V DE LEIDEN

A. PÉREZ-MARTÍNEZ, M.L. RUIZ-FALCÓ, J.J. GARCÍA-PENAS, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA

Neurología 2. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Presentar el caso clínico de un niño con síndrome de hipertensión intracraneal benigna (HICB) asociada a heterocigosis para el factor V de Leiden (FVL), y analizar la posible relación etiopatogénica. Revisión retrospectiva de la historia clínica de un paciente de 11 años de edad con HICB, con especial referencia a la evolución natural del caso y los hallazgos del estudio de hipercoagulabilidad. **Caso clínico.** Niño de 11 años, con antecedentes familiares de migraña y sin antecedentes personales de interés, que consultó por cefalea intensa, pulsátil, hemicraneal izquierda, de un mes de evolución, acompañada de visión borrosa, labilidad emocional, anorexia y pérdida de peso. En la exploración física sólo destacaba la presencia de un papiledema bilateral. La TAC craneal era normal. La valoración oftalmológica mostró una disminución de la agudeza visual en ambos ojos. Los potenciales evocados visuales ponían de manifiesto un retraso de latencias. En la RM craneal existían alteraciones de señal puntiformes en secuencias T₂ a nivel de la sustancia blanca subcortical bihemisférica, de predominio en lóbulos frontales. La angiorresonancia fue normal. En el estudio de hipercoagulabilidad se objetivó una mutación heterocigota para el FVL. **Conclusiones.** 1. Los estados protrombóticos, y en concreto la mutación del FVL, se han relacionado recientemente con la patogénesis de la HICB y con la oclusión de la vena central de la retina; 2. Ante toda cefalea aguda con características clínicas de organicidad, sin evidencia de lesiones ocupantes de espacio, debe investigarse siempre la presencia de un estado de hipercoagulabilidad.

08. PREVALENCIA DE HAEMOPHILUS INFLUENZAE TIPO B EN LA MENINGOENCEFALITIS EN EL HOSPITAL PEDIÁTRICO DE AZCAPOTZALCO

R. RAMÍREZ-SEGURA^a, J. CAMPOS-CASTELLÓ^a, G. MICHAUS-GUTIÉRREZ^a, O. SÁNCHEZ-GASCA^c

^aNeurología Pediátrica. Hospital General Xoco. México DF. ^bServicio de Pediatría. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Objetivo. Conocer la prevalencia de *Haemophilus influenzae* tipo b (Hib) en un hospital pediátrico de México. **Pacientes y métodos.** Estudio (marzo 2000-agosto 2001) retrospectivo, observacional, transversal y descriptivo de 21 niños (0-5 años). Variables: edad, sexo, peso, grado de desnutrición, LCR, germen, tratamiento antibiótico, infección primaria, localización y estación del año. Tratamiento estadístico y representación gráfica de los resultados. **Resultados.** 77% niños, 23% niñas. Media de edad: 35 meses. Edad 0-3 meses: 9,5%; 3 meses-5 años: 90,5%. Estado nutricional: 71% sin desnutrición y 23,8% primer grado. LCR turbio 76%. Celularidad LCR 13-24.100 (promedio 2.752) con predominio de polinucleares en el 66%. Igual porcentaje para hiperproteínoorraquia mayor de 40 mg/dL (promedio 76,5 mg/dL). Hipoglicorraquia en el 85,7%. Tinción de gram: 62% coccobacilos gramnegativo. Coagulación positiva para Hib en el 76%. Cultivo LCR: Hib positivo 57%. Estaciones del año: 33,3% primavera; 28,5% invierno; 14,28% verano; 23,85% otoño. Cuadro infeccioso previo: 90,5% (66% vías respiratorias). Tratamiento con ampicilina y cloranfenicol 62%. Resto cefalosporinas. **Conclusiones.** La meningoencefalitis bacteriana es más frecuente en varones (no influye en la evolución), en lactantes, y con poca o nula desnutrición. El LCR era sugestivo de proceso bacteriano. En el 76% la coagulación coincidió con el cultivo para Hib. En un 66% existe infección de vías respiratorias previa y eficacia del tratamiento estándar. Sospecha de neuroinfección confirmada en el 28% de los casos. **Conclusión.** Importancia de las infecciones previas de vías respiratorias, de la vacuna anti-Hib, investigación de portadores asintomáticos y estudios prospectivos de los mismos.

09. SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPEO. UM CASO CLÍNICO

S. TAVARES^a, C. GARRIDO, C. VASCONCELOS, N. CANTO-MO-REIRA^c, T. TEMUDO

Pediatrics. Hospital Geral de Santo António. Porto, Portugal.

Os acidentes vasculares cerebrais são raros na idade pediátrica. A incidência estimada, em crianças com idade inferior a 15 anos, de doença cerebrovascular é de cerca de 2,5 por 100.000/ano. A avaliação etiológica de uma criança com doença vascular cerebral deve incluir a pesquisa de factores pró-trombóticos, nomeadamente o doseamento de anticorpos antifosfolípeo. A sua presença está associada a um risco de acidente vascular cerebral seis vezes superior à população geral. O síndrome antifosfolípeo, definido por critérios clínicos e laboratoriais, pode ser primário, se ocorre isoladamente, ou secundário, se está associado a doenças autoimunes, doenças neoplásicas ou infecciosas. É descrito o caso clínico de uma criança saudável até aos 8 anos de idade, altura em que é diagnosticada uma trombose dos seios sagital e lateral no contexto de um quadro de hipertensão intracraniana. Do estudo analítico efectuado destaca-se um doseamento de anticorpos antinucleares e antifosfolípeo positivos. Inicia nesta altura terapêutica anticoagulante, associado a terapia diurética e corticoide com melhoria clínica significativa. Posteriormente, é repetido o estudo imunológico estabelecendo-se o diagnóstico definitivo de síndrome de anticorpo antifosfolípeo, mantendo, por este motivo, a terapia anticoagulante (INR 2-3). Durante 2 anos esteve assintomático, sem quaisquer manifestações neurológicas, osteoarticulares, dermatológicas ou renais. Sete meses após o início da doença fez controlo imagiológico e ainda não apresentava permeabilização completa do seio sagital superior, não apresentando imagens sugestivas de enfarte cerebral. Em Janeiro de 2002 é internado por um quadro de vômitos, cefaleias e febre no contexto de uma otite média supurada. Por persistência dos sintomas, apesar da resolução do quadro infeccioso, realiza uma RM cerebral que mostrou múltiplas lesões hipodensas encefálicas, permanecendo dúvidas quanto a sua etiopatogenia (vasculite/enfarte). Será discutido o significado clínico destas lesões e suas implicações terapêuticas.

010. ENXAQUECA HEMIPLÉGICA FAMILIAR DESPERTADA POR TRAUMATISMO MINOR

S. PEREIRA, S. ALVES, C. BARBOSA, R. GOMES

Serviço de Neurologia. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos, Portugal.

A enxaqueca hemiplégica familiar e a ataxia cerebelosa têm sido reconhecidas como ligadas a diferentes tipos de mutação do gene CANA1A. É herdada de forma autossómica dominante e com diferentes fenótipos: enxaqueca hemiplégica, enxaqueca sem aura, coma episódico, pequenos traumatismos cefálicos precipitando coma e défices focais e ataxia cerebelosa. Apresentamos os casos clínicos de duas crianças de 10 e 12 anos de idade, de famílias não relacionadas, provenientes da mesma área de residência, com episódios de coma e défice neurológico agudo com duração de horas a dias, precipitados por traumatismos cefálicos ligeiros. Em ambas existia história de múltiplas recorrências ao Serviço de Urgência, com vários internamentos por suspeita de traumatismo crânio encefálico, apesar de uma das crianças ter história familiar de enxaqueca hemiplégica e ataxia cerebelosa em catorze membros. Perante um quadro agudo de alteração do estado de consciência após traumatismo mínimo é necessário efectuar ma colheita cuidadosa da anamnese, procurando episódios prévios semelhantes ou história familiar, até porque muitas vezes a criança não refere cefaleias. Desta forma é possível fazer o diagnóstico, efectuar tratamento adequado, diminuir os encargos económicos (inerentes ao internamento e à realização de exames) e desdramatizar a situação junto da família.

02. TRASTORNOS NEUROMUSCULARES Y TRASTORNOS MOTORES DEL SNC

Dres. I. Alfonso y S. Quijano-Roy

011. Distrofia Miotónica Neonatal I. Clínica y Pronóstico

R. ERAZO^a, D. TOHÁ^b, S. ROSSELOT^b, E. LYON^c

^a Servicio Neurología. Hospital Luis Calvo Mackenna. ^b Servicio Neonatología Maternidad Salvador. ^c Corporación para la nutrición Infantil CONIN-CREDES. Santiago de Chile, Chile.

Introducción. La distrofia miotónica (DM) es una enfermedad multisistémica caracterizada por debilidad muscular, miotonía y cataratas. Generalmente se produce por expansión del gen 19q11-13. La distrofia miotónica congénita grave o neonatal (DMN) se hereda casi exclusivamente por transmisión materna y produce alta mortalidad (50%). **Objetivos.** Describir los aspectos clínicos y pronósticos de la distrofia miotónica neonatal y establecer las diferencias con la distrofia miotónica congénita leve. Para tal efecto, se excluyeron 12 casos con esta forma menos grave, con mortalidad del 2%. **Pacientes y métodos.** Se describen 33 casos diagnosticados entre los años 1984 y 2001. La serie está constituida por 23 varones y 10 mujeres, correspondientes a 26 familias. 22 casos se investigaron en el período neonatal, 8 en el primer año de vida y 3 antes de los 3 años. **Resultados.** 24 madres tuvieron polihidramnios. En 14 casos se detectó disminución de movimientos fetales a partir del sexto mes de gestación. 26 recién nacidos (RN) nacieron por cesárea debido a una pobre contractilidad uterina. El período de gestación varió entre 33 y 41 semanas, y el test de Apgar fluctuó entre 1 y 8 a los 5 minutos; en 15 RN fue inferior a 6. Signos clínicos: 33 RN tuvieron hipotonía, debilidad muscular y diplejía facial, 30 dificultades de succión-deglución y 27 problemas respiratorios desde las primeras horas de vida. Sólo 6 casos mostraron artrogrupos, y todos ellos sobrevivieron. La mortalidad alcanzó el 42% (14 casos) y ocurrió durante los primeros 6 meses de vida. **Conclusiones.** Destaca la alta mortalidad en nuestra serie, que se correlacionó directamente con un Apgar igual o menor de 5 a los 10 minutos, prematuridad (<36 semanas), escasa o nula motilidad espontánea durante el primer mes y conexión a ventilación mecánica durante más de seis semanas. Resaltamos estos factores como índices de mal pronóstico, y enfatizamos la importancia del diagnóstico neonatal de DMN, evitando diagnósticos erróneos como encefalopatía hipoxicoisquémica. Esto permite un adecuado y oportuno consejo genético.

012. SÍNDROME ESPINOCEREBELOSO INFANTIL PRECOZ: PRESENTACIÓN DE DOS HERMANOS

J.J. GARCÍA-PEÑAS, M.L. RUIZ-FALCÓ, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA, C. DÍAZ-BUSCHMANN, A. DUAT-RODRÍGUEZ

Neurología 2. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Presentar los casos de dos hermanos con síndrome espinocerebeloso infantil precoz (SECIP), con especial referencia al diagnóstico diferencial de estos procesos en la edad pediátrica. Revisión retrospectiva de las historias clínicas de dos pacientes con SECIP, analizando las formas de presentación y el curso evolutivo. **Casos clínicos.** Caso 1. Varón de 13 años de edad. Inicio clínico a los 5 años con ataxia de la marcha y movimientos incoordinados en miembros superiores. Deterioro evolutivo lentamente progresivo, con asociación de: coreoatetosis, ataxia truncal y de la marcha, síndrome cordonal posterior, síndrome piramidal en miembros inferiores, arreflexia rotuliana y aquilea, oftalmoplejía para la mirada horizontal conjugada, cifoescoliosis, deterioro cognitivo tardío, atrofia cerebelosa y neuropatía axonal sensitiva. Caso 2. Mujer de 11 años con antecedente de hiperactividad y déficit de atención desde el período preescolar. Inicio clínico a los 9 años de edad con torpeza motriz progresiva y alteración de la marcha. Curso clínico con deterioro lento, presentando: coreoatetosis, ataxia de la marcha, arreflexia rotuliana y aquilea, atrofia cerebelosa y neuropatía axonal sensitiva. En los dos casos se descartaron: enfermedad de Friedreich (EF), déficit de vitamina E, ataxia-teleangiectasia, enfermedad de Huntington, enfermedades metabólicas (lisosomales, peroxisomales y mitocondriales) y déficit de sialotransferrina. **Conclusiones.** 1. El SECIP puede presentarse simulando una EF o un déficit de vitamina E; 2. Se debe realizar un exhaustivo diagnóstico diferencial con enfermedades metabólicas y heredo degenerativas; 3. La presencia de coreoatetosis y el patrón de herencia autosómica recesiva pueden ayudar al diagnóstico.

013. SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS. UNA ENFERMEDAD INFRADIAGNOSTICADA

S.I. PASCUAL-PASCUAL^a, R. MASELLI^b, I. PASCUAL-CASTRO-VIEJO^a

^a Neurología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz, Madrid, España. ^b Department of Neurology. University of California. Davis, California, USA.

Introducción. Los trastornos congénitos de la transmisión neuromuscular son raros, pero además se infradiagnostican porque con frecuencia la sintomatología es de debilidad muscular generalizada sin importante fatigabilidad. **Objetivo.** Revisión de los casos de síndromes miasténicos congénitos (SMC) diagnosticados en nuestro servicio antes del acceso a los estudios de genética molecular. **Pacientes, métodos y resultados.** Desde 1980 a 2001 se diagnosticaron 13 casos en función de los siguientes criterios: 1. Debilidad muscular ocular, de cinturas o generalizada (13/13); 2. Fatigabilidad con el ejercicio (era poco evidente en 4/13); 3. EMG y biopsia muscular con alteraciones leves, inespecíficas; 4. Decremento del cuarto potencial en la estimulación repetitiva (en 13/13); 5. Respuesta al edrofonio (positiva en 9/12, negativa en 2/12 y equívoca en 1/12); 6. Jitter aumentado (4/4); 7. Ausencia de anticuerpos antirreceptor de Ac colina (13/13). Está pendiente el estudio molecular de 10 de ellos. La respuesta a la piridostigmina fue: a) buena en 5, b) leve mejoría en 6, y c) empeoramiento en 2. La respuesta a la 3-4 diaminopiridina fue: a) buena en 3, b) leve mejoría en 4, y c) empeoramiento en 1. La respuesta a los corticoides fue buena en 2/4 y de leve mejora en 2/4. Previamente al diagnóstico de SMC, 8 casos estaban diagnosticados de miopatía congénita inespecífica. **Conclusiones.** La principal prueba diagnóstica de un SMC es la sospecha de que puede serlo, y debe tenerse en cuenta no sólo en casos con ptosis palpebral y fatigabilidad con el ejercicio, sino en todo niño con debilidad muscular importante sin elevación de CK, con EMG poco demostrativo y biopsia muscular con escasa alteración para la gravedad de la sintomatología. El tratamiento farmacológico da resultados en la mayoría.

O14. PARALISIA CEREBRAL TETRAPLÉGICA: CLÍNICA E NEUROIMAGEM

A.M.S.G. PIOVESANA, C.F. LOPES

Neurologia. FCM/UNICAMP. São Paulo, Brasil.

A paralisia cerebral tetraplégica (PC-T) mantém interesse da área médica quanto a prevenção, diagnóstico e reabilitação. **Objetivos.** Correlacionar a TC com aspectos clínicos. **Doentes e métodos.** Estudo transversal de 151 crianças atendidos em 2000-2001, no ambulatório de neurologia da UNICAMP. Os dados foram inseridos no programa Epi Info. TC classificada em 5 grupos. **Resultados.** Sexo masculino 54%, idade média na 1ª consulta 24 meses, média de segmento 58 meses. A PC-T foi proporcionada ou de predomínio braquial em 46%, e crural 53%. Epilepsia 86 casos (57%), parcial 33, mioclônica 29, TCG 24. Visão subnormal 43%; deficiência auditiva 5%; disartria 48%; disfagia 38%; microcefalia 48%. Marcha: independente 5%, com apoio 33%, sem prognóstico 62%. Funções cognitivas e motoras: leve prejuízo 28% e 7%; moderado 26% e 35%; grave 46% e 58%. Estas funções e os diagnósticos secundários estiveram correlacionadas a TC ($p = 0,000$), porque foram mais comprometidos aqueles com malformações e/ou infecções congênicas (TC5) ou áreas hipodensas (TC4) e os casos de leve ou moderado prejuízo estiveram associados a TC normal (TC1) ou compatível com a leucomalácia periventricular (TC2). **Conclusões.** O pior prognóstico esteve associado a presença dos diagnósticos secundários e aos achados na neuroimagem do tipo TC5 e TC4 e o melhor quadro clínico a TC1 e TC2. A TC pode acrescentar dados quanto as definições clínicas da criança com PC-T.

O15. Distrofia muscular congénita con mutaciones en el gen FKRP, 'FUKUTIN RELATED PROTEIN' (DMC TIPO 1C)

S. QUIJANO-ROY ^{a,b}, B. ESTOURNET ^{a,b}, L. GALÁN, N. ROMERO ^{a,c}, P. GUICHENEY ^{a,c}

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

Introducción. Las DMC son un grupo heterogéneo de enfermedades de transmisión autosómica recesiva. Recientemente se ha identificado una forma

con mutaciones en el gen de la proteína FKRP, localizado en el cromosoma 19. **Objetivos.** Presentar las características fenotípicas de una serie de pacientes con DMC tipo 1C. **Pacientes y métodos.** Estudio sobre una serie de 6 pacientes no emparentados de 6 a 25 años con DMC por mutaciones en el gen FKRP. Análisis de las características clínicas bioquímicas (CPK), neuro-radiológicas (RM), e inmunohistoquímicas (merosina, alfadistroglucano). **Resultados.** Signos precoces: pseudohipertrofia de gemelos, elevación de enzimas musculares. Signos tardíos: progresión rápida, macroglosia, diplegia facial, 'cara de luna', braquicefalia, manos 'momificadas', retracciones articulares. Los dos casos de inicio menos grave adquirieron la marcha. Todos los pacientes presentaron una evolución catastrófica del déficit motor e insuficiencia respiratoria grave. Los casos de inicio más grave presentaron retraso del lenguaje y dificultades de aprendizaje. La RM fue normal o no mostró alteraciones específicas. En inmunohistoquímica, la merosina estaba parcialmente reducida en todos los casos (normal en una biopsia precoz). La expresión de alfadistroglucano estaba muy disminuida en tres casos estudiados. La CPK estaba muy elevada en todos durante los primeros años de la enfermedad, normal en estadios tardíos. **Conclusiones.** La DMC tipo 1C presenta un fenotipo grave progresivo tipo Duchenne, reconocible sobre todo en etapas avanzadas. Debe sospecharse en casos de DMC con elevación de CPK, ausencia de leucodistrofia difusa y expresión disminuida de merosina y alfadistroglucano en músculo. **Otros miembros del Consorcio DMC y colaboradores:** Barois A, Chabrol B, Chaigne D, Desgueres I, Cuisset JM, Echenne B, Ferreiro A, Gray F, Mayer M, Penisson I, Richard P, Toutain A, Viollet L.

O16. EXPERIENCIA EN NUESTRO SERVICIO SOBRE EL EFECTO DE LOS CORTICOIDES EN EL TRATAMIENTO DE LA Distrofia muscular de Duchenne

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

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Objetivo. Desde hace algunos años se conoce el efecto positivo de los esteroides en enlentecer la progresión de la distrofia muscular de Duchenne, retrasando la pérdida de la deambulación independiente. El objetivo de este estudio es valorar la evolución clínica de los pacientes con enfermedad de Duchenne atendidos en nuestro servicio y que recibieron tratamiento con corticoides, y compararla con la de los pacientes que no recibieron tratamiento esteroideo. **Pacientes y métodos.** Se eligieron al azar 20 pacientes pediátricos con diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne que habían sido atendidos en nuestro servicio, de los que 10 recibieron tratamiento con deflazacort en dosis de 1-1,5 mg/kg/día, y 10 que no recibieron esteroides. Se valoró su evolución clínica entre los 4 y los 12 años de edad, a través de la utilización de la escala MRC de fuerza muscular tomando un promedio de los valores obtenidos en deltoides, bíceps y tríceps en miembros superiores, y de iliopsoas, glúteos y cuádriceps en miembros inferiores, así como la escala funcional de Vignos. Con los datos obtenidos, se realizó una comparación de la evolución de los dos grupos de pacientes. **Resultados.** Los pacientes que no recibieron tratamiento con corticoides evolucionaron con un deterioro progresivo, más pronunciado entre los 9 y los 10 años. La pérdida de la marcha autónoma se produjo en promedio a los 10,3 años. En el grupo que recibió tratamiento corticoideo, éste se inició entre los 6 y los 9 años, observándose estabilización de la enfermedad tanto en fuerza muscular como en funcionalidad en todos los casos. En la mayoría de los pacientes, además, se observó una mejoría del balance muscular (70% de los casos), que sólo en el 2% se acompañó de una mejoría funcional. El efecto positivo de los esteroides tuvo una duración muy variable, entre 2 meses y 4 años, con un promedio de 10 meses. La pérdida de la marcha autónoma se produjo en promedio a los 10,5 años, si bien sólo 4 niños de este grupo la perdieron antes del presente estudio. Los otros 6 pacientes tienen actualmente 10 años o menos. Los efectos adversos registrados consistieron en irritabilidad, epigastralgia, ligero aumento de la presión arterial y aspecto cushingoide. Sólo en 1 paciente debió suspenderse el tratamiento al contraer un síndrome de Cushing. **Conclusiones.** No existen dudas acerca del efecto positivo de los esteroides, que fue evidente en nuestra serie en la estabilización clínica de los pacientes, prolongando en el tiempo el estadio funcional de la enfermedad e incluso mejorando la fuerza muscular. La mejoría funcional no fue significativa, y no hay una diferencia importante en nuestra serie en el momento de la pérdida de la marcha autónoma en relación con los pacientes que no recibieron tratamiento.

O17. TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

P. SMEYERS^a, B. ROSELLÓ^a, I. PITARCH^a, F. MENOR^b, F. MULLAS^a, P. BARBERO^a

^a Sección de Neuropediatría. ^b Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital La Fe. Valencia.

Introducción. La neurofibromatosis tipo I es el síndrome neurocutáneo más frecuente. La proteína alterada regula los ciclos celulares, y su defecto favorece la formación de tumores en el SNC y SNP. El 70% de los pacientes muestran imágenes de hiperseñal en T₂ en la RM en ganglios basales, tálamo, tronco cerebral o cerebelo, de origen y significación incierta. Los estudios psicométricos detectan un CI en el límite bajo de la normalidad y una frecuencia significativamente mayor de trastornos del aprendizaje y de la conducta. La relación entre las zonas de hiperseñal, su localización y las alteraciones cognitivo-conductuales no está establecida. **Objetivos.** Establecer una relación entre la incidencia de trastornos del aprendizaje y cognitivos y la aparición de lesiones displásicas cerebrales en la RM cerebral en niños con neurofibromatosis tipo I. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado 23 niños que cumplían criterios de NF tipo I. Se han aplicado los siguientes tests: test de inteligencia WISC y una batería de pruebas neuropsicológicas para determinar trastornos del aprendizaje en las áreas de lectura (exactitud y comprensión), escritura, aritmética y lenguaje receptivo. **Resultados.** Edad media de evaluación de 10,3 años (límites: 18-4). El 85% presentaron lesiones displásicas típicas de hiperseñal en T₂. El CI total medio fue de 85 (límites: 42-118), CI verbal de 89 (44-118), CI manipulativo de 82 (57-120). Una proporción significativa de niños (70%) mostró trastornos del aprendizaje, independientemente de la localización lesional en la RM. **Conclusiones.** Los niños con NF tipo I y lesiones displásicas de hiperseñal en T₂ en la RM cerebral presentan una incidencia elevada de trastornos del aprendizaje.

O18. ASSISTÊNCIA FISIOTERÁPICA À CRIANÇA HOSPITALIZADA. ASPECTO NEUROMOTOR

R.C. TUROLLA DE SOUZA^a, A.M.S.G. PIOVESANA^b

^a Serviço de Fisioterapia e Terapia Ocupacional. Hospital de Clínicas. ^b Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas. Universidade Estadual de Campinas, Brasil.

Este trabalho tem como objectivo demonstrar a atuação do fisioterapeuta na enfermagem pediátrica (neurologia pediátrica) do Hospital de Clínicas/ Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), como parte da equipe interdisciplinar. Tanto enfermarias como unidades de terapia intensiva pediátrica dão aos terapeutas numerosas possibilidades do desempenho de técnicas motoras, auxiliando a manejar um paciente enfermo e permitindo uma lenta progressão para aumentar suas atividades motoras precocemente. Os exercícios convencionais, as técnicas especializadas e o posicionamento adequado e a orientação aos pais, ajudam para que o paciente progrida dando-lhe maiores condições de melhora na adequação postural e independência física motora no momento da alta hospitalar. Em nossa rotina hospitalar, o enfoque neuromotor direciona-se à: Intervenção Sensorio Motora: Existem várias modalidades sensorio motoras de estimulação (tátil, vestibular, proprioceptiva, visual e auditiva) para facilitar o desenvolvimento neuromotor. Intervenção para improvisar as habilidades funcionais e controle motor: Emprego da fisioterapia convencional viabilizando atividades funcionais como também a aplicação de métodos especializados. Intervenção para redução do comprometimento músculo-esquelético: Para redução ou prevenção de contraturas musculares e cápsula pode incluir mobilização do paciente através da cinesioterapia e do posicionamento adequado. O posicionamento adequado pode prevenir/minimizar deformidades articular e inibir a extensão postural das crianças em ventilação mecânica ou sob tendas de oxigênio, os quais frequentemente reforçam a postura em extensão de cabeça. O uso de rolos de cobertas ou fraldas pode facilitar o melhor posicionamento da criança e estabilidade postural. O programa de posicionamento é realizado tanto em crianças hipertônica como nas hipotônicas. É necessário orientações para que a criança seja posicionada no decorrer do dia analisando sempre cada caso. O posicionamento através de talas e splints é essencial como também a orientação aos pais ou responsáveis.

O19. OSTEOPETROSE. CINCO CASOS DO HOSPITAL DE DONA ESTEFÂNIA

A.I. DIAS^a, J.P. VIEIRA^a, E. CALADO^a, O. FREITAS^b, P. CABRAL^c

^a Serviço de Neurologia Pediátrica. ^b Unidade de Hematologia. Hospital D. Estefânia. ^c Serviço de Neurologia. Hospital Egas Moniz. Lisboa, Portugal.

A osteopetrose 'maligna' autossômica recessiva é uma doença rara da reabsorção óssea, devida a disfunção dos osteoclastos, que não reabsorvem o osso imaturo, o que origina formação anômala da cavidade da medula óssea e depósito ósseo excessivo, com estreitamento dos foramina dos pares cranianos. Estas alterações traduzem-se clinicamente por falência medular com anemia e hepatosplenomegalia, fracturas, atraso de crescimento, infecções recorrentes, compressão dos nervos cranianos, com compromisso importante da visão e da audição. É uma doença quase sempre letal, sobretudo nos 2 primeiros anos de vida. O transplante medular precoce é o único tratamento conhecido que altera significativamente o seu curso natural. Esta situação é geneticamente heterogênea, com vários loci 'candidatos', mas ainda sem um mapeamento genético definitivo. O objectivo desta apresentação é alertar para as manifestações neurológicas da osteopetrose e para a urgência do diagnóstico e do transplante medular, pois estas crianças são por vezes enviadas à consulta de neurologia pediátrica (como é o caso de 3 destes doentes) por queixas como atrofia óptica, convulsões ou atraso do desenvolvimento. No nosso Hospital foram seguidas, nos últimos 8 anos, 5 crianças com osteopetrose, 4 do sexo feminino e uma do sexo masculino (irmão de uma delas). Quatro foram sujeitos a transplante medular nos primeiros meses de vida. 2 tiveram evolução favorável a nível cognitivo mas com má evolução estatural e amaurose. A doente que não foi transplantada tem tetraparésia espástica, amaurose, atraso global profundo do desenvolvimento e epilepsia parcial. Outra doente, ainda lactente, com amaurose, fez transplante de medula recentemente, com boa evolução. O rapaz faleceu devido a septicemia e insuficiência cardíaca logo após o transplante. Agradecimentos: Unidade de Transplante do Instituto Português de Oncologia Núcleo Iconográfico do Hospital de Dona Estefânia

03. EPILEPSIAS

Dres. F. Mateos Beato y P. Campos Olazábal

O20. EPILEPSIA EN EL PRIMER AÑO DE VIDA

R. ÁLVAREZ-FUMERO, R. MUÑOZ

Servicio de Neurología. Hospital Pediátrico Docente Centro Habana. La Habana, Cuba

Objetivo. Determinar las características epidemiológicas, clínicas, electroencefalográficas y estrategias terapéuticas en las epilepsias y los síndromes epilépticos del primer año de vida. **Pacientes y métodos.** Estudiamos descriptiva, observacional y retrospectivamente a los niños y niñas menores de 1 año que fueron hospitalizados con diagnóstico inicial de convulsión y que posteriormente fueron diagnosticados como epilépticos o síndromes epilépticos. La investigación se realizó en el Servicio de Neurología del Hospital Pediátrico Docente Centro Habana en el período comprendido entre enero de 1995 y diciembre de 1999. Los sujetos de nuestro estudio fueron 66 pacientes menores de 1 año que, procedentes del área de emergencias o de consulta externa de neurología, portaban el diagnóstico inicial de fenómenos convulsivos (ataque para estudio, convulsión, epilepsia y otros). **Resultados.** No demostramos predominio de sexo alguno. El inicio de las crisis ocurrió en la mayoría de los pacientes (33,3%) entre el segundo y el tercer mes de vida y la edad promedio fue de 5,8 meses al inicio. Sólo se registraron antecedentes familiares de epilepsia en el 21% de los casos. La encefalopatía hipoxicoisquémica fue el antecedente patológico personal de lesión del sistema nervioso central hallado con mayor frecuencia. Predominaron los ataques convulsivos generalizados tonicoclónicos. El 56% de las epilepsias se clasificaron como sintomáticas, con predominio de los síndromes de epilepsia sintomática generalizada. En más de la mitad de los pacientes se observaron alteraciones electroencefalográficas. La monoterapia fue la estrategia terapéutica más utilizada, observándose una evolución favorable en el 80% de los pacientes.

021. FATORES DE RISCO ENVOLVIDOS NA RECORRÊNCIA DE CRISE EPILÉPTICA NÃO-PROVOCADA

M.I. BRAGATTI-WINCKLER^a, N.T. ROTTA^b, S.V. TAMBORENA-BARROS^c

^a Neurologia Infantil. Hospital de Clínicas. ^b Pediatria. ^c Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, Brasil.

Introdução. A primeira crise epilética ocorre em aproximadamente 1% das crianças e adolescentes. **Objetivo.** Analisar a influência dos fatores idade, sexo, cor, escolaridade dos pais, antecedentes pré, peri, pós-natais e familiares, tipo de crise, duração, estado vigília-sono e EEG na recorrência da primeira crise epilética não-provocada. **Doentes e métodos.** Foram estudadas 108 crianças com idades entre 1 mês e 16 anos que apresentaram a primeira crise, avaliadas clínica e eletrencefalograficamente. Foram realizadas análises uni e multivariadas, com nível de significância $p < 0,05$. **Resultados.** A idade média foi 6 anos, sexo masculino (64,8%), cor branca (84,3%), pais com escolaridade em nível fundamental em 50%, sem antecedentes pré, peri e pós-natais na quase totalidade dos casos; 62% apresentaram história familiar positiva. Houve recorrência em 55 casos (50,9%), tendo as meninas maior risco (RR 1,478). A crise mais comum foi generalizada (81,5%), tônico-clônica (41,7%), de curta-duração (75,9%) e em vigília (75,9%). O risco de repetição foi maior entre as crises parciais (RR 2,24) e em sono (RR 1,82). O EEG foi alterado em 54,6% dos casos. Na regressão logística observou-se que crianças menores que apresentaram a primeira crise parcial e EEG alterado tiveram até 3,6 vezes mais chance de apresentar recorrência. **Conclusões.** A recorrência esteve relacionada com sexo feminino, lactente, crises parciais, em sono e alteração electrencefalográfica.

022. LA EPILEPSIA INFANTIL EN LA MEDICINA ESPAÑOLA DEL SIGLO XVII

M.T. FERRANDO-LUCAS

Grupo de Trabajo 'Historia de la Neuropediatría Española'. Sociedad Española de Neurología Pediátrica.

Introducción. Durante la primera mitad del siglo XVII se publican en España dos de las obras mas importantes de la historia de la pediatría: *Método y Orden de curar las enfermedades de los niños* (Jerónimo Soriano; Zaragoza, 1600), primer tratado de medicina infantil en lengua castellana, y *Liber de affectionibus puerorum* (Francisco Pérez Cascales; Alcalá de Henares, 1611) considerado el primer gran tratado español de pediatría. **Objetivo.** Analizar los aspectos etiológicos, fisiopatológicos y terapéuticos de la epilepsia contemplados por estos autores. **Material y métodos.** Estudio sobre facsímil de la Biblioteca Nacional y revisión bibliográfica de la historia de la epilepsia, de las deficiencias y de la pediatría. **Resultados.** La epilepsia es separada de otros tipos de crisis, causadas por pérdidas hídricas, por falta de sueño, por fiebre, por exceso de ejercicio, y explicada por la teoría de los humores que obstruyen los ventrículos cerebrales. Es clasificada en tres tipos: la que nace primitivamente en el cerebro, la que nace en el estómago y la que nace en otras partes del cuerpo, produciendo estas dos últimas paroxismo por consentimiento del cerebro. La edad puede ser un factor pronóstico y se señalan factores hereditarios, así como los efectos negativos del alcohol y las recaídas tras suprimir los tratamientos que, utilizando la farmacopea de la época, tienen dos fines: el tratamiento de la crisis y el de la enfermedad. **Conclusión.** La epilepsia es considerada como enfermedad, sin concesiones a teorías mágico-religiosas, sistematizándola en tipos, causas y tratamientos

023. MARCADORES DEL METABOLISMO FOSFOCÁLCICO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS TRATADOS CON ANTIEPILÉPTICOS

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

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

Introducción. Desde el abandono del fenobarbital y difenilhidantoína como fármacos de primera línea en el tratamiento de la epilepsia en pediatría, no se había prestado atención a la posible repercusión de la terapia con valproato, carbamacepina y los nuevos anticonvulsionantes, sobre el metabolismo mineral óseo. Aportaciones recientes, fundamentalmente en adultos, aportan al respecto datos contradictorios. **Objetivos.** Valoración transversal de diversos marcadores bioquímicos y hormonales del metabolismo fosfofocálcico 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 les aplicó idéntica metodología. a) 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', se incluyeron para permitir una más adecuada valoración de los datos obtenidos de los pacientes tratados. b) Problema. 80 niños tratados con antiepilepticos (75 con actividad física y desarrollo psicomotor normal). Determinación de: 25-OH-vit D y osteocalcina ($\mu\text{g/mL}$) y parathormona ($1/2 \text{ mol/L}$; $\mu\text{mol/L}$) en suero obtenido a primera hora de la mañana. Estadística: básica, comparación de medias, ANOVA2 (tipo tratamiento, duración). **Resultados:**

Grupo	Edad	DT	Vit. D	Parathorm.	Osteocalc.	Piridinol
Control	110,5 (9,8)	–	12,76 (2,7)	38,06 (2,6)	7,18 (2,4)	29,14 (5,1)
Epi	126,21 (5,9)	15,46 (1,6)	16,1 (1,5)	52,67 (5,8)	6,01 (1,1)	20,51 (1,3)
VPA	119,41 (6,8)	13,76 (1,8)	14,75 (1,9)	47,21 (7,3)	8,18 (0,6)	19,55 (1)
CBZ	150,92 (10,8)	25,17 (3,6)	22 (4,3)	62,25 (27,4)	1,6 (1,1)	21,8 (5)
>1 AC	150,2 (22,5)	12 (4)	14,9 (2,4)	57,2 (6,4)	4,63 (2,8)	21,56 (4,3)

Valores: media (desviación típica). Edad: meses. DT: duración tratamiento; vit. D: vitamina D; >1 AC: terapia con dos o más fármacos.

Conclusión. Aunque el escaso número incluido hasta hoy en algunos grupos impide obtener diferencias significativas, parece observarse una tendencia hacia la aceleración del *turn-over* fosfofocálcico en epiléticos tratados, con datos globales normales.

024. SÍNDROME DE WEST: ESTUDO RETROSPECTIVO DE 50 CASOS

N. TELLECHEA-ROTTA, A.R. SILVA, L. OHLWEILER, I. STONE, E. BELARMINO JR, V.R. FONTELES, Y.G. SILVA, C. SEGATO, G. SEBEN, C.F. FREIRE

Unidade de Neurologia Infantil. Serviço de Pediatria. Hospital de Clínicas. Porto Alegre, Brasil.

Objetivo. Relatar casos de síndrome de West ocurridos de 1984 a 2001 no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. **Doentes e métodos.** Coorte histórica. Variáveis estudadas: sexo, cor, idade, tempo de acompanhamento ambulatorial, tratamento e realização de EEG e TC de crânio. **Resultados.** No período de tempo estudado foram revisados 50 casos. A maioria dos pacientes era do sexo masculino (56%) e todos eram de cor branca. A média de idade no momento do diagnóstico foi de 6 meses. O tempo médio de acompanhamento ambulatorial foi de 53 meses. Ácido valproico foi usado em 44 pacientes, fenobarbital em 16, nitrazepan em 20, primidona em 4, carbamazepina em 7 e vigabatrina em 20. 19 pacientes (38%) fizeram uso de esquemas com mais de 2 anticonvulsivantes; 20 (40%) fizeram uso de corticóide oral e 16 (32%) usaram ACTH. Houve 4 óbitos. Todos realizaram EEG que mostrou hirsarritmia. Um segundo EEG, realizado em 35 pacientes após a instituição do tratamento mostrou paroxismo multifocal em 13 pacientes, paroxismo temporal em 5 casos, 3 com foco frontal, 2 com padrão de Lennox-Gastaut, 2 com persistência de hirsarritmia, além de outros achados. TC crânio foram realizadas 35 TC de crânio que mostraram atrofia cerebral em 13 casos, 7 casos com tubérculos subependimários, 4 com defeito de migração neuronal e 2 casos com agenesia de corpo caloso. Houve um caso de cisto de fossa posterior. Cinco tomografias foram normais. **Conclusão.** A síndrome de West é uma patologia de múltiplas causas cuja evolução pode ser modificada através do uso adequado de anticonvulsivantes, tais como a vigabatrina nos casos de síndrome de West relacionados com esclerose tuberosa.

O25. EPILEPSIA DE TIPO AUSENCIA INFANTIL DE INICIO TEMPRANO Y RESISTENTE A FÁRMACOS, ASOCIADA A DISCINESIA PAROXÍSTICA

R. SÁNCHEZ-CARPINTERO ^{a,e}, T. DEONA ^b, M. SANTUCCI ^c, K. BHATIA ^d, L. PARMEGGIANI ^e, R. GUERRINI ^e

^a Unidad de Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona, España. ^b Centre Hospitalier Universitaire Vaudois. Lausanne, Switzerland. ^c Neurological Institute. University of Bologna. Italy. ^d Institute of Neurology. Queen Square. ^e Neurosciences Unit. Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital. London, UK.

La relación clínica entre epilepsia y discinesia paroxística (DP) ha sido una cuestión de diagnóstico diferencial durante mucho tiempo. Sin embargo, en los últimos años se ha identificado el síndrome de convulsiones infantiles benignas con coreoatetosis paroxística (CICP), de herencia autosómica dominante, ligado a la región pericentromérica del cromosoma 16. También se ha descrito la asociación de epilepsia rolándica, DP inducida por ejercicio y espasmo del escribiente, ligado a una región del cromosoma 16 superpuesta a la del síndrome CICP, de herencia recesiva. Se ha publicado, además, un estudio genealógico autosómico dominante con epilepsia de inicio en la infancia, discinesia paroxística y retraso mental. En este trabajo se comunica una nueva asociación de epilepsia de tipo ausencia infantil y DP en 5 casos no familiares, con datos clínicos, videográficos y de EEG. El tipo de epilepsia y DP asociadas en estos pacientes refuerzan la evidencia de que, cuando ambas se presentan en un mismo paciente o familia, las características son de epilepsia y DP idiopáticas. Esta observación, y el carácter familiar reconocido en los otros síndromes descritos, sugieren la posibilidad de que ambas alteraciones paroxísticas estén mediadas por anomalías del mismo gen, probablemente codificador de un canal iónico, que implique estructuras cerebrales corticales y subcorticales.

O26. CRISIS POSTRAUMÁTICAS EN NIÑOS: FACTORES DE RIESGO

M.C. TABOADA-FERNÁNDEZ, E. CAÑIZALES-DURÁN

Servicio de Neuropediatría. Hospital Miguel Pérez Carreño. Caracas, Venezuela.

Objetivo. Determinar la frecuencia y factores de riesgo para la ocurrencia de crisis y epilepsia (EPT) postraumáticas en niños. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 36 niños que presentaron traumatismo craneoencefálico moderado o grave durante 2 años, siendo seguidos en la consulta de Neuropediatría. Se establecieron frecuencias de las variables independientes y probabilidades de ocurrencia por regresión logística para determinar los factores de riesgo para la ocurrencia de crisis inmediatas, tempranas y tardías, y de epilepsia postraumática. **Resultados.** Frecuencia de crisis inmediatas: 30%; crisis tempranas: 8,3%; crisis tardías únicas: 0%; EPT: 5,6%. Los factores de riesgo para crisis inmediatas fueron: pérdida de conciencia asociada a contusión (OR 4,85; $p < 0,05$), pérdida de conciencia asociada a amnesia (OR 5,15; $p < 0,05$) y pérdida de conciencia asociada con déficit motor (OR 12,72; $p < 0,01$). Los factores de riesgo para crisis tempranas fueron: amnesia (OR 16,0; $p < 0,01$), amnesia asociada a contusión (OR 16,0; $p < 0,05$), y déficit motor asociado a pérdida de la conciencia (OR 10,45; $p < 0,01$). Los factores de riesgo para EPT fueron: amnesia (OR 33,0; $p < 0,01$), crisis temprana previa (OR 16,0; $p < 0,05$), trauma severo (OR 12,72; $p < 0,05$), y la asociación déficit motor con pérdida de conciencia (OR 12,72; $p < 0,01$). La presencia de un EEG anormal un mes después del traumatismo reveló un riesgo de 9 ($p < 0,05$) para EPT. **Conclusiones.** La amnesia postraumática, la gravedad del trauma y la presencia de crisis tempranas constituyen los principales factores de riesgo para EPT en niños. El EEG anormal un mes después del trauma es significativo para la presencia de EPT. El tratamiento temprano con fármacos antiepilépticos no evitó la aparición de EPT.

O27. SÍNDROME DE KOJEWNIKOW

J. FORNELL-FORCADES, M.M. LEY-MARTOS, I. HERNÁNDEZ-SOUSA, A.D. MORENO-VÁZQUEZ, M.S. PÉREZ-POYATO

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

Introducción. El síndrome de Kojewnikow se caracteriza por crisis epilépticas somatomotoras y crisis parciales continuas. Poco frecuente y de difícil control, existen dos formas clínicas. La forma I no es deteriorante, tiene una base lesional, las crisis parciales continuas pueden empezar a cualquier edad y muestra un ritmo de base normal en el EEG. En la forma II se dan las características contrarias. **Caso clínico.** Niña de 13 años, que ingresa por presentar desde 8 días antes pequeñas sacudidas continuas de comisura bucal y mano izquierda, y crisis clónicas del mismo lado, muy frecuentes, seguidas de hipotonía transitoria del miembro superior afecto. Antecedentes familiares sin interés. Antecedentes personales: sin interés hasta los 8 años, cuando comienza con crisis parciales complejas, motoras, somatosensitivas, sensoriales y con automatismos, y crisis tónicoclónicas. A los 10 años se realiza lobulectomía temporal anterior derecha con amigdalohipocampectomía, a partir de la cual pasa de poli a monoterapia, sólo con carbamacepina. Sigue con crisis semanales. Exploración clínica: normal. Exploraciones complementarias: destaca en el EEG lentificación izquierda de elevada amplitud y acentuada persistencia, con ritmo de base estable; RM: afectación de sustancia gris frontoparietotemporal derecha, que se extiende a sustancia blanca y porencefalia temporal derecha; SPECT crítica: zona de hiperperfusión temporal derecha. Tratada con inmunoglobulinas cada 21 días, mejoran las crisis, y, tras cambiar carbamacepina por oxcarbamacepina en dosis bajas, se mantiene prácticamente libre de crisis durante unos tres meses. Ha vuelto a presentar de crisis parciales continuas de tres días de duración, tras lo cual se ha aumentado la dosis de oxcarbamacepina. **Conclusiones.** Por las características de las crisis (parciales continuas y hemilaterales), evolutivas (sin déficit neurológico ni intelectual) y de las exploraciones complementarias (lesiones en la RM y EEG con ritmo de base normal), este caso puede encuadrarse dentro de las epilepsias parciales continuas, y como un síndrome de Kojewnikow tipo I.

O28. MASTURBACIÓN EN NIÑAS PEQUEÑAS, UNA CAUSA DE CONSULTA... ¿CADA VEZ MÁS FRECUENTE?

M. TOMÁS-VILA ^a, J. GARCÍA-TENA ^b

^a Pediatría. Hospital Francisc de Borja. Gandía, Valencia. ^b Unidad de Neuropediatría. Hospital General de Castellón. Castellón.

Objetivos. La masturbación en niñas pequeñas constituye uno de los trastornos paroxísticos que pueden obligar al pediatra a realizar un diagnóstico diferencial con las convulsiones. Su reconocimiento es a veces difícil y no tenemos información clara acerca de la prevalencia del fenómeno. El objetivo de esta comunicación es ayudar a conocer mejor la semiología del cuadro, familiarizar al médico con este proceso y evitar así exploraciones complementarias innecesarias. **Casos clínicos.** Se presentan dos vídeos de dos niñas de 12 y 13 meses, cuya causa de consulta en ambos casos fue una sospecha de episodio convulsivo. Tras visionar el vídeo, se llegó a la conclusión de que se trataba de episodios de masturbación infantil. Los vídeos fueron mostrados a otros neuropediatras, quienes coincidieron en el diagnóstico. Se informó a la familia de la naturaleza del proceso. **Conclusiones.** La masturbación se engloba dentro de las conductas de autoestimulación de la edad infantil. Desconocemos la prevalencia de este fenómeno, ya que no hay datos publicados al respecto. Con la proliferación de vídeos domésticos, es probable que cada vez se nos presenten más casos similares a éstos, por lo que debemos conocer este tipo de conducta. Sería interesante realizar estudios que nos informen acerca de la prevalencia del proceso.

O29. SÍNDROME DE RETT NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

M.E. YOLDI-PETRI ^a, M.C. GOÑI-ORAYEN ^a, M. PALACIOS-HORCAJADA ^a, M.J. AZANZA-AGORRETA ^a, F. GALLINAS-VICTORIANO ^a, A. RAMOS-ARROYO ^b

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

Introducción. El síndrome de Rett es un cuadro raro de alteración progresiva neurológica, que afecta casi exclusivamente a niñas con desarrollo inicial aparentemente normal. Existen muy pocos casos de enfermedad neonatal. **Caso clínico.** Niña de 5 años y medio controlada en consulta desde los 5 meses de vida por hipotonía y retraso psicomotor. Antecedentes familiares

sin interés. Embarazo, parto y período neonatal normales. Apgar 9/10. PN: 2.970 g, PC: 34 cm. Desde los primeros meses de vida presenta un grave retraso psicomotor, con escaso seguimiento visual e hipotonía axial marcada. Progresa lentamente hacia un retraso mental profundo, con hipotonía axial e hipertonía de extremidades inferiores con signos piramidales, así como nulo desarrollo del lenguaje, sólo emite sonidos. En la actualidad el cuadro es compatible con el síndrome de Rett: microcefalia adquirida y retraso del crecimiento, estereotipias de manos y chupeteo constante, rachas de hiperventilación, manos y pies muy fríos, ataxia, leve escoliosis. Nunca ha presentado crisis convulsivas. Estudios metabólicos y radiológicos negativos. Estudio genético pendiente. **Conclusiones.** Clásicamente, el síndrome de Rett presenta un inicio tórpido a partir del segundo semestre de la vida, con deterioro progresivo y conducta autística. Las formas de inicio precoz con deterioro desde los primeros meses de vida son raras y con frecuencia atípicas en sus características clínicas.

O30. ESPECTROSCOPIA POR RESONANCIA MAGNÉTICA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA EN EL HOSPITAL MILITAR CENTRAL

E.T. ESPINOSA-GARCÍA, M. CHARRY, J. PÉREZ, O. FLOREZ, J. LONDOÑO

Neurología Infantil. Hospital Militar Central. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia.

La espectroscopia por resonancia magnética (RME) permite realizar una evaluación no invasiva de la bioquímica regional del cerebro y evidenciar disfunciones metabólicas cerebrales. Constituye una importante herramienta en la valoración de pacientes con epilepsia, tumores del SNC, etc. **Objetivos.** Determinar el comportamiento mediante RME de los diferentes marcadores bioquímicos celulares cerebrales y, en particular, del cociente metabólico y del índice de asimetría, así como evaluar su aplicabilidad en la detección de focos epileptogénicos en una cohorte de niños con epilepsia de difícil tratamiento. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio descriptivo de casos y controles en una cohorte longitudinal de pacientes menores de 18 años con diagnóstico de epilepsia temporal o extratemporal y controles sanos. Realizamos una evaluación por RME y determinamos los valores del cociente metabólico (CM) [(N-acetil-aspartato/colina+creatina)] y el índice de asimetría (IA) [(D-I)/(D+I)/2]. Establecimos valores normales para luego compararlos con los obtenidos en los pacientes con epilepsia, y con ello determinar la ubicación del foco epileptogénico. El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS 8.0 para Windows. **Resultados.** En los 15 controles sanos, los valores anormales obtenidos del CM fueron menores de 0,727 y del IA menores de 0,06. De los 27 pacientes con epilepsia, los resultados fueron reproducibles en 23. Se observó RME anormal por CM en el 60,8% y por IA en el 91,3%. En los pacientes con epilepsia de lóbulo temporal se estableció una lateralización del foco en el 54,5% y en los que padecían epilepsia extratemporal en el 66,6%. **Conclusión.** La RME es una alternativa como prueba complementaria en la evaluación de pacientes con epilepsia focal, en particular del lóbulo temporal, que pueden ser candidatos para cirugía de epilepsia.

04. TRASTORNOS COGNITIVOS

Dras. N. Tellechea-Rottay P. Smeyers Durá

P1. CARACTERIZACIÓN DO DESEMPENHO NEUROLÓGICO, COGNITIVO E FONOLÓGICO EM ESCOLARES COM DISTÚRBO ESPECÍFICO DE LEITURA E DISTÚRBO DE APRENDIZAGEM APÓS APLICAÇÃO DE PROGRAMA DE REMEDIAÇÃO FONOLÓGICA

S.A. CAPELLINI^a, S.M. CIASCA^b

^a Departamento de Fonoaudiologia. UNESP, Bauru. ^b Disciplina de Neurologia Infantil. Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas/UNICAMP. Campinas, São Paulo, Brasil.

O objectivo geral deste estudo foi caracterizar o desempenho neurológico, cognitivo e fonológico em escolares com distúrbio específico de leitura e distúrbio de aprendizagem após aplicação de programa de remediação fonológica. Dentre os objectivos específicos, o estudo visou correlacionar

as habilidades intelectuais ao funcionamento das áreas corticais nos escolares com distúrbio específico de leitura e distúrbio de aprendizagem e verificar a eficácia do programa de remediação fonológica nesta população. Participaram 70 escolares de 8 a 12 anos, de 2a a 4a séries do município de Botucatu (São Paulo, Brasil). Os sujeitos foram submetidos a triagem fonoaudiológica, auditiva e visual, avaliação neurológica, psicológica, de desempenho escolar, fonológica e de leitura/escrita na pré e pós-testagem. Estes foram divididos em: GI, composto por 30 escolares bons leitores; GII, composto por 20 escolares com distúrbio específico de leitura, e GIII, composto por 20 escolares com distúrbio de aprendizagem. O programa de remediação fonológica foi realizado em 12 semanas e aplicado em 50% dos escolares do GII e GIII. Os resultados por meio de análise estatística evidenciaram a eficácia do programa de remediação fonológica nos GII e GIII, pois os escolares apresentaram melhora do desempenho nas avaliações realizadas na pós-testagem se comparado aos resultados obtidos na pré-testagem. Os escolares participantes do programa melhoraram as funções gnóstico-interpretativas e práxico-produtivas em atividades de leitura/escrita. Concluímos que o programa de remediação fonológica foi eficaz pois os escolares melhoraram o desempenho neurológico, cognitivo e o processamento fonológico da informação, o que favoreceu a emergência da consciência fonológica e sintática.

P2. AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA EM CRIANÇAS COM DDA E DDA/H CORELACIONANDO COM EXAMES DE NEUROIMAGEM

S.M. CIASCA, A.N.P. SIMÃO, E. CAMARGO, A. TOPCZEWSKI

Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, Brasileiro. Ambulatório de Neurodificuldades de Aprendizagem do Hospital das Clínicas. FCM/UNICAMP. Campinas, São Paulo, Brasil.

Objectivo. 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. **Doentes e métodos.** 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, freqüentando 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. **Conclusões.** 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. TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD. ESTUDIO DE PROCESOS COGNITIVOS EN ESCOLARES

A.M. GÓMEZ-GARCÍA, N. ROBLEDO-HERMIDA, A. BANDERA-ROSELL, N. GARÓFALO-GÓMEZ

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

Introducción. El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) es una causa frecuente de solicitud de atención especializada en edades infantiles y juveniles. El estudio de aspectos cognitivos permite continuar

profundizando en particularidades clínicas y en la búsqueda de marcadores biológicos. **Objetivos.** Identificar factores de riesgo psicobiológico. Conocer las características neuropsiquiátricas y las particularidades de algunas funciones cognitivas en el grupo estudiado. **Pacientes y métodos.** Se estudia una muestra de 30 niños con TDAH (grupo I) de 6 y 7 años de edad, diagnosticados según criterios del DSM-IV, que reciben atención en la Clínica del Adolescente (Cuba). Para valorar y comparar los resultados se aparean según edad y sexo con el grupo control (grupo II). Variables exploradas: antecedentes patológicos familiares, antecedentes patológicos personales (prenatales, perinatales, posnatales), desarrollo psicomotor, validismo, historia escolar, síntomas y signos psiquiátricos y neurológicos. Estudios realizados: logofoniatría, psicométrico, psicopedagógico, potenciales evocados (P300) y electroencefalograma. **Resultados.** Se comprueba el predominio del sexo masculino (83,4%). En el grupo I resultan significativos los antecedentes de trastornos afectivos en familiares de primer grado, trastornos en la motricidad fina, direccionalidad, orientación corporal y espacial, así como alteraciones en la onda P300 y en el electroencefalograma convencional. **Conclusiones.** Destacamos la importancia del abordaje multidisciplinario en el estudio de niños con TDAH. Los resultados incitan a formular la hipótesis de que la presencia del binomio disfunción del hemisferio derecho+TDAH constituye un elemento predictivo de la posible aparición de trastornos afectivos.

P4. DISTÚRBO ADQUIRIDO DE LENGUAJE EM CRIANÇAS COM DOENÇA CEREBROVASCULAR

M.V.L. MOURA-RIBEIRO, K. TAMAROZZI, S.M. CIASCA

Disciplina de Neurologia Infantil. Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas-UNICAMP. Brasileiros, Brasil.

O estudo de crianças com doença cerebrovascular (DCV) comprovado através de imagens tem possibilitado a compreensão das alterações em funções corticais superiores. **Objetivo.** Os autores se propõem avaliar sob o ponto de vista evolutivo aspectos referentes as características da linguagem de crianças em idade pré-escolar, previamente acometidas por DCV. **Doentes e métodos.** 10 crianças com idade de até 5 anos e 11 meses, sendo 5 com DCV e distúrbio adquirido de linguagem e 5 controles normais, procurando caracterizar os subsistemas: fonético fonológico, morfossintático, semântico lexical, pragmático, discursivo narrativo, compreensão lingüística, perceptivo-cognitivo e praxias orofaciais. **Resultados.** As crianças apresentaram no grupo com lesão, acometimento do hemisfério cerebral esquerdo (2), lesão bilateral (2), lesão no hemisfério direito (1). Do ponto de vista fonoaudiológico, as 5 crianças que tiveram previamente DCV, detectou-se distúrbio adquirido de linguagem, em todas quando pareadas com o grupo normal. Foi constatado comprometimento perceptivo-cognitivo em 3 sujeitos (S1, S2, S5), fonético fonológico (S5), morfossintático (S1), semântico lexical (S5), pragmático (S5), discursivo narrativo (S1, S5) e praxia orofacial (S2). A metanálise (período 1985-2002) envolvendo 14 crianças pré-escolares (sendo 5 do presente estudo) demonstra distúrbio adquirido da linguagem de gravidade variável comprometendo a especialização hemisférica (perceptivo-cognitivo) entre outros achados neurológicos. Houve correlação entre os dados da avaliação neurológica, achados de imagem e o comprometimento fonoaudiológico.

P5. DISFUNÇÃO CEREBELAR CORRELACIONADA AO DISTÚRBO DE APRENDIZAGEM: ESTUDO DE CASO

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-UNICAMP. Ambulatório de Neuro-Dificuldade de Aprendizagem. Hospital das Clínicas-Disciplina de Neurologia Infantil-FCM-UNICAMP. Campinas, São Paulo, Brasileiros, Brasil.

O objetivo deste estudo foi correlacionar o distúrbio de aprendizagem relacionado a disfunção cerebelar com os achados de imagens tomográficas cerebrais. Participou deste estudo um sujeito do sexo feminino, com histórico de pais consanguíneos, com 8 anos de idade que frequenta ensino regular e apresenta queixa de dificuldade na aprendizagem escolar e na inter-relação com o meio social. Como instrumentos de avaliação foram utilizados Bateria Luria-Ne-

braska, WISC, Teste Bender, Raven, Avaliação Audiológica, Fonológica, Leitura e escrita, Neurológica e Cintilografia de Perfusão Cerebral (SPECT). 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 denteado acarretam dificuldades na integração de tarefas complexas, promovendo má coordenação temporal olho-mão e hipermetria dificultando o processamento serial e paralelo dos sinais corticais. Atividades de reconhecimento de formas, cores e objetos familiares, foram de domínio da criança, demonstrando melhores desempenhos em tarefas executivas. No entanto, não houve registro para resposta àquelas tarefas que exigiam comportamento verbal e/ou expressivo, ao estímulo imediato, durante todo o processo avaliativo. Nas provas de desempenho escolar, leitura, escrita e habilidade numérica, os resultados obtidos foram inferiores a idade e escolaridade. A avaliação fonológica mostrou comprometimento sintático, semântico e fonológico. Em níveis perceptuais, foi observado domínio de pareamentos similares em detrimento para analogias e seqüenciação espaço-lógico-temporal. O estudo concluiu que o distúrbio de aprendizagem mostraram-se correlacionados em níveis funcionais de processamento, organização e expressão, envolvendo sistemas e sub-sistemas corticais.

P6. ANÁLISE DA EXPRESSÃO GRÁFICA EM CRIANÇAS APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL HEMORRÁGICO

I.E. GUIMÃRÃES, S.M. CIASCA, L.S. OLIVEIRA, M.V.L. MOURA-RIBEIRO

Departamento de Neurologia. Faculdade de Ciências Médicas-UNICAMP. Ambulatório de Neuro-Dificuldade de Aprendizagem. Hospital das Clínicas-Disciplina de Neurologia Infantil-FCM-UNICAMP. Campinas, São Paulo, Brasileiros, Brasil.

Objetivo. Realizar análise da expressão gráfica de crianças com doença cerebrovascular hemorrágica, através de desenho da figura humana e reprodução de formas. **Doentes e métodos.** Foram avaliadas duas crianças do sexo feminino com diagnóstico de acidente vascular cerebral hemorrágico comprovado através de exames de neuroimagem. Na criança 1, o insulto vascular ocorreu na idade de 5a e 4m e na criança 2 com 6a. Na ocasião da avaliação as crianças 1 e 2 tinham respectivamente as seguintes idades cronológicas: 8a e 6m e 8a e 2m. Foram utilizados os seguintes instrumentos: exame neurológico; cintilografia cerebral, WISC; desenho da figura humana Goodenough, teste gestáltico Bender e questionário para professora. **Resultados.** O exame neurológico foi normal na criança 1 e a criança 2 evoluiu com nistagmo de fixação. A perfusão cerebral normal nas duas crianças. Quanto ao nível cognitivo as crianças evoluíram com rendimento intelectual na faixa da normalidade. A investigação gestáltica mostrou resultados levemente abaixo da faixa etária na criança 1 e adequado na criança 2. **Conclusões.** Os déficits verificados no Bender da criança 1 não sugerem disfunções práxicas ou gnósticas, mas um possível atraso maturacional. A sondagem das funções motora (praxias construtivas) e visual (gnosias visuais) da criança 2 mostram-se adequadas. Neste estudo verificou-se o desenvolvimento da imagem interna do próprio corpo decorrente da projeção do córtex somestésico e parieto-occipital nas duas crianças. Os resultados da perfusão cerebral reforçam os achados das funções investigadas. Os dados sugerem que o insulto vascular cerebral não prejudicou a performance das crianças nas provas de expressão gráfica.

P7. TRASTORNOS DE LA ATENCIÓN EN NIÑOS Y ADOLESCENTES. CARACTERÍSTICAS DEL EEG CUANTITATIVO Y LA ONDA P300

M. ROMÁN, A.M. GÓMEZ, J. AQUINO-CÍAS

Clínica del Adolescente. La Habana, Cuba.

Una de las causas más frecuente de consulta en la psiquiatría pediátrica está relacionada con los trastornos de la atención y el aprendizaje. Durante algunos años hemos estado estudiando las características electrofisiológicas de estos pacientes, usando principalmente el EEG convencional (EEGc) y el EEG cuantitativo (EEGq), así como la onda P300. Los EEGc de estos pacientes presentan alteraciones de la actividad eléctrica cerebral caracterizada por paroxismos y actividad lenta principalmente en la región parietotemporal derecha. En el presente trabajo analizamos el EEGq y la

onda P300 en 51 niños y adolescentes de ambos sexos, entre los 6 y los 17 años, que presentaron trastornos de la atención. La onda P300 se obtuvo aplicando un paradigma impar de estimulación visual. El registro monopolar de la actividad cortical se obtuvo colocando los electrodos según el sistema internacional 10/20 y utilizando los implementos digitales MEDICTD 3M y 3E. El EEG de estos pacientes presenta un incremento significativo de los poderes absoluto y relativo de las bandas lentas (theta y delta) con una correspondiente disminución de la banda alfa en sujetos sanos de la misma edad, mientras que la onda P300 muestra un incremento significativo de la latencia y una reducción de la amplitud. Se concluye que los pacientes con trastornos de la atención pueden presentar alteraciones de la electrogénesis cerebral, posiblemente relacionadas con trastornos de la maduración de las conexiones cerebrales, así como afectaciones cognitivas.

05. EPILEPSIA. ESPECIALIDAD

Dres. J.J. García-Peñas y E. Yoldi-Petri

P8. ESCLEROSE MESIAL: AVALIAÇÃO CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA NUMA POPULAÇÃO INFANTIL

I. CARRILHO, V. RIBEIRO, A. RIBEIRO, D. TAVARES, C. BARBOT, J. TEIXEIRA, M. SANTOS

Consulta Epilepsia. Servicio de Neuropediatría. Hospital Maria Pia. Porto, Portugal.

Objetivos. Caracterizar a clínica dos doentes com esclerose mesial temporal da consulta de epilepsia. **Doentes e métodos.** Dum total de 936 doentes, seleccionamos 18 com epilepsia temporal sintomática. As RM foram revistas por dois neurorradiologistas e 8 doentes apresentavam critérios de esclerose mesial. Foram registados os dados clínicos e outras alterações imagiológicas. **Resultados.** Encontramos 2 grupos: um grupo A, de 3 doentes com crises não controladas e um grupo B de 5 doentes, no qual a epilepsia não interferia com a vida diária. Apenas 3 doentes tiveram convulsões febris no 1º ano de vida. Os doentes do grupo A tiveram crises antes dos 18 meses de vida. No grupo B apenas um doente teve crises antes dos 18 meses de vida. A maioria dos doentes apresentava crises com perturbações da consciência e automatismos. O foco no EEG era ipsilateral às alterações imagiológicas em cinco doentes, normal em dois e um doente o foco era bilateral sendo a esclerose mesial unilateral. Apenas um doente tem uma esclerose mesial à direita, em 4 é bilateral. **Conclusões.** A esclerose mesial é de facto uma etiologia rara da epilepsia na criança. Apenas 3 doentes têm antecedentes de convulsões febris e apenas num foi prolongada. Parece haver uma relação directa entre a precocidade das crises epilépticas e o gravidade da evolução. Não houve correlação entre a extensão das lesões encontradas na RM e a gravidade da epilepsia. Seria interessante reavaliar este grupo dentro de 5 e 10 anos e caracterizar de novo a epilepsia.

P9. CONVULSIONES RECURRENTES SECUNDARIAS A HIPO-MAGNESEMIA CONGÉNITA. PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA

T.M. ESPINETTE-DÍAZ^a, M.E. CRUCES^a, G. PEREDA^a, M. CAS-
TILLO^a, J.G. SOTO^a, M. BOSQUE^b, A. VALERO^a

^a Servicio de Pediatría (Medicina VII). ^b Servicio de Nefrología. Hospital de Niños J.M. de los Ríos. Caracas, Venezuela.

Introducción. La hipomagnesemia puede presentarse en condiciones agudas y crónicas, entre ellas: déficit nutricional, pérdida gastrointestinal, fuga renal y trastornos endocrinos. **Caso clínico.** Preescolar de 3 años, con antecedentes de convulsiones generalizadas desde el período neonatal, asociadas a hipocalcemia e hipomagnesemia. Con recurrencia al año de edad, se administró difenilhidantoína (DPH). Desarrollo psicomotor aparentemente normal, hasta los 3 años, momento en que presenta regresión súbita, perdiendo la capacidad para deambular, hablar y vuelve a sufrir convulsiones. Antecedentes personales: producto de IG, embarazo no controlado, obtenido por fórceps, postérmino (42 semanas), PAN: 2.800 g. Antecedentes familiares: no contributivos. Examen físico: ingresa en malas condiciones, hipertenso, con deterioro neurológico, nistagmo horizontal, tetania y espasmos musculares. Precisa ventilación mecánica por

estado convulsivo. Permaneció hospitalizado dos meses. Paraclínicos: acidosis metabólica, hipocalcemia, hipomagnesemia grave; estudio óseo: osteopenia; excreción urinaria calcio: hipercalcemia; excreción de magnesio: indetectable. La magnesemia y magnesuria tras carga de magnesio se hallaban aumentadas. Renina-aldosterona y ecosonograma renal: normal. EEG: anormal, lento, de bajo voltaje. Resonancia magnética: atrofia cortical difusa y dilatación ventricular. Recibió tratamiento con calcio, citrato de calcio, cloruro de magnesio, enalapril, fenobarbital y DFH. **Resultados.** Logró estabilizar las cifras de magnesio y calcio, simultáneamente la evolución fue satisfactoria. **Conclusión.** La hipomagnesemia de origen renal puede ser primaria o secundaria. En el presente caso la hipomagnesemia se debe a un defecto congénito en la reabsorción tubular renal de magnesio. Esta entidad es una condición rara, genéticamente determinada, que cursa habitualmente con hipocalcemia secundaria como hemos descrito, de allí la importancia de su presentación.

P10. CONVULSIÓN FEBRIL: CARACTERÍSTICAS EPIDEMIO-LÓGICAS EN UN HOSPITAL MATERNO INFANTIL

M.R. RIVAS-LOZÁN^a, QUISPE-OJEDA^b, A. RIVAS-NERIA^c, P. CAMPOS-OLAZABAL^d

^a Pediatría. Hospital San Bartolomé. Lima. ^b Departamento de Medicina. Clínica ESSALUD Luis Negreiros Vega. Callao. ^c Departamento de Pediatría. Universidad San Luis Gonzaga. Ica. ^d Departamento de Pediatría. Universidad Cayetano Heredia. Lima, Perú.

Objetivos. Determinar las características epidemiológicas de la convulsión febril, en el Hospital San Bartolomé (Lima, Perú). **Pacientes y métodos.** Se revisaron historias clínicas de pacientes con convulsión febril, evaluados en las consultas externas de Neurología Pediátrica, durante el año 1999. Se obtuvieron los siguientes datos: edad, sexo, desarrollo psicomotor, historia familiar, número de crisis, tipo de crisis, tiempo de recurrencia, factores perinatales asociados, EEG y tratamiento recibido. **Resultados.** El 57% de los pacientes sufrieron convulsión febril. La edad media de inicio fue de 18 meses en el 54%. El 59,6% fueron varones. El desarrollo psicomotor fue normal en el 93%. El 28% tenían antecedentes familiares positivos; de ellos, el 62,5% de epilepsia y el 37,5% de convulsión febril. El 47% experimentaron más de dos crisis. El 80,7% presentaron convulsión febril simple, tipo tónico-clónica generalizada. El tiempo de recurrencia fue dentro de los 12 meses siguientes a la crisis inicial en el 83%. El 35% tenían factores perinatales asociados, siendo los más frecuentes: preeclampsia y prematuridad. El EEG fue normal en el 79% de los 24 efectuados. 32 pacientes reciben tratamiento profiláctico continuo, que hasta ahora ha resultado eficaz, con 12 meses de seguimiento. **Conclusiones.** En nuestros pacientes las principales características de la convulsión febril fueron: inicio entre el primer y segundo año de vida (18 m), sexo masculino, tipo simple tónico-clónica generalizada, EEG normal, período de recurrencia menor de 12 meses.

P11. DEMANDA ASISTENCIAL NEUROPEDIÁTRICA

E. ROJAS-MASSIPE, J. VARGAS, N. GARÓFALO, L.M. NOVOA, N.L. SARDIÑAS

Servicio de Consultas Externas. Instituto de Neurología y Neurocirugía. Ciudad de La Habana, Cuba.

Introducción. Resueltos ya los problemas de salud más apremiantes, y con unas tasas de mortalidad infantil de 6,2/1.000 nacidos vivos, las enfermedades neuropsiquiátricas han pasado a ocupar un lugar muy especial en nuestra sociedad. **Objetivos.** Conocer la demanda de atención neuropsiquiátrica en nuestra institución. **Pacientes y métodos.** Se revisaron los diagnósticos realizados en 1.736 historias clínicas de pacientes menores de 18 años enviados a las consultas externas del Instituto de Neurología de enero a diciembre del año 2001, agrupándose por edades en: menores de 1 año, de 1-5 años, de 6-12 años y de 13-18 años. **Resultados.** Los tres diagnósticos más frecuentes fueron: epilepsia, 717 pacientes (41,3%); cefalea, 335 pacientes (19,3%), y trastornos de la atención, 205 pacientes (11,8%). Las epilepsias más frecuentemente diagnosticadas fueron las parciales y el sexo predominante de los pacientes, el masculino (58,1%). Otros diagnósticos en orden de frecuencia fueron el retraso mental, los trastornos

del sueño y los espasmos del sollozo. *Conclusiones.* Se observa una demanda creciente de niños con trastornos de la atención con y sin hipercinesia, además de las ya conocidas por epilepsia y cefaleas. Se destaca la importancia de optimizar la interrelación entre los diferentes niveles de atención en salud.

P12. ENCEFALOPATÍA MIOCLÓNICA NEONATAL Y TRATAMIENTO HOMEOPÁTICO ADELGAZANTE DURANTE EL PRIMER TRIMESTRE DE UN EMBARAZO NO CONOCIDO, COMO POSIBLE CAUSA ETIOLÓGICA

S. ROLDÁN, M.A. DELGADO-RIOJA, J. SIERRA-RODRÍGUEZ, L. IBÁÑEZ-GODOY, D. GUTIÉRREZ-GUERRA, E. JIMÉNEZ-FERNÁNDEZ

Unidad de Neuropediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

Introducción. Los síndromes epilépticos neonatales fueron reconocidos y clasificados por la ILAE (1989) dentro de los síndromes epilépticos sintomáticos de etiología no específica. Se caracterizan por su inicio en el período neonatal, con semiología clínica y crítica típica, un trazado electroencefalográfico con patrón brote-supresión y por su mal pronóstico. Se han descrito dos tipos de síndromes: 1. La encefalopatía mioclónica neonatal (EMN) (Aicardi) con mioclonías precoces, fragmentarias, erráticas, crisis sutiles y espasmos tónicos en salvas. Su etiología se relaciona con trastornos metabólicos congénitos. 2. La encefalopatía epiléptica infantil precoz con patrón de brote-supresión, donde las crisis tónicas (espasmos) son las predominantes, así como las crisis parciales motoras, y se relacionan con malformaciones del SNC, trastornos de la migración neuronal y encefalopatía hipoxicoisquémica grave. *Caso clínico.* Presentamos a un recién nacido, producto de un primer embarazo, de padres no consanguíneos y parto espontáneo, a término, con buen estado al nacer y peso de 3.200 g. Ingresa al tercer día de vida por crisis mioclónicas, presentando todas las características críticas, electroencefalográficas y evolutivas de una EMN. Todos los exámenes complementarios practicados fueron normales, incluidos neuroimagen (ecografía, TAC y RM craneal), amoniemia, láctico, pirúvico, aminoácidos, glicina en LCR y ácidos orgánicos. Como antecedentes maternos, destaca la obesidad (122 kg) motivo por el cual se sometió, desde un mes antes del embarazo, a un tratamiento homeopático adelgazante por vía oral (diario) y subcutánea abdominal (mensual), que prolongó durante tres meses al desconocer su embarazo, con una pérdida de peso de 23 kg y presentación de metrorragia a las 25 semanas de gestación. Desconocemos las dosis de los productos administrados, pero sí conocemos su composición: meliloto y filicio (subcutáneos), alcachofa, fucus, espirulina, ortosifon, abedul y equiset (vía oral). *Conclusiones.* No existe información sobre los efectos teratogénos de productos derivados de plantas medicinales administradas a la madre durante el embarazo. Destacamos la importancia de los posibles efectos teratogénos de estos productos, no controlados sanitariamente, y a los que no se les exigen ensayos de pureza, seguridad, teratogenia y dosis. Relacionamos nuestro caso clínico con la acción de estos productos sobre el feto como causa etiológica, de los cuales hemos investigado: 1. Trastornos de la proliferación neuronal fetal por la desnutrición materna e hipovitaminosis (el equiset inhibe la absorción de la vitamina B₁₂), trastornos de la coagulación fetal (el abedul, por su alto contenido en metilsalicilato); 2. Trastorno hidrosalino fetal (acción diurética de la alcachofa y el equiset); 3. Aumento del metabolismo fetal (acción hipertiroides del fucus); 4. Neurotoxicidad fetal por acción directa del equiset.

P13. ASPECTOS DA RESIDÊNCIA MÉDICA EM NEUROLOGIA INFANTIL NO BRASIL

C.S. SANCHES, S.M. CIASCA, M.V.L. MOURA-RIBEIRO

Departamento de Neurologia, Faculdade de Ciências Médicas-UNICAMP. Brasileiros, Brasil.

Objetivo. Conhecer as características das 17 Instituições do Brasil, que tem Residência Médica em Neurologia Infantil. **Metodologia.** A coordenação responsável por cada Residência Médica preencheu protocolo abordando os itens: a) aspecto administrativo (critério de admissão, número de vagas, duração do curso, reconhecimento do serviço por órgão oficial que regula a Residência Médica no país); b) conteúdo programático; c)

titulação dos docentes; d) presença de linha de pesquisa; e) recursos diagnósticos; f) existência de cursos de formação na especialidade para profissionais não médicos (áreas de Psicologia, Fonoaudiologia, Fisioterapia). **Resultados.** a) pré-requisito: residência médica em Pediatria; duração 3 a 4 anos; 7 cursos credenciados e 10 não; b) o conteúdo programático é semelhante em todos os cursos, 9 tem biblioteca e 11 tem acesso à informática; c) todos os serviços contam com docentes titulados; d) 11 desenvolvem linha de pesquisa na especialidade; e) recursos diagnósticos: eletroencefalografia (10), tomografia computadorizada (11), ressonância magnética (7), laboratório de líquido céfalo-raquidiano (6); f) 8 instituições oferecem cursos de formação em Neurologia Infantil para profissionais não médicos. **Conclusões.** As Instituições apresentam resultados semelhantes quanto à titulação de docentes, carga horária e pré-requisitos. Os fatores comuns são as residências médicas desenvolverem linha de pesquisa ou terem cursos de formação em Neurologia Infantil para profissionais não médicos da área da saúde, além de docentes com titulação, facilidade tanto para comprovação diagnóstica quanto de acesso à biblioteca e também aos meios oferecidos pela informática.

P14. USO DE VIGABATRINA NO TRATAMENTO DE CONVULSÕES DE DIFÍCIL CONTROLE EM PACIENTES COM SÍNDROME DE WEST E ESCLEROSE TUBEROSA

I. STONE, N.T. ROTTA, A.R. SILVA, L. OHLWEILER, E. BELARMINO JR, V.R. FONTELES

Unidade de Neurologia Infantil. Serviço de Pediatria. Hospital de Clínicas. Porto Alegre, Brasil.

Objetivo. Relatar a eficácia da vigabatrina no controle de crises convulsivas e nas alterações eletroencefalográficas em pacientes com esclerose tuberosa e síndrome de West. **Doentes e métodos.** Estudo retrospectivo de 7 casos. Variáveis: seguimento clínico e eletroencefalográfico antes e após iniciado uso de vigabatrina. **Resultados.** 3 pacientes eram do sexo masculino. Todos eram de cor branca. Os sintomas de espasmos infantís ocorreram entre os 3 e 14 meses de idade (média 6,2 meses). Os EEGs realizados na época do diagnóstico mostravam hirsarritmia. Todos fizeram uso de mais de dois anticonvulsivantes (fenobarbital, nitrazepan, valproato e clonazepan) e corticóides com persistência das crises. Em 6 pacientes foi utilizada vigabatrina, ocorrendo desaparecimento das crises convulsivas e dos achados de hirsarritmia. O tempo de acompanhamento ambulatorial variou de 24-204 meses (média de 114 meses). Um paciente não fez uso de vigabatrina por ter evoluído favoravelmente com o uso de valproato e corticóide. **Conclusão.** A vigabatrina mostrou-se eficaz no controle das crises, levando a um melhor prognóstico.

06. TRASTORNOS MOTORES Y VASCULARES

Dres. R. Palencia-Luances y A. Fernández-Jaén

P15. RETINOPATÍA EN RECIÉN NACIDOS PREMATUROS: RELACIÓN CON EL ESTADO OXIDANTE

M.C. GOÑI-ORAYEN^a, M.E. YOLDI-PETRI^a, T. HERNÁNDEZ-LAGUNAS^a, J. RODRÍGUEZ-OZCOIDI^a, A. PÉREZ-MARTÍNEZ^b, M.C. DOMÍNGUEZ-LUENGO^c

^a Unidad Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Virgen del Camino. Pamplona. ^c Unidad Investigación Biomédica. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción. Los radicales libres, metabolitos del oxígeno, se relacionan con la retinopatía del prematuro. La oxigenoterapia podría ocasionar una mayor producción de radicales, no compensada por los sistemas enzimáticos inmaduros de estos pacientes y sus déficit nutricionales. Existen pocos estudios que relacionen la oxidación celular con el desarrollo de retinopatía. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 18 prematuros, con asistencia ventilatoria, edad gestacional 31,9±2,5 semanas y peso al nacer 1.813±577 g. Cinco prematuros desarrollaron retinopatía. Extraíjamos muestras plasmáticas a los 2 y 7 días de vida. Determinamos lipoperoxidos y oxidabilidad (marcadores de oxidación), vitamina E, capacidad antioxidante global, grupos sulfidril y selenio (marcadores antioxidantes) y transferrina, ácido

úrico, bilirrubina, albúmina y cobre. **Resultados.** Los prematuros con retinopatía al nacer muestran unos parámetros de estrés oxidativo elevados, lipoperoxidos ($8,1 \pm 2,5 \mu\text{mol}$ frente a $6,8 \pm 2,8 \mu\text{mol}$, ns) y oxidacibilidad ($1 \pm 0,5 \text{ nmol dien/min}$ frente a $1,3 \pm 0,5 \text{ nmol dien/min}$, ns), así como a los 7 días (lipoperoxidos $7,8 \pm 4,3 \mu\text{mol}$ frente a $4,6 \pm 3,7 \mu\text{mol}$, ns; oxidacibilidad $1,3 \pm 0,6 \text{ nmol dien/min}$ frente a $2,4 \pm 0,5 \text{ nmol dien/min}$, $p < 0,001$). Las defensas antioxidantes al nacer están disminuidas en relación con los niños prematuros sin retinopatía (vitamina E: $5 \pm 5 \mu\text{mol}$ frente a $8,6 \pm 4 \mu\text{mol}$, ns; capacidad antioxidante: $1.806 \pm 690 \mu\text{mol}$ frente a $2.051 \pm 269 \mu\text{mol}$, ns; grupos sulfidril: $432 \pm 97 \mu\text{mol}$ frente a $576 \pm 115 \mu\text{mol}$, $p < 0,05$; selenio: $31 \pm 6,5 \mu\text{g/L}$ frente a $39,2 \pm 9 \mu\text{g/L}$, $p < 0,05$) así como a los 7 días (vitamina E: $21 \pm 5 \mu\text{mol}$ frente a $23 \pm 7 \mu\text{mol}$, ns; capacidad antioxidante: $1.869 \pm 332 \mu\text{mol}$ frente a $2.034 \pm 214 \mu\text{mol}$, ns; grupos sulfidril: $561 \pm 229 \mu\text{mol}$ frente a $626 \pm 188 \mu\text{mol}$, ns; selenio: $35,6 \pm 13 \mu\text{g/L}$ frente a $40 \pm 8 \mu\text{g/L}$, ns). **Conclusiones.** La retina es un tejido especialmente susceptible de sufrir daño oxidativo. Los niños con retinopatía muestran un desequilibrio oxidante-antioxidante mayor que los niños que no la contrajeron.

P16. TRATAMIENTO CONSERVADOR DEL HEMATOMA EPIDURAL NEONATAL

M.A. MARTÍNEZ-GRANERO^a, B. FLORES^a, A. GARCÍA-PÉREZ^b, M. VELASCO^a, M.I. MARTÍN-DELGADO^a, L. MORENO^a

^a Pediatría. Senda Centro Médico. Villalba, Madrid. ^b Servicio de Pediatría F.H. Alcorcón. Madrid.

Introducción. El hematoma epidural es muy infrecuente en el recién nacido. Aunque el tratamiento es habitualmente quirúrgico, algunos casos han sido tratados de forma conservadora con evolución favorable. Presentamos un caso de hematoma epidural de gran tamaño asintomático con resolución espontánea en el período neonatal. **Caso clínico.** Varón de 15 días que ingresa por detección de hematoma epidural en control ecográfico habitual neonatal. Embarazo sin patología. Parto a término, presentación de vértice, expulsivo prolongado y no precisó instrumentalización. PRN: 3.380 g. Apgar 9/10. Exploración en el período neonatal y al ingreso normal. Exploraciones complementarias: ecografía Doppler: hematoma epidural de 13 mm de grosor máximo en zona temporoparietal derecha. Flujo ACM normal. RM: hematoma hiperintenso en T₁ con segmentación y niveles en T₂, sugestivo de sangrado subagudo, mínimo desplazamiento de la línea media. Rx cráneo: no había fractura. Hemograma y coagulación básica normal. Se decide abstención terapéutica con vigilancia clínica estrecha. En controles ecográficos posteriores se evidencia una disminución rápida y progresiva del hematoma hasta su desaparición completa en cuatro semanas. Normalidad neurológica en la última revisión a los siete meses. **Discusión.** A diferencia de nuestro caso, la mayoría son consecuencia de partos distócicos o instrumentales. Puede presentarse con síntoma de aumento de la PIC, convulsiones o shock hipovolémico. Aunque muchas veces sigue siendo una urgencia quirúrgica, en los últimos años se han descrito casos con escasa sintomatología neurológica tratados de forma conservadora con buena evolución, con monitorización clínica estrecha y controles periódicos de neuroimagen hasta comprobar la resolución del hematoma, que habitualmente ocurre en varias semanas. Algunos casos asociados a fractura y cefalohematoma se han resuelto con la aspiración de éste. **Conclusión.** Algunos casos de hematoma epidural neonatal pueden tratarse de forma conservadora si son asintomáticos. Observamos una evolución favorable sin secuelas en el tiempo de seguimiento.

P17. VARIABLE EXPRESIÓN DE LA LEUCOMALACIA PERIVENTRICULAR HIPOXICOISQUÉMICA EN NIÑOS. A PROPÓSITO DE CUATRO CASOS

E. MEDRANO DE TOLEDO, F. HERNÁNDEZ, J. PEÑA, O. VALBUENA-OSCAR

Departamento de Neurología Pediátrica. Universidad del Zulia. Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario. Maracaibo, Venezuela.

Introducción. La leucomalacia periventricular (LPV) es una lesión vascular hipoxicoisquémica, producida por infartos en áreas limítrofes entre las arterias profundas (ventriculofugales) y las arterias penetrantes (ventriculopetales), que ocurre de forma característica en la sustancia blanca periventricular

del cerebro. En la fase aguda la sustancia blanca sufre congestión vascular y necrosis coagulativa, a lo que sigue cavitación de las regiones necróticas; finalmente se produce involución de los quistes, desmielinización, gliosis y pérdida de la sustancia blanca periventricular. La manifestación clínica más común es la PCI, la cual depende de la localización anatómica de la LPV. **Objetivo.** Presentar las características clínicas y los hallazgos de neuroimagen en un grupo de niños con leucoencefalopatía periventricular sospechosos de leucoencefalopatía progresiva. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron cuatro pacientes que acudieron a consulta por trastorno psicomotor, problemas del lenguaje, dificultad en el aprendizaje, trastornos en la marcha y alteraciones en la neuroimagen compatibles, en grado variable, con leucoencefalopatía periventricular simétrica, bilateral y difusa, con afectación de regiones periventriculares y sin afectación de fibras en U y fibras arcuadas. **Resultados.** En ningún caso hubo progresión de la sintomatología neurológica. Los estudios enzimáticos, cribado metabólico, hormonales, potenciales evocados auditivos y visuales fueron normales. **Conclusión.** Los hallazgos de neuroimagen correlacionados con la historia clínica permiten diagnosticar correctamente la leucoencefalopatía periventricular de causa hipoxicoisquémica en niños con antecedentes pre-perinatales positivos.

P18. SÍNDROME DE MOYAMOYA. A PROPÓSITO DE 12 CASOS

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

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

Introducción. El síndrome de Moyamoya se caracteriza, en niños, por la presencia de un cuadro motor cronicado, retraso psíquico moderado y estenosis u oclusión de ambas carótidas en su porción supraclinoidea o suprasifoniana. Existe una red de arterias neoformadas en la base craneal, con compensación vascular cerebral a través de una rica circulación colateral a expensas de conexiones transdurales entre ramas de carótidas internas y externas. El cuadro es mucho más frecuente en el sexo femenino. **Pacientes y métodos.** Se estudian 12 pacientes, 10 mujeres y 2 varones, que consultan antes de los 9 años de edad por retraso motor, generalmente con discreta hemiparesia y moderado retraso psíquico y del lenguaje. En cinco casos también existían crisis convulsivas focales. Dos de los casos –los de diagnóstico más precoz– presentaban NF1. Las angiografías convencionales y la resonancia magnética angiográfica (RMA) mostraron las típicas imágenes de Moyamoya y la circulación colateral. Sólo falleció un paciente, en el que se intentó tratamiento quirúrgico. Los casos de menor afectación clínica son los dos varones. Se han perdido de vista cuatro pacientes y se sigue la evolución de los otros siete, uno de ellos por más de 30 años, con embarazo y parto normal. El tratamiento consistió en ácido acetilsalicílico, antagonistas del calcio y antiépilépticos en los casos con crisis. **Conclusiones.** El síndrome de Moyamoya se presenta en nuestra serie en proporción mujer/varón 6:1, precisa estudio por RMA y tiene un curso evolutivo de encefalopatía crónica de grado moderado. No tenemos ningún caso familiar, ni investigación.

P19. SÍNDROME DE FOSTER-KENEDY

J. SIERRA-RODRÍGUEZ, M.A. DELGADO-RIOJA, D. MORA-NAVARRO, E. JIMÉNEZ-FERNÁNDEZ, I. IBÁÑEZ-GODOY, L. AYLLÓN

Unidad de Neuropediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. El síndrome de Foster-Kenedy es la asociación de una atrofia primaria de papila unilateral y edema de papila contralateral, como consecuencia de un proceso expansivo retrocular del lado de la atrofia, como son los meningiomas subfrontales y los gliomas del nervio óptico. El mecanismo fisiopatológico de la atrofia de papila se explica por el robo sanguíneo del territorio de la arteria oftálmica ejercido por la hipervascularización tumoral o por la compresión de las estructuras vasculares del nervio óptico por el tumor. La elevación de la presión del LCR, debida a la hipertensión intracraneal condicionada por el tumor, produce una disminución del retorno venoso de la retina y del disco óptico, y da como resultado un edema de papila contralateral. **Caso clínico.** Presentamos a una niña de 2 años, sin antecedentes personales y familiares de interés, con una historia de estrabismo convergente del ojo derecho de 4 meses de evolución, que consulta por agudización del mismo. En la exploración neurológica se detecta una

discreta proptosis del ojo derecho con parálisis del VI par craneal del mismo lado, siendo el resto de la exploración normal. En el fondo de ojo se observa una atrofia de papila en el ojo derecho y un edema de papila en el izquierdo. Las pruebas de neuroimagen (JAC orbitario) muestran un engrosamiento del nervio óptico derecho. Fue intervenida quirúrgicamente siendo el diagnóstico anatomopatológico glioma benigno del nervio óptico. *Conclusiones.* El síndrome de Foster-Kenedy es un verdadero 'signo diagnóstico'. En todo niño con disminución de la agudeza visual, sin causa oftalmológica que la justifique, es obligatorio descartar afectación del SNC. Aunque existe controversia en cuanto al tratamiento, y se recomienda una actitud conservadora (sobre todo en los tumores de tipo hamartoma astrocítico), en nuestro caso, al existir pérdida de visión, proptosis y, sobre todo, edema de papila contralateral, es recomendable la extirpación quirúrgica del tumor.

P20. ESTUDO DO PERFIL PSICOMOTOR DE CRIANÇAS COM PARALISIA CEREBRAL HEMIPARÉTICA

R.C. TUROLLA DE SOUZA, A.M.S.G. PIOVESANA

Departamento de Neurologia. Hospital de Clínicas SFTO. Universidade Estadual. Campinas, Brasil.

Este trabalho teve como propósito utilizar um instrumento de avaliação psicomotora para delinear o perfil psicomotor da criança hemiparética por paralisia cerebral numa faixa etária entre 04 a 12 anos de idade. O roteiro utilizado foi a bateria psicomotora (BPM), Fonseca (1995) a qual avalia tonicidade, equilíbrio, lateralização, noção do corpo, estruturação espaço-temporal, praxia global e praxia fina. No período de outubro/2001 a janeiro/2002 foram avaliados 07 sujeitos no Setor de Fisioterapia em Neurologia Infantil-Hospital de Clínicas-Universidade Estadual de Campinas, num corte transversal, onde observou-se que: 85,7% eram apráxicos e 14% dispráxicos quando relacionados a tonicidade. No fator equilíbrio, 71% foram dispráxicos e 28,5% eutráxicos. Na segunda unidade do teste, quando relacionado a lateralidade, observou-se 57% dos pacientes foram eutráxicos e 42,8% apráxicos, 42,8% dispráxicos e 14% hiperpráxicos. Finalizando, na terceira unidade de avaliação, quando relacionado ao fator praxia global, 85,7% das crianças foram tidas como eutráxicos e 14% como dispráxicos. No fator praxia fina, 42,8% dos pacientes foram considerados eutráxicos, 28,5% dispráxicos, 14% apráxicos e 14% hiperpráxicos. Numa análise qualitativa deste estudo, concluiu-se que a aplicabilidade da BPM em crianças com PC hemiparéticas foi viável e importante, pois esta escala de avaliação detectou aspectos não relevantes nas avaliações fisioterápicas que são fundamentais para o enriquecimento da conduta terapêutica. Observou-se também que as melhores performances encontradas foram nos itens referentes a lateralização e noções do corpo, enquanto que o item mais comprometido estava associado a orientação espaço-temporal e praxia fina.

P21. VIGILÂNCIA NEUROMOTORA DE LACTENTES ACOMETIDOS POR INDICADORES DE RISCO PARA ASFIXIA PERINATAL NO PRIMEIRO TRIMESTRE DE VIDA

V.M.G. GONÇALVES, R.C. TUROLLA DE SOUZA

Departamento de Neurologia. Universidade Estadual. Campinas, Brasil.

O presente trabalho teve como propósito utilizar uma avaliação neuromotora específica, que pudesse auxiliar na detecção de alterações neuromotoras permanentes ou transitórias, no primeiro trimestre de vida do lactente. Foram selecionados, no período de novembro de 1994 a novembro de 1996, 44 recém-nascidos a termo que apresentaram um ou mais critérios para diagnóstico de asfixia perinatal, no Centro de Atenção Integral à Saúde da Mulher (CAISM) da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP). Foram considerados como indicadores para diagnóstico de asfixia perinatal: bradicardia fetal; índice de Apgar menor que seis no quinto minuto, necessidade de assistência ventilatória com máscara ou tubo endotraqueal de pressão positiva. Cada lactente foi avaliado mensalmente no primeiro trimestre de vida, através da técnica de avaliação neuromotora de Amiel-Tison & Grenier (1981), modificada. Na análise dos resultados foram utilizados a prova Q de Cochran para amostras relacionadas, com o objetivo de comparar as proporções das variáveis de interesse nos três primeiros meses e o teste não paramétrico de Wilcoxon para amostras pareadas, objetivando analisar as assimetrias angulares. Verificou-se que não houve associação significativa dos indicadores de

risco para asfixia perinatal e o exame neuromotor final. Foram significativas as manobras do ângulo adutor do quadril, calcanhar-orelha direito e esquerdo e ângulo poplíteo direito e esquerdo sugerindo hipotonia muscular do tônus passivo de membros inferiores. Essas diferenças foram expressivas, comparando-se os resultados obtidos entre o primeiro e terceiro meses. Em relação às assimetrias, verificou-se que houve evidências nas provas dos ângulos calcanhar-orelha e poplíteo nos segundo e terceiro meses, e na manobra de cachecol em todo o primeiro trimestre.

07 TRASTORNOS INFECCIOSOS Y METABÓLICOS

Dres. F. Aguilar Rebolledo y M.A. Martínez Granero

P22. TRATAMIENTO DE LA NEUROCISTICERCOSIS INFANTIL CON NITAZOXANIDA

R.F. AGUILAR, R. CEDILLO, F.R. VELÁSQUEZ, A. ENCISO, P. LLAGUNO, D. RAYO, L. YEPES, J. TORRES, O. MUÑOZ

Epidemiología Clínica. U.I. en Enfermedades Infecciosas y Parasitarias. Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría CMN-SXXI, IMSS. México DF.

Introducción. La era de la terapia anticisticida se inicia en 1979, si bien en la actualidad sólo el albendazol (ABZ) y el praziquantel (PZQ) son utilizados. Algunos casos son refractarios a estos medicamentos; otros tienen efectos colaterales que impiden su uso. La nitazoxanida (NTZ) es un antihelmíntico derivado de los nitrotiazoles potencialmente útil. *Objetivo.* Informar de la utilidad terapéutica de la NTZ en pacientes con neurocisticercosis sintomática (NCS). *Casos clínicos.* Siete pacientes con NCS activa complicada (clasificación de Sotelo, modificada por Aguilar en niños), con un promedio de edad de 7,8 años, cuatro varones y tres niñas. Cuatro con lesiones únicas complicadas y tres con lesiones múltiples. Todos habían recibido tratamiento con PZQ y ABZ al menos en dos ocasiones. Se les administró NTZ en dosis de 30-50 mg/kg/día en 2-3 dosis diarias durante 15 días. Dos casos con NCS múltiple se asociaron con albendazol de 15 mg/kg/día durante 15 días. Se realizó TAC simple y contrastada al inicio, al mes y a los tres meses. En cuatro la resolución clínica y por tomografía fue completa; tres pacientes mostraron mejoría clínica, de las crisis epilépticas y del edema, mediante TAC se observó disminución del número de parásitos y mejoría parcial (75%). No se registraron efectos secundarios. En un paciente se determinó de NTZ en LCR demostrándose niveles presentes. *Conclusión.* En la NCS sintomática refractaria a medicamentos como ABZ y PZQ, la NTZ puede ser una nueva opción eficaz, sola o combinada, sin efectos colaterales importantes. Se requieren estudios más extensos y comparativos para confirmar estos hallazgos.

P23. MENINGITE BACTERIANA CAUSADA POR *STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE* EM CRIANÇAS INTERNADAS EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO SUL DO BRASIL

E. BELARMINO JR, N.T. ROTTA, A.R. SILVA, L. OHLWEILER, I. STONE, V.R. FONTELES

Unidade de Neurologia Infantil. Serviço de Pediatria. Hospital de Clínicas. Porto Alegre, Brasil.

Objetivo. Relatar casos de meningite pneumocócica ocorridos de 1993 a 2000 no Hospital de Clínicas de Porto Alegre considerando quadro clínico, laboratorial, radiológico e correlação com os achados no seguimento ambulatorial. *Doentes e métodos.* Coorte histórica em que foram revisados os registros médicos de 14 pacientes com diagnóstico etiológico de meningite pneumocócica documentado no exame do líquido cefalorraqueano. *Resultados.* Foram intercorrências durante a internação convulsões em 11 pacientes, hipertensão intracraniana em 6, coma em 3 e em 4 paresia. Seps, hidrocefalia, paralisia do III nervo craniano esquerdo, diabetes insípido e abscesso cerebral foram ocorrências em um paciente. Três pacientes não tiveram intercorrências e um evoluiu para óbito. Foi possível acompanhar 11 pacientes ambulatorialmente, oito deles apresentaram complicações: convulsões em 3 casos, surdez em 3 casos e paralisia cerebral em 2. Potencial evocado auditivo de tronco cerebral mostrou alterações auditivas bilaterais sérias (anacusia) em dois pacientes. *Conclusão.* A meningite pneumocócica é uma doença grave que pode causar alta morbidade apesar do diagnóstico precoce e da terapêutica adequada.

P24. ACIDURIA MEVALÓNICA. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

J.R. BRETÓN-MARTÍNEZ, A. CÁNOVAS, M.J. RUIZ, R. SIMÓ, G. PI, C. DEL CASTILLO, J.L. TORTAJADA, M.I. VEGA

Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Introducción. La aciduria mevalónica es un trastorno bioquímico raro, de herencia autosómica recesiva, consecuencia del déficit de mevalonotocinasa. Los pacientes con afectación menos grave pueden presentar retraso mental, hipotonía, miopatía y ataxia. Presentamos dos casos correspondientes a dos hermanas diagnosticadas en nuestro servicio. **Casos clínicos.** El primer caso es una niña de 12 años, que a los 2 años de edad inició manifestaciones de ataxia con incoordinación motriz, temblor intencional y retraso psicomotor. La RM cerebral realizada a los 26 meses de vida demostró una atrofia cerebelosa a expensas del vermis y porciones inferiores de ambos hemisferios. A los 6 años presentó una crisis epiléptica hipotónica que se siguió, desde los 10 años, consistente en crisis focales complejas, en número de 3-4 al mes, actualmente controladas con lamotrigina. A su llegada a nuestro servicio, el estudio de ácidos orgánicos en orina demostró una elevación importante del ácido mevalónico compatible con una deficiencia de mevalonotocinasa. El segundo caso es una niña de 11 años, hermana de la anterior, con manifestaciones clínicas y de neuroimagen similares, salvo ausencia de crisis epilépticas. El análisis de orina realizado tras el diagnóstico de la hermana ofreció el mismo resultado. **Conclusiones.** La aciduria mevalónica es una entidad con un espectro amplio de manifestaciones clínicas, circunstancia que facilita que algunos pacientes puedan permanecer sin diagnosticar. No hay que olvidar que las manifestaciones neurológicas pueden ser el rasgo principal o la forma de presentación de los trastornos de los ácidos orgánicos y conviene que éstos sean investigados.

P25. PSEUDOHIPERTROFIA MUSCULAR POR CISTICERCOSIS. A PROPÓSITO DE DOS NIÑOS MEXICANOS

G. DÁVILA-GUTIÉRREZ

Servicio de Neurología. Instituto Nacional de Pediatría de la Ciudad de México, DF. Ciudad de México.

Introducción y objetivo. La pseudohipertrofia muscular por cisticercosis es una complicación poco frecuente. Los primeros estudios fueron realizados por Krishnaswami en 1928 y desde entonces hasta la fecha se han comunicado casos en Brasil, Pakistán, China y en la India (22 casos en la bibliografía). El objetivo es mostrar los dos primeros casos de esta entidad en dos niños mexicanos. **Casos clínicos.** El primer caso se trata de un niño de 11 años de edad que presenta crisis convulsivas parciales y trastornos de conducta 15 días antes de su ingreso, e incremento progresivo de las masas musculares de dos meses de evolución. En la exploración presentaba una pseudohipertrofia muscular generalizada, exoftalmos, ondulaciones en la lengua, conjuntivas y muslos; se realizó biopsia de una de las lesiones, que demostró la existencia del cisticerco. Los estudios de imagen demostraron una impresionante cisticercosis diseminada que afectaba al cerebro, músculos, ojos, etc. El segundo caso es un niño de 9 años, originario del estado de Puebla. Refería un cuadro de dos meses de evolución, consistente en 20 días con cefalea, cambios de conducta, vómito y ataque al estado general; durante su evolución presentó en varias ocasiones descompensaciones de su hipertensión intracraneal y crisis convulsivas. En la exploración presentaba exoftalmos y discreta pseudohipertrofia muscular por cisticercosis. Los estudios de imagen demostraron la existencia de cisticercosis en varios músculos y la biopsia de una de las lesiones confirmó el diagnóstico. Se presentan las imágenes de ambos casos y se discute su evolución, complicaciones y tratamiento. La pseudohipertrofia muscular ya había sido comunicada en otros países; en México son los primeros dos casos informados.

P26. HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA DE EXPRESIVIDAD CLÍNICA VARIABLE

F. HERNÁNDEZ, E. MEDRANO, J. PEÑA, O. VALBUENA, W. DELGADO

Departamento de Neurología Pediátrica. Universidad del Zulia. Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario. Maracaibo, Venezuela.

Introducción. La hiperglicinemia no cetósica es un trastorno que se incluye dentro del grupo de los errores innatos del metabolismo de los aminoácidos, de herencia autosómica recesiva, producida por la deficiencia del complejo enzimático intramitocondrial responsable del catabolismo de la glicina. La forma clásica más frecuente es la de inicio neonatal, que provoca la muerte rápida del paciente o deja secuelas neurológicas graves. Se ha descrito una forma transitoria, presumiblemente por inmadurez del sistema que rompe la glicina en hígado y riñón, la cual se normaliza en los primeros meses de vida. Otras formas de presentación o casos atípicos serían la infantil, diagnosticada en el primer año de vida, y la de inicio tardío, que se presenta en escolares y adolescentes. **Objetivo.** Presentar tres casos de inicio infantil, que cursaron con convulsiones, demora psicomotora y uno de ellos con características autistas. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron tres pacientes, dos de ellos hermanos, que iniciaron los síntomas después de los seis meses de edad con convulsiones refractarias, retraso psicomotor y uno de ellos, además, presentaba características autistas según criterios del DSM-IV. Se solicitó: cribado metabólico normal; cromatografía unidimensional de aminoácidos en orina: mancha de glicina, cromatografía líquida de intercambio iónico para aminoácidos en plasma y líquido cefalorraquídeo 006 (valor normal 002); tomografía computarizada cerebral y resonancia magnética cerebral: atrofia cerebral; encefalograma: anormal; glicemia y cuerpos cetónicos: normales. **Conclusiones.** Se diagnostica hiperglicinemia no cetósica infantil por los hallazgos clínicos y bioquímicos. Se trata de una enfermedad de difícil diagnóstico cuando no es de presentación neonatal. Se recomienda tener en cuenta la expresión clínica variable en el momento de establecer el diagnóstico de la enfermedad.

P27. INCREASE IN THE CONCENTRATION OF RESPIRATORY CHAIN COMPONENTS AS PREDICTORS OF ALTERATIONS IN THE ELECTRON FLOW IN PATIENTS WITH MITOCHONDRIAL DISORDERS

A. LEGIDO, L. SALGANICOFF, S. KNOBLER, J. MELVIN, S. YUM, D. KHURANA, H. HARDISON, R. HOBDELL, J.P. DE CHADAREVIAN, C.D. KATSETOS, W.D. GROVER

Section of Neurology. Department of Pediatrics. MCP Hahnemann School of Medicine & The Barnett Center for the Study of Mitochondrial Disorders. St. Christopher's Hospital for Children. Philadelphia, USA.

Introduction. Mitochondria of patients with clinically diagnosed mitochondrial disorders, either of nuclear or mitochondrial DNA origin, frequently show increases over the normal values in the oxygen consumption at dehydrogenase or cytochrome segments of the respiratory chain (i.e., pyridin nucleotides, flavoproteins, cytochromes b, c, aa3.) These increases are reminiscent of what has been described for normal mitochondria during adaptation to exercise. **Patients and methods.** We analyzed data from muscle biopsies of 60 patients with mitochondrial disorders. Diagnoses were established by clinical features, electromyography, histology/histochemistry and electron microscopy. In isolated mitochondria from fresh muscle biopsies, oxygen consumption was determined by polarography and complexes 1 to 4 of the respiratory chain were measured by spectrophotometry. The concentration of respiratory chain components in the anaerobic versus aerobic states was measured and compared with oximetric, histopathologic and clinical data. **Results.** Twenty four out of 60 (40%) patients showed concentration of respiratory chain components higher than the standard values. As the concentration of the respiratory chain components and oxygen consumption with different citric acid cycle fall within rather narrow and relatively stoichiometric values, metabolic adaptation increase in mitochondrial diseases, must respond to an unclear feedback message, resulting in increased protein synthesis of dehydrogenases and cytochromes downstream of an electron flow block. **Conclusions.** In mitochondrial disorders the increase in concentration of components of the respiratory chain may help to diagnose electron flow defects in patients with obscure oximetric or histopathological data. The prognostic significance of this compensatory mechanism is unclear.

P28. MENINGITE BACTERIANA CAUSADA POR HEMOPHILUS INFLUENZAE EM CRIANÇAS INTERNADAS EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO SUL DO BRASIL

J. RANZAN, N.T. ROTTA, A.R. SILVA, L. OHLWEILER, I. STONE, E. BELARMINO JR, V.R. FONTELES

Unidade de Neurologia Infantil. Serviço de Pediatria. Hospital de Clínicas. Porto Alegre, Brasil.

Objetivo. Relatar casos de meningite por *Hemophilus influenzae* ocurridos de 1993 a 2000 no Hospital de Clínicas de Porto Alegre considerando quadro clínico, laboratorial, radiológico e correlação com os achados no seguimento ambulatorial. **Doentes e métodos.** Coorte histórica em que foram revisados os registros médicos de 13 pacientes com diagnóstico etiológico de meningite por *Hemophilus influenzae* documentado no exame do líquido cefalorraqueano. **Resultados.** Onze pacientes (85%) eram do sexo feminino e 12 eram brancos (92%). Três casos ocorreram antes de 1996, ano da implantação da vacina anti hemófilo b. A média de idade no momento da internação foi de 15 meses. Seis pacientes apresentaram convulsões durante a internação. O seguimento ambulatorial foi possível em 10 pacientes. Cinco deles apresentaram: convulsões em 3 casos, hipoacusia em 1 caso e atraso na fala em 1 caso. **Conclusões.** A meningite por *Hemophilus influenzae* é uma patologia grave que pode causar alta morbidade apesar do avanço da terapêutica antimicrobiana e do uso definido de dexametasona no início do tratamento. Esforços no sentido de evitar a doença tais como o uso de vacinas e profilaxia adequada nos contactantes mostram-se eficazes em diminuir o número de casos.

08. TRASTORNOS NEURO CUTÁNEOS Y AUTOINMUNES

Dres. J. Vargas-Díaz y P. Castro de Castro

P29. POLINEURITIS CRÓNICA INFLAMATORIA DESMIELINIZANTE. PRESENTACIÓN DE UN CASO

A. CÁNOVAS-MARTÍNEZ, J.R. BRETÓN, M.J. RUIZ, J.L. TOR-
TAJADA, M.I. VEGA, C. DEL CASTILLO, R. SIMÓ, G. PI

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia.

Introducción. La polineuritis crónica inflamatoria desmielinizante es un cuadro poco frecuente de mecanismo autoinmune que afecta de forma simétrica a fibras motoras y sensitivas con desmielinización. Puede tener un curso crónico o intermitente con recaídas. A diferencia del síndrome de Guillain-Barré, es raro que haya un desencadenante identificable (infección o antecedente de vacunación). Presentamos un caso diagnosticado en nuestro servicio. **Caso clínico.** Se trata de una niña de 6 años y 11 meses que consultó por un cuadro de dos meses de evolución de claudicación en la marcha, con dolor intermitente en miembros inferiores y problemas de retención de orina. En la exploración se objetivó pérdida de fuerza en miembros inferiores con sensibilidad conservada y ROT patelar y aquileos abolidos. El estudio citobioquímico del LCR mostró proteinorraquia de 102 mg/dL con 6 cél/mm³. La RM no mostró alteraciones a nivel medular. El EMG fue diagnóstico de polirradiculoneuritis desmielinizante. En su evolución precisó múltiples ingresos durante año y medio para tratamiento con corticoides o ciclos de inmunoglobulina intravenosa por recaídas o empeoramiento clínico. Siguió tratamiento rehabilitador y en la actualidad, aunque con mejoría clara, persiste cierta debilidad (4/5) en grupos musculares de miembros inferiores. El estudio de conducciones nerviosas periféricas a los cinco años del comienzo del cuadro seguía mostrando signos de desmielinización. **Conclusiones.** Es poco frecuente pero, en ocasiones, un síndrome de Guillain-Barré puede complicarse hacia formas crónicas de evolución tórpida que precisan cursos de corticoides o inmunoglobulina intravenosa, a veces con déficit residuales como ocurrió en nuestro caso.

P30. OPSOCLONO-MIOCLONO-ATAXIA, CINCO AÑOS DE SEGUIMIENTO CLÍNICO

O.L. CASASBUENAS-ALARCÓN^a, E. ESPINOSA-GARCÍA^b, J. PÉ-
REZ-POVEDA^b

^a Neurología Infantil Clínica Reina Sofía (Sanitas). ^b Servicio de Neuropediatría. Hospital Militar Central e Instituto Roosevelt. Bogotá, Colombia.

Introducción. El síndrome de opsoclono-mioclono-ataxia (OMA) es una entidad poco frecuente. Su presentación clínica durante la infancia ocurre en relación con un proceso parainfeccioso o un síndrome paraneoplásico en

asociación a neuroblastoma. **Objetivos.** Se presentan las características clínicas de los pacientes con este diagnóstico durante un período de cinco años. **Pacientes y métodos.** Se revisan las historias clínicas de los pacientes con diagnóstico de OMA durante el período comprendido entre enero de 1997 y enero de 2002. El análisis estadístico fue por medio de cruce de variables. **Resultados.** Se encontraron 10 pacientes con este diagnóstico, 8 varones y una niña. La edad promedio de presentación fue de 19,8 meses, la manifestación clínica inicial fue ataxia e hipotonía y el motivo de consulta más frecuente, temblor y ataxia. Los antecedentes previos preponderantes fueron infecciones respiratorias víricas en 5 pacientes. En la evaluación paraclínica, 2 pacientes mostraron anomalías en el LCR. Los EEG fueron anormales en 2 pacientes. No se evidenciaron anomalías en las neuroimágenes (RM o TC cerebral). La evaluación por imágenes de síndrome paraneoplásico (TC toracoabdominal) fue anormal en 3 de los 4 pacientes cuyo diagnóstico definitivo fue neuroblastoma. Se realizó gammagrafía MIBG en 3, siendo normal en todos. Las metanefrinas, ácido homovanílico y vanilmandélico fueron anormales en 1. Su tratamiento incluyó el empleo de esteroides sistémicos y antiepilépticos (ácido valproico); en los pacientes con neuroblastoma, resección quirúrgica y antineoplásicos. Su seguimiento a largo plazo mostró en todos alteraciones del desarrollo motor y secuelas como paraplejía en un paciente. **Conclusiones.** El síndrome de opsoclono-mioclono durante la infancia se presenta en el período de lactante, aunque su aparición más frecuentemente es post o parainfecciosa. Su presencia indica la realización de estudios exhaustivos para descartar la presencia de neuroblastoma. Su pronóstico es reservado cuando se confirma este último.

P31. EVOLUCIÓN ATÍPICA DE UN CASO DE HIPOMELANOSIS DE ITO

C. DÍAZ-BUSCHMANN^a, J.J. GARCÍA-PEÑAS^a, M.L. RUIZ-FAL-
CÓ^a, L.G. GUTIÉRREZ-SOLANA^a, A. TORRELO-FERNÁNDEZ^b

^a Sección de Neurología 2. ^b Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Presentar un caso de hipomelanosis de Ito con encefalopatía epiléptica y anomalías de la migración neuronal, analizando la evolución natural de las manifestaciones cutáneas y neurológicas. **Pacientes y métodos.** Revisamos retrospectivamente los datos de la historia clínica, con especial referencia a los hallazgos cutáneos y a los datos de neuroimagen. **Caso clínico.** Lactante de 8 meses, sin antecedentes familiares ni personales de interés, que ingresa por crisis de espasmos en salvas de cinco días de evolución. Existía un retraso psicomotor previo al inicio de los espasmos. En la exploración física destacaba la presencia de microcefalia, deficiente contacto medioambiental, hipotonía global y signos piramidales positivos. El EEG mostraba un trazado desestructurado con abundante actividad paroxística de puntas y punta-onda, de predominio en hemisferio cerebral derecho. En la RM cerebral se objetivaron áreas de paquigiria bilateral en lóbulos temporales, regiones insulares y opérculos frontales. Se consiguió el control completo de los espasmos mediante tratamiento con vigabatrina y valproato. A los 2 años de edad, se apreciaron manchas hipopigmentadas en el hemicuerpo derecho que seguían las líneas cutáneas de Blaschko. En la actualidad tiene 2 años y 9 meses, y presenta un retraso psicomotor grave, diplejía espástica y rasgos autistas, aunque no ha vuelto a presentar más crisis. **Conclusiones.** La hipomelanosis de Ito puede empezar como encefalopatía epiléptica en el primer año de vida, y plantearse el diagnóstico diferencial con otras causas de epilepsia y alteraciones de la pigmentación como la esclerosis tuberosa.

P32. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2. CASO CLÍNICO DE INICIO EN LA INFANCIA

M.T. LACASA-PÉREZ, J. CAREAGA-MALDONADO, J. CAMPOS-
CASTELLÓ, E. MIRAVET-FUSTER, S. BRICEÑO-CUADROS, D.
MARTÍN FERNÁNDEZ-MAYORALAS

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico San Carlos. Madrid

Introducción. La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es un trastorno congénito, menos frecuente (1/40.000) que el tipo 1, pero de pronóstico grave en las formas graves a pesar del tratamiento. Su inicio es raro en la infancia, pero

cuando así ocurre, se caracterizan por tratarse de formas clínicas más agresivas. Presentamos el caso clínico de una niña que fue diagnosticada y seguida durante toda su enfermedad en nuestro servicio. *Caso clínico.* Niña sin antecedentes familiares de interés, que consulta a los 8 años de edad por algiás de 8 meses de evolución en miembro superior izquierdo. Presentaba a nivel ocular opacidades subcapsulares posteriores juveniles del cristalino. Los estudios de imagen pusieron de manifiesto la existencia de un gran neurinoma cervical en reloj de arena que se extendía de C4 a D1, así como neurinomas bilaterales del acústico, y un pequeño meningioma en D4. Por todo ello, fue diagnosticada de NF2. Se realizó intervención neuroquirúrgica sobre el neurinoma cervical, con mejoría del cuadro clínico, pero requirió dos reintervenciones por recidiva a los 13 y 15 años de edad. Tras la segunda y tercera intervención, las algiás fueron constantes y requirió tratamiento por Unidad del Dolor, logrando sólo control parcial del mismo. Con respecto a los neurinomas del acústico, la paciente se encontraba asintomática en el momento del diagnóstico, comenzando a presentar hipoacusia a los 10 años de edad. Se realizó radiocirugía estereotáxica sobre ambos, pese a lo cual la paciente evolucionó a cofosis completa. Desarrolló asimismo una limitación ventilatoria restrictiva en grado severo, que precisó oxigenoterapia domiciliar y la confinó a una vida camasillón. Falleció a los 17 años de edad por insuficiencia respiratoria crónica. *Conclusiones.* La paciente presentaba una NF2 forma Wishart (grave), esporádica, que le condujo al *exitus* a los nueve años del diagnóstico. Aunque es una enfermedad de inicio poco frecuente en la infancia, asocia un peor pronóstico. El neuropediatra debe sospechar NF2 en niños que presenten meningioma o schwannoma.

P33. ESCLEROSIS TUBEROSA EN LA INFANCIA

J. VARGAS-DÍAZ, L.M. NOVOA, N. GARÓFALO, E. ROJAS, N.L. SARDIÑAS

Servicio de Neurología infantil. Instituto de Neurología y Neurocirugía. Ciudad de La Habana, Cuba.

Introducción. La esclerosis tuberosa es reconocida como el segundo trastorno neurocutáneo en frecuencia e importancia. *Objetivo.* Conocer el comportamiento de esta enfermedad en los últimos 15 años en el Instituto de Neurología y Neurocirugía de Cuba. *Pacientes y métodos.* Se revisaron las historias clínicas de los pacientes diagnosticados como esclerosis tuberosa entre los años 1986 y 2001, y se agruparon en cuatro grupos de edades: menores de 1 año, de 1 a 4 años, de 5 a 9 años, y de 10 a 15 años. *Resultados.* Hubo 21 niños con este diagnóstico en el periodo de estudio; en la mayoría se estableció el diagnóstico antes de los 4 años de edad, predominaron las mujeres, y en sólo 3 pacientes había antecedentes familiares conocidos de este trastorno. Todos los pacientes empezaron con epilepsia y 10 de ellos con síndrome de West. El astrocitoma gigantocelular sólo se diagnosticó en una paciente y hubo un niño de 11 meses con un síndrome de Wolff-Parkinson-White asociado a rabdomiomas cardíacos. *Conclusión.* La aparición de epilepsia en pacientes con esclerosis tuberosa fue muy significativa en esta serie, sobre todo el síndrome de West. Destacamos la asociación poco frecuente de un síndrome de preexcitación y rabdomiomas cardíacos.

P34. ESTUDIO CLÍNICO DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO

L.B. VALDÉS-URRUTIA

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

Se efectúa una descripción clínica de 13 pacientes atendidos en nuestra consulta de neurología portadores de una esclerosis tuberosa que, por diversas razones, asistieron al Hospital Pediátrico Docente de Centro Habana. El diagnóstico se basó en los elementos clínicos cardinales de esta enfermedad: retraso mental, convulsiones y lesiones cutáneas. A cada paciente se le confeccionó un árbol genealógico para tratar de establecer el carácter dominante del trastorno, la mutación *de novo*, los otros individuos afectados y la expresividad variable intrafamiliar del síndrome. Se realizaron estudios neurofisiológicos e imaginológicos a todos los pacientes, y han sido seguidos evolutivamente en consulta durante un periodo mayor de cinco años. Los resultados se exponen en tablas y se realiza un análisis descriptivo y explicativo de los mismos.

P35. SÍNDROME DE STURGE-WEBER: DIAGNÓSTICO PRECOZ EN 12 CASOS

I. PASCUAL-CASTROVIEJO^a, S. RAFIA^a, J. VIAÑO^b, S.I. PASCUAL-PASCUAL^a

^a Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. ^b Unidad de Imagen. Sanatorio Ntra. Señora del Rosario. Madrid.

Introducción. El diagnóstico del síndrome de Sturge-Weber (SSW) se realiza en función del *nevus flammeus* facial que afecta al territorio de la primera rama sensitiva del trigémino y a la presencia del angioma leptomeníngeo. *Pacientes y métodos.* Presentamos 12 pacientes (7 niños y 5 niñas) estudiados en nuestro servicio cuando tenían menos de 3 meses (6 de ellos tenían menos de 1 mes) a los que, por presentar nevo facial, se les realizó una RM con gadolinio, además del EEG. *Resultados.* En los 12 niños se encontró un angioma leptomeníngeo, unilateral en 11 casos y bilateral en 1. En uno de los casos ya era evidente al nacer la hemiatrofia cerebral subyacente al angioma leptomeníngeo y en 6 casos a los 3 meses de vida. Ocho pacientes habían presentado crisis epilépticas antes de los 3 meses de vida. Las crisis siempre fueron primariamente parciales, con alteraciones focales en el EEG. Sólo en 3 casos fue imposible el cese de las crisis, habiéndose realizado lobulectomía-hemisferectomía en dos niños antes de que cumplan el año, con control de las crisis tras ella. El otro paciente continúa con crisis incontroladas. De los otros seis pacientes en quienes se consiguió el control de las crisis, éste fue total en 5, entre ellos el paciente con angioma leptomeníngeo bilateral, y en el sexto caso las crisis convulsivas fueron esporádicas. *Conclusiones.* El angioma leptomeníngeo puede visualizarse desde el nacimiento, a través de la realización de una RM utilizando gadolinio como material de contraste. Para la supresión de las crisis es preciso a veces practicar cirugía antes del año de vida, pero la medicación antiepiléptica resulta también eficaz en muchos casos. Es importante un diagnóstico temprano y un seguimiento cuidadoso de los afectados a fin de detectar precozmente las crisis e intentar evitar el deterioro rápido del paciente.