

COMUNICACIONESORALES

O1 – O12: COMUNICACIONES A LA MESA

SALÓN DE ACTOS. VIERNES 13, HORA: 11:40-13:40

MODERADORES: DR. J. ARTIGAS PALLARÉS Y M.D. LLUCH FERNÁNDEZ

O 1 Riesgo de patología neurológica en niños nacidos por reproducción asistida. Una reflexión para el neuropediatra

De las Cuevas I, Arteaga R, Herranz JL, Gómez Ullate J
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La reproducción asistida (RA) es cada vez más demandada por la población, desconociéndose realmente las repercusiones en el embarazo y en el desarrollo de estos niños. **Objetivos.** Estimación de la prevalencia de recién nacidos (RN) tras RA en nuestro medio y descripción de la incidencia de factores de riesgo neurológico durante el embarazo y en época neonatal. **Sujetos y métodos.** Estudio retrospectivo, a partir de la historia clínica, de todos los RN por RA desde enero 1996 hasta febrero 2003. Se consideran factores de riesgo los incidentes isquémicos en la gestación (amenaza de aborto, Doppler patológico, retraso de crecimiento intrauterino), la prematuridad, el bajo peso y presencia de patología neurológica neonatal. Análisis mediante el paquete estadístico SPSS 9.0 para Windows. **Resultados.** Entre 21.427 RN vivos, 128 fueron de embarazos por RA (30 gemelares, 5 embarazos triples). La existencia de donación sólo se registró en el 21,6%. En un 23,8% de embarazos hubo algún incidente isquémico. El 50,8 % de RN fueron pretérmino (16,9% <28 semanas, 23,1% 28-32 semanas, 60,0% 32-37 semanas), el 54,7 % fueron RN de bajo peso (14,3% <1.000 g, 22,9% 1.000-1.500 g, 62,9% 1.500-2.500 g). Un 6,2% de los RN presentaron sintomatología neurológica (3 convulsiones, 2 hemorragia, 2 hidrocefalia, 1 hiperexcitabilidad) y el 5,6 % alguna malformación ocular o neurológica. Un 62,8% de los RN presentó algún factor de riesgo neurológico neonatal. **Conclusiones.** La prevalencia de RN tras RA en nuestro entorno es de 6/1.000 RN vivos. En el 78,4% de casos no hubo información sobre posible donación, con la consiguiente dificultad para el estudio de enfermedades hereditarias en el niño. Más de la mitad de estos RN requerirán un seguimiento neurológico por posible discapacidad.

O 2 Desarrollo neurológico normal tras tirotoxicosis connatal: utilidad pronóstica de la observación de los movimientos generales

Gaboli M, Díez A, Azcona C, Alzina V, Narbona J
Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Objetivo. Valorar los efectos del hipertiroidismo en el período fetal y neonatal precoz sobre el desarrollo neurológico. **Metodología.** Observación y grabación en vídeo de la motricidad general (método de Prechtl) y examen neurológico convencional. **Caso clínico.** Niña, fruto de segunda gestación, madre con enfermedad de Graves desde ocho años antes, tratada con tiroidectomía radical; eutiroides durante el embarazo, pero con anticuerpos estimulantes del tiroides (TSI) elevados. Parto pretérmino, eutócico, en semana 36. Neonato con aumento del volumen tiroideo y exoftalmos bilateral, síndrome de hiperexcitabilidad, con insomnio, movimientos generales caóticos, hipertonía. A los 9 días se instauró tratamiento antitiroideo: se observó organización progresiva de la motricidad espontánea que, aun siendo a ratos saltona, permitió apreciar *writhing movements* (WM), de repertorio pobre, en semana 40 de edad gestacional. El examen neurológico convencional se encontraba en límites normales, con ROT vivos. Durante el segundo mes extrauterino, los WM evolucionaron a patrón rico y fluente, bien recogidos hacia la línea media. Clínicamente la niña se encontraba eutiroides. A los tres meses postérmino aparecieron *fidgety movements* (FM), abundante actividad mano-mano, pie-pie, mano-boca, mano-ropa e intersubjetividad primaria adecuada. Actualmente tiene un año, desarrollo psicomotor adecuado para su edad (Gesell CD = 107), comienza bipedestación, pronuncia bisílabos diferenciados, tiene conducta exploradora y se

relaciona adecuadamente con el entorno. **Conclusión.** A pesar de una conducta inicial desalentadora, la evolución de la paciente ha sido buena. La posterior aparición de WM y la observación de FM el primer trimestre de vida se correlacionó con un desarrollo posterior favorable.

O 3 Funcionamiento ejecutivo diferencial de bebés de 15 y 24 meses

Sastre S, Escolano E, Bretón P, Escorza J, Soares Y, Poch ML
Universidad de la Rioja. Logroño.

Objetivos. Hemos llevado a cabo una investigación comparativa de las particularidades del proceso ejecutivo en bebés con cursos alternativos de desarrollo para estudiar los diferentes patrones de respuesta de inhibición, perseveración, *shifting* y flexibilidad. **Sujetos y métodos.** La muestra está compuesta por bebés sin antecedentes de riesgo ni patología, bebés con riesgo (hipotiroidismo congénito, bajo peso al nacimiento) y bebés con síndrome de Down, observados desde 15 a 24 meses de edad. Se les presenta una tarea no verbal que permite la ejecución de operaciones lógicas de sustitución y adición y el estudio de los mecanismos de variación-selección (activación, inhibición, *shifting*), se registra en vídeo la actividad espontánea y se analizan los diferentes patrones. **Resultados.** El análisis de la ejecución intra e interindividual muestra patrones diferenciales de inhibición, perseveración, *shifting* y flexibilidad entre los grupos estudiados, especialmente evidentes (cuantitativa y cualitativamente) en los bebés con síndrome de Down, que muestran menor inhibición y *shifting* y mayor perseveración, así como diferencias cualitativas entre los bebés con bajo peso y los bebés normales. También encontramos cambios diferenciales intra e intersujetos a los 15 y a los 18 meses. **Conclusión.** A partir de estos resultados pueden proponerse aplicaciones en la intervención temprana.

O 4 Efecto de la sordera y del implante coclear temprano en el desarrollo de la motricidad. Estudio clínico de una población en edad escolar

Schlumberger E, Narbona J, Manrique M
Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Objetivo. Conocer la repercusión de la sordera y del implante coclear (IC) sobre el desarrollo de la motricidad. **Sujetos y métodos.** Se estudiaron 94 niños entre 5 y 9 años, de los cuales 54 presentaban hipoacusia grave o profunda, prelocutiva y bilateral, y 40 controles normooyentes. 29 sujetos sordos llevaban un audífono adaptado y 25 sujetos habían recibido un IC a una edad media de 26 meses. El protocolo de estudio comportaba, además de un examen neurológico completo y de la fecha de deambulación autónoma, un test de equilibrio y las pruebas cronometradas de Denckla (PANESS) para la valoración de los signos neurológicos menores. Se compararon los datos por ANOVA y se practicó un análisis factorial. **Resultados.** La edad de deambulación autónoma es ligeramente más tardía en niños sordos, y el equilibrio, menor. El análisis factorial pone en evidencia un factor de motricidad simple y otro de motricidad compleja. Una diferencia entre el grupo control y los grupos de niños sordos, implantados o no, aparece en el intervalo de edad superior a 7 años. **Discusión.** La falta de audición se manifiesta principalmente en el desarrollo del habla. Sin embargo, la audición participa también a la integración espacial y a la adquisición de procesos secuenciales y motores. Nuestro estudio pone en evidencia que el desarrollo motor de los niños sordos es normal pero diferente, de forma sutil, del grupo control. El IC no salva completamente esta diferencia.

O 5 Validación de un test de escucha dicótica (TED) en niños hispanoparlantes

Yglesias-Pereira A, Narbona J

Policlínica Pontevedra-Salud, Pontevedra. Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona.

Objetivos. El TED estudia la lateralización hemisférica cerebral del procesamiento auditivo-verbal, mediante presentación sincrónica de un estímulo diferente en cada oído. **Sujetos y métodos.** Muestra equilibrada en relación al sexo, edad y nivel cultural, compuesta por cuatro grupos de 5 niños y 5 niñas hispanoparlantes entre 3,5 y 7,5 años ($n = 40$), con inteligencia y audición normales. Series dicóticas, de diseño propio, constituidas por palabras, números y sílabas. Cada serie la forman 20 pares de estímulos, disponiéndose en bandas de 1, 2 o 3 elementos por tren de estímulos para los números y sílabas. Se confeccionaron distintos índices de lateralidad (IL) según la fórmula: $IL = 100 [(D-I) / (D+I)] + 100$, siendo D e I las respuestas correspondientes a los estímulos emitidos al oído derecho o izquierdo. **Resultados.** Nuestras series dicóticas son utilizables en niños de 3,5 a 7,5 años. Se han obtenido IL sugerentes de dominancia auditiva (hemisférica cerebral) significativa: todos los casos mostraron dominancia hemisférica izquierda. Los IL presentaron, en general, buena concordancia entre sí. El valor global de los IL sugerente de dominancia hemisférica cerebral para el procesamiento fonológico es de 100 ± 12 : dominancia izquierda si mayor o igual a 112, dominancia derecha si menor o igual a 88. En sentido absoluto, las palabras resultaron ser el estímulo más discriminante: respuestas correctas+aproximadas, para niños entre 3,5 y 5,5 años; primera palabra correcta, para sujetos entre 5,5 y 7,5 años.

O 6 Alteraciones de la atención en niños con epilepsia grave resistente a fármacos

Sánchez-Carpintero R, Isaacs E, Wright I, Neville BGR

Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona. Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital, UCL. London, UK.

Objetivo. Evaluar las dificultades en los diferentes aspectos de atención: selectiva, sostenida y dividida, en niños con epilepsia grave resistente a fármacos (EGRF). Explorar la utilidad de la versión abreviada del test de Conners en EGRF para identificar sujetos con problemas de atención. **Pacientes y métodos.** Se valoró atención con los tests de caras (Thustone y Yela) y subtests del test de atención para niños (TeaCh) en 28 sujetos con EGRF (edad media: 14,1 años; cociente intelectual (CI) medio, 77,4). Se compararon las puntuaciones estándares (t) con la media para la población general. Se seleccionó un subgrupo de pacientes ($n = 8$) con puntuaciones > 2 DE en déficit de atención en cuestionario de Conners y se compararon los resultados en tests de atención con los del resto de sujetos con puntuaciones normales en Conners. **Resultados.** Los sujetos con EGRF obtuvieron puntuaciones inferiores a la media población en los subtests de TeaCh para atención selectiva [media 6,1 (3,0); $p < 0,001$], y atención dividida [media 5,5 (4,1); $p < 0,001$], ambas medidas no correlacionaron significativamente con el CI. El subgrupo de pacientes identificable mediante la puntuación elevada en déficit de atención en Conners tiene mayores dificultades en atención que el resto de niños con EGRF ($p < 0,05$), pero también tienen menor CI. **Conclusiones.** Los sujetos con EGRF tienen dificultades de atención selectiva y de atención dividida que dependen de su epilepsia. El cuestionario de Conners es un instrumento útil para identificar un subgrupo de niños con EGRF que padecen dificultades de atención en todas las áreas atencionales, pero éstas puede estar en relación con su CI.

O 7 Amnesia anterógrada posquirúrgica

Prats JM, García-Nieto ML, García-Ribes A, Martínez-González MJ
Hospital de Cruces. Baracaldo.

Objetivo. Presentar el desarrollo de una amnesia anterógrada tras intervención por astrocitoma de células gigantes. **Caso clínico.** Varón de 14 años afecto de esclerosis tuberosa diagnosticada a los 2 años de vida a consecuencia del comienzo de crisis focales. TAC cada dos años para vigilancia de esta opción. A los 13 años desarrolla HIC y se comprueba que la masa ocluye el agujero de Monro derecho, causando hidrocefalia

monoventricular. Se aspira completamente a través del córtex frontal dorsal derecho. Una vez recuperado, se advierte déficit grave de memoria anterógrada que no remite. Es valorado neuropsicológicamente a los 14 años y se practica RM postoperatoria. **Resultados.** Inteligencia test de WISC-R: CI total, 122; verbal, 112; manipulativa, 128. La memoria inmediata (dígitos) no está alterada (puntuación 9 para dígitos). La memoria de trabajo (figura de Rey) es correcta. Test de rememoración tardía: figura de Rey: copia Pc 98; memoria P 25; test de aprendizaje auditivo-verbal de Rey: recuerdo inmediato 27 (promedio inferior a 7 años). Recuerdo a los 15 minutos: 1 palabra. Test de Stroop: perseveraciones sugerentes de alteración en el hemisferio frontal derecho. RM: lesiones más evidentes en el fórnix izquierdo. **Conclusiones.** La lesión bilateral pero asimétrica del fórnix da lugar a una desconexión de los hipocampos con el diencéfalo, tálamo y lóbulo frontal, originando amnesia de fijación con afectación de la memoria declarativa episódica, especialmente verbal. La agresión cerebral quirúrgica da lugar a disfunción frontal demostrable en el test de Stroop.

O 8 Perfil neurocognitivo del síndrome de Williams

García-Nonell K, Rigau E, Brun C, Lorente I, Gabau E, Artigas J
Hospital de Sabadell. Consorci Sanitari Parc Taulí. Sabadell.

Introducción. El síndrome de Williams (SW) está causado por una microdeleción del brazo largo del cromosoma 7 (7q.11.23). Su prevalencia es baja, aproximadamente 1/25.000. Los pacientes con SW, además de síntomas somáticos y neurológicos, muestran un fenotipo conductual y cognitivo, caracterizado básicamente por un retraso mental moderado/grave, junto a un perfil neurocognitivo bastante específico. **Objetivo.** Evaluar la capacidad intelectual general y el perfil neurocognitivo en una muestra de pacientes diagnosticados de SW. **Pacientes y métodos.** A una muestra de 10 niños con SW de edades entre 8 y 13 años se les pasó una extensa batería de pruebas neuropsicológicas orientadas a evaluar la capacidad intelectual general, la memoria, las praxias y las funciones premotoras. **Resultados.** La media de cociente intelectual (CI) total se ubicó en la franja de retraso mental grave (CI = 44). No se mostraron diferencias significativas entre el CI verbal y el CI manipulativo. En los subtests de la escala WISC-R se obtuvieron puntuaciones relativamente altas en información y figuras incompletas. La copia de la figura compleja de Rey se situó en un percentil 1. Por el contrario, todos mostraron un buen nivel en el test de reconocimiento de caras. **Conclusiones.** Estos resultados confirman unas puntuaciones bajas en todas aquellas tareas que requieren comprensión y manipulación de los elementos ubicados en el espacio, contrastando con mejores habilidades en percibir los detalles e integrar conocimientos culturales generales. El reconocimiento de este perfil neurocognitivo tan característico permite diseñar estrategias terapéuticas orientadas específicamente al SW.

O 9 Secuelas neuropsicológicas en niños con traumatismo craneal: valoración al año de 18 observaciones

Sans A, López-Sala A, Colomé R, Boix C, Campistol J
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El daño cerebral traumático (DCT) es una de las causas más frecuentes de discapacidad adquirida en la edad pediátrica. Con frecuencia, los niños que sufren un TCE grave/moderado presentan secuelas a corto y largo plazo a nivel motor y cognitivo-conductual. El tratamiento de los déficit neuropsicológicos a largo plazo no ha evolucionado de forma paralela al conocimiento y desarrollo de estrategias terapéuticas en la fase aguda. La recuperación de la función motora y del lenguaje suele ser bastante favorable. Los déficit neuropsicológicos, en cambio, son los que van a determinar el futuro académico, social y laboral de estos pacientes. **Objetivo.** Presentar los resultados de la valoración neuropsicológica de 18 pacientes con TCE moderado/grave. **Pacientes y métodos.** Serie de 18 observaciones de TCE moderado/grave estudiadas como mínimo un año después del accidente. Batería de exploración neuropsicológica: rendimiento cognitivo global, atención, memoria, lenguaje, funciones visuoespaciales, visuoperceptivas y visuoespectivas y funciones ejecutivas. Valoración de la reincorporación escolar. **Resultados.** Se encuentran déficit neuropsicológicos significativos en todas las observaciones con repercusiones en la

reincorporación escolar y adaptación social. Las alteraciones más frecuentes son atencionales, ejecutivas, en la memoria y conducta. *Conclusiones.* Las consecuencias del DCT en el niño repercuten de forma negativa en el aprendizaje y desarrollo de nuevas habilidades y conductas. Muchas escuelas, a menudo sutiles, sólo pueden detectarse con una valoración precisa y un seguimiento sistemático de todos los niños que han sufrido un TCE grave/moderado. El sistema sanitario en nuestro medio destina escasos recursos a la atención de las escuelas neuropsicológicas de estos pacientes.

O 10 Evaluación de la acción de la toxina botulínica en niños con espasticidad de miembros inferiores secundaria a parálisis cerebral infantil

Díaz C, Ruiz-Falcó ML, Gutiérrez-Solana L, García-Peñas J, Martínez-Martín C, López-Robledillo J
Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Evaluar el efecto de la toxina botulínica A (TBA) en el tratamiento de la espasticidad de miembros inferiores secundaria a parálisis cerebral infantil, empleando métodos de medición que sin ser de aplicación compleja, poseen un nivel de validez y fiabilidad adecuados. *Pacientes y métodos.* Participaron en el estudio 23 niños con parálisis cerebral y espasticidad en miembros inferiores seleccionados consecutivamente para tratamiento con TBA. Se efectuaron las mediciones en dos fases: antes de la intervención y cuatro semanas después de la misma. Ésta consistió en la inyección de TBA en músculos gastrosóleos y, según indicación individual, en tibial posterior. Las variables medidas incluían como medida principal de espasticidad el equilibrio muscular dinámico (escala de Tardieu modificada) y, como medida funcional, la escala para valoración de la marcha o *physician's rating scale* (PRS) en la versión modificada por Boyd. *Resultados.* El valor medio obtenido antes y después del tratamiento fue: -26,84 y -13,42 para la medición del equilibrio muscular dinámico de los gastrosóleos, y 7,09 y 10,00 en la puntuación de la escala para valoración de la marcha, respectivamente. La comparación de los valores para cada paciente antes y después de la intervención mostró diferencias significativas para ambas medidas ($p < 0,001$). *Conclusión.* Tras la administración de TBA se obtuvo una mejoría significativa tanto del equilibrio muscular dinámico como de la escala para valoración de la marcha. Sin embargo, se necesitaría disponer de un grupo control para poder afirmar que estos cambios sean atribuibles a nuestra intervención.

O 11 Hemiplejía alternante. Revisión de una casuística en España

Campistol J, Campos J, Eirís J, Martínez-Bermejo A, Mateos-Beato F, Mora MD, Narbona J, Nieto M
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La hemiplejía alternante (HA) es un trastorno neurológico de origen desconocido, que suele iniciarse antes de los 12 meses en forma de episodios intermitentes de disfunción neurológica con hemiplejía. Los ataques afectan uno u otro lado, con sensación de malestar, movimientos oculares y deterioro de las funciones cognitivas. Las series de pacientes con HA son escasas. *Pacientes y métodos.* Serie de pacientes con HA de diversos centros de neuropediatría de nuestro país, con criterios clásicos para HA. Se han analizado 17 pacientes (11 femeninos) y edades de 2-27 años (10,43 años). *Resultados.* Destacar dos hermanos con HA, y en 6, uno de los progenitores está afecto de migraña común. Tres debutan en período neonatal (convulsiones y nistagmo). Los cuadros de hemiplejía se iniciaron a los 6-18 meses (11,76 meses), acompañados de posturas distónicas (76%), crisis epilépticas (53%), dificultad respiratoria (35%) y movimientos oculares nistagmiformes (82%). Durante los episodios manifestaban ataxia, hipotonía, incoordinación, trastornos de la marcha, cefalea, temblor y afasia. El retraso en el desarrollo fue constante en esta serie, y el CI en 10 pacientes, de 55. En la actualidad continúa como más efectiva la flunaricina, cinnaricina y FNZ+VPA. *Conclusión.* Señalar dos hermanos con HA, inicio precoz del cuadro en período neonatal en 3 observaciones, reducción de la gravedad de los ataques con el tiempo, constante retraso en el desarrollo y respuesta parcial a la FNZ.

O 12 Red temática interactiva de biología, clínica y terapia de las ataxias cerebelosas

Galván M, Pineda M, Macaya A, Prats J, Aracil A, Volpini V, Artuch R, Palau F
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Objetivos. a) Informar a todos los miembros de la SENP de la existencia de una red nacional para el estudio de las ataxias e invitar a participar en el estudio epidemiológico de los pacientes con diagnóstico definitivo; b) Ofrecer la integración de aquellos pacientes que no tengan un marcador bioquímico y genético, para intentar buscar un diagnóstico definitivo. *Desarrollo.* Para ello se ha elaborado y aprobado el siguiente proyecto: a) Aplicar un protocolo clínico, bioquímico y genético en todos aquellos pacientes con ataxia en edad infantil y en adultos; b) Determinar la incidencia en la población de las ataxias en nuestro país, definiendo la epidemiología de las mismas, clínica y genética; c) Analizar los procesos biológicos fundamentales mediante la determinación de los genes implicados y las funciones celulares; d) Implantar nuevas técnicas de diagnóstico genético-molecular de las ataxias hereditarias; e) Aplicar ensayos clínicos terapéuticos en series bien definidas de enfermos con ataxia. A todos los miembros interesados de la SENP se les remitirá el protocolo clínico, bioquímico y genético. Se realizará una página web, donde se podrá consultar todo lo relacionado con esta red, se dispondrá de *links* para que puedan consultar cómo y a quién dirigirse para los diagnósticos y el envío de muestras.

O13-O18: PATOLOGÍA NEONATAL

AULA 3C. VIERNES 13, HORA: 12:30-13:30

MODERADORES: DRA. M.L. POCH OLIVÉ Y DR. R. GAZTAÑAGAEXPÓSITO

O 13 Lesiones focales en el período neonatal.

Desarrollo neurológico y secuelas

López-Vázquez AM, Castro de Castro P, Guerrero M, Zeballos S, Brandstrup KB, Rodríguez-Vico J
Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El desarrollo del cerebro humano como consecuencia de una lesión perinatal no es un proceso estático; con el objetivo de comprenderlo hemos estudiado la evolución neurológica de los niños con patología focal en el período neonatal. *Pacientes y métodos.* Estudio retrospectivo descriptivo de 37 neonatos con lesiones focales en el período neonatal, seguidos en consulta de Neuropediatría durante al menos 2 años. *Resultados.* Lesiones en prematuro (6-16,2%): 2 HIV-IV que evolucionan a PCI sin focalidad; 2 HIV-III izq. con hemiparesia D, 1 dilatación del VLI con monoparesia MSD; 1 ectasia de VLI no focalidad. Lesiones en RNT: a) En probable relación a patología perinatal (RNT sin factores de riesgo conocidos) (10-27%): 1 PCI con epilepsia focal secundaria (abruptio), 5 hemiparesias (1 cardiopatía, 1 síndrome de Down, 3 asfixias), 3 buena evolución y 1 déficit intelectual (asfixia); b) Lesiones por traumatismo del parto aislado (13-35%): 6 crisis focales en período neonatal y 7 sin clínica. Todas han evolucionado bien, no hay diferencias entre ambos grupos; c) Lesiones primariamente vasculares arteriales o venosas (5-13,5%): cardiopatía; ECMO V-A: infarto ACM izq. y derecha PCI, 3 coagulopatía-trombopenia secundaria a sepsis trombosis de senos venosos, 1 etiología no filiada con infarto ACM izq. que evoluciona bien; d) Hallazgos casuales (3-8,1%): 1 quiste aracnoideo familiar, 1 quiste VLI y 1 quiste tálamo caudal izq. Todos asintomáticos. *Conclusión.* a) La causa más frecuente y con mejor evolución en nuestra serie fue el traumatismo de parto aislado; b) La principal manifestación clínica en el período neonatal fue la crisis convulsiva focal autolimitada.

O 14 Trazado de *burst-suppression* en EEG: factor de mal pronóstico en el recién nacido con crisis epilépticas

Villarejo A, Camacho A, Sáiz R, De la Peña P, Simón de las Heras R
Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. El trazado EEG de *burst-suppression* se caracteriza por brotes de actividad paroxística alternando con períodos hipoactivos o silentes. Su etiología en neonatos es variable, pero globalmente se asocia a mal

pronóstico. Revisamos nuestra experiencia en los últimos 15 años. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los neonatos evaluados neurológicamente entre los años 1987 y 2002 que mostraron un patrón de *burst-suppression* en EEG. Se añadieron 4 pacientes menores de 3 meses. Todos iniciaron con crisis epilépticas. Se realizó un estudio metabólico amplio, neuroimagen (TAC o RM) y pruebas adicionales específicas según la sospecha etiológica. **Resultados.** La serie está compuesta por 20 pacientes (11 varones y 9 mujeres), la mitad de los cuales se diagnosticó en los últimos 5 años. El trazado patológico se asoció con más frecuencia a encefalopatía hipoxicoisquémica (11), seguida de síndrome de Ohtahara (4), hiperglicemia no cetósica (2), meningitis bacteriana (1), síndrome polimalformativo (1) y origen criptogénico (1). En 13 niños se pudo realizar seguimiento: 6 fallecieron antes de los 5 meses y de los restantes, 3 evolucionaron a síndrome de West y 4 quedaron con secuelas neurológicas graves. **Conclusión.** En nuestra experiencia, el trazado *burst-suppression* asociado a crisis epilépticas continúa siendo de muy mal pronóstico en el recién nacido, probablemente motivado por la causa subyacente. La mejora en las condiciones de monitorización electroencefalográfica neonatal (como ha sucedido en los últimos años en nuestro centro) incrementa la detección de este patrón eléctrico.

O 15 Evolución de convulsiones neonatales. Estudio de 8 años

Zeballos S, López-Vázquez A, Castro de Castro P, Fernández C, Menéndez C
Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Las convulsiones neonatales (CN) constituyen una manifestación clínica de agresión sobre el SNC y puede ser un factor de riesgo importante para el desarrollo madurativo cerebral. **Pacientes y métodos.** Hemos estudiado 65 RN ingresados en Neonatología, diagnosticados de CN y seguidos en consulta de Neuropediatría. Estudio retrospectivo, se analizan: factores de riesgo (FR) perinatales, presentación clínica, exploración neurológica, tratamiento empleado, alteraciones en EEG y neuroimagen, y evolución posterior. **Resultados.** El 10,7% son pretérminos (0,5% del total de RNPT ingresados durante este período en Neonatología), los RNT (1,7% del total de RNT). El 87% presentaron algún FR perinatal, el más importante es tipo de reanimación y el Apgar. La mayoría tuvieron más de una crisis. Lo más característico es presentar en un mismo episodio varios patrones clínicos, hasta un 60% asocian crisis sutiles (chupeteo). Un 49% son crisis focales, objetivándose en un 60% alteraciones focales en el EEG y neuroimagen. 95% fueron tratados con fenobarbital, 15% precisó asociar otro anticonvulsivante (benzodiazepinas). El principal factor determinante de la evolución es la exploración neurológica al alta de Neonatología. La causa más frecuente y la patología asociada a peor evolución es la EHI. **Conclusiones.** a) Ser pretérmino no es por sí un FR de CN; b) La reanimación y el Apgar son los principales FR perinatales; c) El factor pronóstico más importante es la exploración neurológica al alta de Neonatología; d) La mayoría reciben tratamiento con fenobarbital, la asociación de otro fármaco depende de los conocimientos del profesional; e) La causa más frecuente y asociada a peor pronóstico es la EHI.

O 16 Evolución del desarrollo neurológico y sensorial de los recién nacidos de muy bajo peso (RNMBP < 1.500 g) en nuestro medio

Rebage V, Martínez M, Boldova C, Ramírez A, Marco A, López-Pisón J
Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Objetivos. Estudiar la evolución neurológica de los RNMBP en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo sobre la evolución neurológica de 268 RNMBP cumplimentado el seguimiento mínimo. Se realizó estudio descriptivo de un amplio número de variables con distribución de frecuencias y medias + DE, comparación de variables entre grupos (χ^2 , t de Student, U de Mann-Whitney), y los factores más predisponentes de secuelas. **Resultados.** Resaltaba peso medio bajo para la edad gestacional (EG) y edad materna relativamente alta, elevado porcentaje de bajo peso para la EG, cesáreas, patología obstétrica, complicaciones neurológicas y extraneurológicas, tratamientos médicos y ventilación mecánica (VM), porcentaje bajo de gestantes tratadas con corticoides o tocolíticos, y de prematuros con

surfactante. Reproducción asistida: 17,68%. N.º de fetos >1: 37%. Presentaron secuelas el 30%, con tendencia ascendente en el reparto por años, leves 46,5%, moderadas 22,1%, graves 31,4%, predominando las motoras puras (43%), seguidas de las mixtas (27,9%) y plurideficiencias (17,4%). Hipoacusia neurosensorial 4,8%. Retinopatía 17,2%. PCI 17,16%. Trastornos de aprendizaje: 33% de los escolarizados. Tuvieron alta correlación estadística con la aparición de secuelas la EMH, DBP, sepsis tardía, necesidad de O₂ y ventilación mecánica, y muy especialmente la EG y alteraciones de la ecografía craneal (sólo un 10% de RNMBP que no tuvieron alteraciones ecográficas desarrollaron secuelas). **Conclusiones.** Incidencia de secuelas similar a la de otros centros con alto porcentaje de graves. Las secuelas neurológicas se relacionan principalmente con la EG + patología (especialmente del SNC) + influencia de factores sobreañadidos (O₂, VM, entre otros). Variables más predictivas: ECO craneal + EG.

O 17 Microcefalia como motivo de consulta en una sección de Neuropediatría de referencia regional

Lalaguna P, Alonso B, Abiós S, Peña JL, Rebage V, López-Pisón J
Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El primer contacto entre paciente y médico se establece mediante la consulta de un problema. La microcefalia es un motivo de consulta frecuente en Neuropediatría. **Pacientes y métodos.** Se han revisado retrospectivamente las historias clínicas de los niños valorados en la sección de Neuropediatría durante un período de 12 años y 9 meses entre cuyos motivos de consulta, aislado o asociado a otros, figuraba la microcefalia. En cada paciente se registraron los datos correspondientes al sexo, edad, motivos de consulta, datos patológicos en la exploración y exploraciones complementarias realizadas. Se estableció un diagnóstico relativo al momento de aparición de la microcefalia y uno o varios diagnósticos funcionales según la patología subyacente. El diagnóstico de microcefalia se ha establecido por medición de perímetro cefálico por debajo del p3. **Resultados.** De 6.257 niños, 58 (0,92%) consultaron por microcefalia. En 20 pacientes (34,48%) se ha considerado microcefalia normal y en 38 (65,52%) microcefalia patológica. Un total de 5 niños (8,6%) no tenían microcefalia. Entre las microcefalias patológicas se han considerado 37 de origen prenatal: 9 genéticas, 3 disruptivas y 22 sin especificar. Los diagnósticos funcionales establecidos han sido: retraso mental en 29 pacientes, parálisis cerebral infantil en 19, espectro autista en 4 y epilepsia en 4. **Conclusiones.** La consulta por microcefalia comprende niños normales y todo el espectro de encefalopatías prenatales; la microcefalia en problemas perinatales y posnatales se objetiva en su seguimiento. La valoración y evolución clínica permite orientar cada caso. La neuroimagen es el examen complementario de mayor rentabilidad diagnóstica.

O 18 Determinantes de atención temprana: riesgo y patología al nacer

Poch ML, Merino N; Pascual MT, Pomar C
Hospital San Millán. Logroño.

Objetivos. La organización de la atención temprana y el diseño de programas precisa conocer el mapa de las necesidades existentes. Partimos de la perspectiva preventiva de las disfunciones en el desarrollo entendidas como un proceso fruto de factores orgánicos y ambientales, con el fin de evitarlas (riesgo) o de optimizar la potencialidad existente (deficiencia). **Pacientes y métodos.** Hemos realizado un estudio de la incidencia y prevalencia del riesgo neuropsicológico y de la patología establecida al nacimiento, los tipos y causas del riesgo y de patología y hemos realizado el seguimiento y valorado las secuelas en una muestra total de 11.019 neonatos nacidos en la Comunidad Autónoma de La Rioja entre enero de 1997 y junio de 2002 inclusive. **Resultados.** Ha habido un aumento progresivo del número de nacimientos sobre todo en los dos últimos años. La incidencia del riesgo ha oscilado entre 3,2 y 4,7%. La incidencia de patología establecida al nacer es de 2 a 3 por mil. El factor de riesgo más frecuente es la prematuridad. La causa de patología más frecuente es el síndrome de Down. Los niños de riesgo presentan mayor frecuencia de secuelas leves. Los niños con patología cursan con secuelas graves. **Conclusión.** Existe la necesidad de intervenir en los niños de riesgo para prevenir las secuelas leves dada su incidencia en disfunciones

de aprendizaje durante los años escolares y trastornos de conducta. También observamos la necesidad de intervenir en las secuelas graves por factores de riesgo o patología para optimizar el desarrollo y prevenir complicaciones.

O19-029: MALFORMATIVAS Y NEUROMUSCULARES

AULA 3A. VIERNES 13, HORA: 16:00-18:00

MODERADORES: DR. J. COLOMER OFERILL Y DR. GUSTAVO PICÓ FUSTER.

O 19 Quiste insuflante, gemelaridad y daño cerebral parasagital

Calvo MR, Lalaguna P, Alonso B, Bajo-Delgado A, Peña-Segura J, López-Pisón J
Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. Los defectos prenatales intracraneales de naturaleza quística pueden ser principalmente de tipo malformativo (quistes aracnoideos) o disruptivo (porencefalia). Ambos suelen ser hallazgos casuales en pacientes asintomáticos, y a no ser que aumenten progresivamente de tamaño, adquiriendo carácter insuflante, o den clínica, la conducta es habitualmente expectante. Los defectos disruptivos son más frecuentes en los embarazos gemelares. **Caso clínico.** Varón de mes y medio, fruto de embarazo gemelar bicorial, con episodios de palidez, cianosis peribucal y movimientos bucales que respondieron inicialmente a tratamiento con valproato. Exploración física normal, salvo aumento significativo del perímetro cefálico. Se evidenció anemia marcada, y en la neuroimagen, lesión quística intraparenquimatosa temporal izquierda, además de alteraciones de señal lineales y simétricas en región parasagital en la RM. A los tres meses reaparecieron y se confirmó un aumento de tamaño del quiste, por lo que se colocó una derivación cistoperitoneal. Cedieron las crisis y se estabilizó el tamaño del quiste, sin reexpansión total del tejido cerebral. Más tarde ha precisado aumentos del valproato por reaparecer las crisis. **Discusión.** Se plantea el diagnóstico diferencial entre quiste aracnoideo y porencefalia. Dado el antecedente de gemelaridad, la anemia significativa al mes de vida y la imagen sugestiva de daño cerebral parasagital (patrón de encefalopatía hipoxicoisquémica del recién nacido a término), pensamos que nuestro paciente sufrió un daño cerebrovascular perinatal antenatal, que condicionó el desarrollo de un quiste porencefálico insuflante y un daño cortical responsable de la epilepsia sintomática.

O 20 Síndrome de Joubert: presentación de 8 casos

Fernández C, García-Cazorla A, Cusí V, Póo P, Sans A, Campistol J
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Joubert es una enfermedad poco frecuente autosómica recesiva cuyas características clínicas son hipotonía, hiperepnea episódica o apneas, movimientos oculares anómalos y retraso mental. Los hallazgos en la neuroimagen más característicos son: alargamiento y estrechamiento de la unión pontomesencefálica, fosa interpeduncular profunda, engrosamiento de los pedúnculos cerebelosos superiores e hipoplasia o displasia del vermis. Las tres primeras alteraciones son componentes del 'signo del molar'. **Objetivo.** Estudiar las características clínicas, radiológicas y evolutivas asociadas al síndrome de Joubert. **Casos clínicos.** Revisamos 8 casos (7 niños y 1 niña), en edad pediátrica, diagnosticados de síndrome de Joubert en el primer año de vida y un caso lo fue por ecografía prenatal. Todos los pacientes presentaban hipotonía en el período neonatal y retraso psicomotor posteriormente, falleciendo después 3 en los dos primeros meses de vida. Otros hallazgos clínicos: hiperepnea episódica (5/8), con fases de apnea (4/8), movimientos oculares anómalos (5/8), dismorfias faciales (4/8), alteraciones retinianas (2/8), discinesias bucolinguales (2/8), hemispasmo facial (2/8). Todos los pacientes tenían hipoplasia de vermis cerebeloso, con el 'signo del molar' presente en seis de ellos. **Conclusiones.** El síndrome de Joubert es una enfermedad poco frecuente, por el momento sin un marcador bioquímico o genético, cuyo diagnóstico se basa en criterios clínicos y radiológicos. Proponemos como criterios diagnósticos mayores: hipotonía, retraso psi-

comotor y 'signo del molar'. Anomalías asociadas: alteraciones del ritmo respiratorio, movimientos oculares anómalos, dismorfias faciales características.

O 21 Hipertensión intracraneal... ¿idiopática?

Camacho A, Villarejo A, Penas M, Juntas R, Simón de las Heras R, Mateos-Beato F
Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. La hipertensión intracraneal idiopática (HII) es una entidad infrecuente en la infancia que puede afectar seriamente la capacidad visual. Aunque su fisiopatología no queda aclarada, la HII se asocia a una lista creciente de medicamentos y condiciones médicas. Revisamos nuestra experiencia en los últimos 14 años. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los pacientes menores de 15 años diagnosticados de HII entre los años 1988 y 2002. Todos cumplían los criterios de: aumento de presión de LCR sin masa intracraneal ni dilatación intraventricular, citobioquímica de LCR normal, y exploración neurológica normal con la posibilidad de papiledema y parálisis del VI par. En 12 pacientes se realizó TAC craneal y en 7 una RM. **Resultados.** 14 pacientes de predominio femenino (10) con edades comprendidas entre los 5 y los 14 años. La cefalea fue el síntoma guía (14), seguido de visión doble (5), mareo (1), pérdida visual (1) y rigidez cervical (1). En 13 niños se demostró papiledema y en 4 parálisis del VI. Se encontró una causa asociada en 57,1% de los casos: tetraciclinas (3), obesidad (2), vitamina A (1), lupus (1) y azitromicina (1). Todos fueron evaluados por Oftalmología y la evolución fue satisfactoria con tratamiento médico, excepto en un caso que precisó derivación lumboperitoneal. **Conclusión.** Todo paciente con hipertensión intracraneal ha de tener una prueba de imagen y una evaluación oftalmológica seriada. El diagnóstico de 'idiopática' no ha de obviar la búsqueda de causas asociadas cuyo tratamiento puede favorecer el pronóstico de la enfermedad.

O 22 Hipertensión endocraneal benigna en paciente con TDAH tratado con homeopatía

Cardo E, De Azúa B, Martín C, Ribes C, Montero MR, Amengual E, Castilla J, Hervás JA
Hospital Fundación Son Llàtzer. Palma de Mallorca.

Introducción. La hipertensión endocraneal benigna o pseudotumor cerebri (PTC) es una enfermedad caracterizada por un aumento de la PIC de etiología poco clara. La mayoría de los casos de PTC se dan en pacientes adultos, con predilección por mujeres obesas en edad reproductiva. **Caso clínico.** Varón de 4 años que consulta a Oftalmología por presentar disminución de la agudeza visual en un chequeo escolar rutinario. La madre refiere problemas de comportamiento grave con hiperactividad, impulsividad y déficit de atención, por el que recibe tratamiento homeopático desde hace más de un mes (litio, *arsenicum*, valeriana, complejos vitamínicos, etc.). Ocasionalmente presentaba cefaleas intermitentes, sensación de hormigueo y parestesia en pies y manos. En la exploración oftalmológica se observa una disminución de la agudeza visual de hasta un 60%, con papiledema (elevación de la papila de 8 mm). La función pupilar es normal, así como los movimientos oculares y el *cover test*. La exploración neurológica revela ROT exaltados y ligero temblor intencional. El TAC craneal fue normal y la punción lumbar reveló LCR claro con una PIC superior a 50 mmHg. Se explicarán los resultados de las diferentes exploraciones complementarias y el tratamiento, así como la evolución del caso. **Conclusiones.** El PTC en niños es poco frecuente. Cuando aparece, las características suelen ser distintas a las que presenta la población adulta. En primer lugar no presenta una clara predilección según sexo. La clínica puede ser leve y manifestarse como empeoramiento de alteraciones de conducta. Parecen existir evidencias más claras de la relación causal de las infecciones o medicaciones con respecto a los adultos. La extensión del déficit neurológico parece ser más intensa en niños que en adultos. Todos los niños con edema de papila deberían ser tributarios de una evaluación y exploración completas. Por otro lado, casi un 40%, según algunos estudios, de las familias con niños con TDAH recurren a terapias alternativas para tratamiento de su afección. Es importante realizar labor de información sobre posibles efectos adversos de estas terapias, entre ellos el PTC.

O 23 Miastenia congénita. Síndrome de canales lentos

Bestué M, Sáenz de Cabezón A, Capablo J, Oliván A, Martín J
Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Objetivos. La miastenia congénita es una entidad infrecuente que se inicia en el nacimiento o la infancia asociado a debilidad y cuadros respiratorios. Su presentación como un síndrome de cinturas es inhabitual, especialmente el síndrome de canales lentos, que suele presentarse con una debilidad distal. Presentamos un caso clínico de un niño con un síndrome de canales lentos. **Caso clínico.** Niño de 10 años, bisabuelos consanguíneos. Deambulación al año. No procesos respiratorios agudos durante la infancia. Inicia torpeza en la carrera con 5 años y sufre un empeoramiento a los 10 años, especialmente para subir escaleras. Exploración física: fenotipo de cinturas, equilibrio muscular normal excepto cuádriceps 5-/5 bilateral y Gowers positivo. No escoliosis ni trastorno pupilar. **Resultados.** Estudio analítico: curva de ácido láctico/amonio, CPK, anticuerpos antirreceptor de acetilcolina y anticanales de calcio, negativos. ENG: doble potencial. EMG-test de decremento: positivo. ENG tras inyección de edrofonio: recuperación del segundo componente del potencial, indicativo de síndrome de canales lentos. Estudio de mutaciones pendiente (Clínica Mayo Dr. Engel). **Conclusiones.** El síndrome de canales lentos se presenta con debilidad en los extensores de las extremidades, no se han descrito fenotipos de cinturas. El doble potencial del ENG sólo se observa en esta entidad y en el déficit de acetilcolinesterasa. La estimulación con edrofonio es un test indicado por el Dr. Engel, útil para diferenciarlas sin tener que realizar una biopsia intercostal y así poder iniciar un tratamiento con quinidina sin peligro (de elección para esta entidad y contraindicado en el déficit de acetilcolinesterasa).

O 24 Miopatía y delección 22q11.2 (CATCH-22): nueva asociación sindrómica

De Felipe M, Roldán S, Benavides R, Barrionuevo JL, Pedrinaci S
Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. La microdelección 22q11.2 es causa de diversas entidades clínicas englobadas bajo el acrónimo CATCH-22 (defectos cardíacos, anomalías faciales, hipoplasia tímica, paladar hendido, hipocalcemia, delección 22q11). **Caso clínico.** Varón de 6 años que con 3 años se estudia por crisis parcial compleja, retraso psicomotor y baja tolerancia a la actividad física. Presenta fascies miopática con ptosis, blefarofimosis, epicanthus, labio superior fino en acento circunflejo. Hipotonía global con musculatura de consistencia blanda. Fuerza proximal y distal disminuida. RMP débiles. Marcha de 'ganso' y Gowers positivo. Enzimas musculares muy elevadas con controles posteriores normales. Cociente láctico/pirúvico elevado. b-OH-butirato límite superior. Hipotiroidismo primario. RM: mínima atrofia subcortical con dilatación de VL. EMG: afectación miopática global moderada, no compatible con trastorno de placa motora. Test de tensilón, negativo. Se sospecha enfermedad mitocondrial, siendo normal el estudio de cadena respiratoria en músculo. Cariotipo normal. Genética molecular CATCH-22, positiva. La evolución es favorable aunque lenta. Hipotiroidismo clínicamente controlado con tratamiento. **Discusión.** La delección 22q11.2 suele asociarse a anomalías cardíacas, hipoparatiroidismo y defectos palatinos, aunque presenta gran heterogeneidad clínica. No se han descrito trastornos neuromusculares asociados. Trastornos del lenguaje, aprendizaje, psiquiátricos y de conducta son las principales alteraciones neurológicas. Destacamos el caso presentado por la excepcional asociación de afectación miopática con alteraciones endocrinas, clínicamente sugestiva de enfermedad mitocondrial y delección CATCH-22. Sugerimos la realización de este estudio molecular en cuadros clínicos compatibles para intentar catalogación completa del síndrome o detectar asociaciones con alteraciones del ADN mitocondrial.

O 25 Distrofia muscular congénita por déficit de colágeno VI

Colomer J, Iturriaga C, Sabatelli P, Merlín L
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Distintas mutaciones en diferentes componentes del colágeno VI han sido recientemente asociadas a los fenotipos Ullrich y Bethlem, ambos dentro del síndrome de distrofia muscular congénita y caracterizados por atrofia y debilidad generalizada, hiperlaxitud distal y

contracturas articulares. Presentamos tres pacientes con dicho fenotipo confirmados inmunohistoquímicamente. **Casos clínicos.** Los pacientes, dos niños y una niña, son referidos en el texto como pacientes 1, 2 y 3. En ninguno se objetivó consanguinidad entre los padres. Los pacientes 1 y 2, de edades respectivas 12 y 10 años, presentaron un cuadro similar y más benigno que el paciente 3. Ambos presentaron hipotonía e hiperlaxitud distal desde el nacimiento. Sin embargo, caminaron antes de los 18 meses. La debilidad y atrofia fue generalizada, con selectiva afectación de los músculos de las manos, pies y musculatura troncular. Ninguno desarrolló contracturas. Las CK fueron normales. Actualmente mantienen la deambulación autónoma, pero el proceso tiende a ser progresivo. Los síntomas del paciente 3, de 19 años, fueron similares al de los otros dos durante los primeros años de la vida, pero pronto desarrolló contracturas progresivas que afectaban a extensores cervicales, codos, manos y pies, caderas, rodillas y tobillos. En silla de ruedas desde los 12 años. CK = N x 2. Los estudios inmunohistoquímicos revelaron en todos un déficit parcial de colágeno VI. **Conclusión.** El diagnóstico de déficit de colágeno VI se sospechó por el fenotipo clínico y se confirmó mediante el análisis inmunohistoquímico. El cuadro clínico de los pacientes evidencia la existencia de un amplio fenotipo en esta entidad.

O 26 Rigid spine por déficit de selenoproteína 1

Aznar G, Colomer J, Iturriaga C, Guicheney P, Richard P
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome *rigid spine* fue descrito en 1975 por Dubowitz, en pacientes que presentaban debilidad muscular, rigidez espinal y patrón distrófico en la biopsia muscular. Recientemente se ha incluido dentro de la distrofia muscular congénita, asociado a mutaciones en el gen de la selenoproteína 1 (SEPN1). Algunos de ellos presentan multiminicores en la biopsia muscular. **Casos clínicos.** Presentamos dos pacientes de dos familias distintas, con fenotipo característico, que han sido confirmados genéticamente. Ambos inician la clínica prácticamente a la misma edad, con torpeza motora e insuficiencia respiratoria restrictiva que en el segundo paciente obliga a ventilación mecánica nocturna. No historia evidente de hipotonía en el período neonatal salvo trastornos de la alimentación en el primer paciente. Leve retraso en la adquisición de ítems motores. Posteriormente, ambos han desarrollado síndrome *rigid spine* con contracturas en codos y aquileos en el primer paciente y escoliosis grave en el segundo. CK normales en ambos. Estudios genéticos: en ambos pacientes se ha confirmado una mutación en heterocigosis. **Conclusiones.** La inclusión de estos pacientes dentro del síndrome *rigid spine* por déficit de SEPN1 viene avalada por el fenotipo clínico característico y la confirmación genética. Hay que sospechar un déficit de SEPN1, en pacientes con afectación muscular leve asociada a un patrón respiratorio restrictivo, que es un signo precoz y muy característico de este proceso. Las contracturas y el síndrome *rigid spine* aparecen más tardíamente.

O 27 Distrofia muscular congénita 11 (DMC11) por déficit de Fukitin-related protein (FKRP)

Colomer J, Iturriaga C, Artuch R, Brockington M, Muntoni F
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Los cambios postraslacionales que sufren las proteínas desempeñan un importante papel en la patogénesis de multitud de procesos y, en particular, en las distrofias musculares congénitas (DMC). La asociación del gen de la fukitina a la distrofia muscular de Fukuyama y el hecho de existir déficit parciales de merosina y una anomalía glicosilación del componente α -distroglicano, permitió especular sobre un origen común en otros cuadros clínicos parecidos. La identificación posterior de mutaciones en el gen *Fukitin-related protein* (FKRP) confirmó la hipótesis, asociando las mutaciones con dos fenotipos de DMC, la DMC1C y DMC1I. Presentamos dos pacientes con el fenotipo DMC1I confirmados ambos genéticamente. **Casos clínicos.** Las pacientes referidas como 1 y 2, de edades respectivas actuales 17 y 15 años, pertenecen a familias distintas de padres no consanguíneos. El cuadro clínico, con debilidad de predominio de cinturas, se hace evidente alrededor de los 6 años, progresando rápidamente y perdiendo el paciente 2 la deambulación autónoma a los 11 años. La paciente 1 actualmente mantiene la deambulación, aunque con grandes limitaciones. Ambas presentaron hipertrofia de gemelos con

macroglia en el paciente 1 y cifras muy elevadas de CK. En ambas se confirmaron mutaciones en heterocigosis en el gen FKRP. **Conclusiones.** a) El cuadro clínico, junto a mutaciones en el gen FKRP, incluye a las pacientes dentro de la forma DMC11; b) Dentro del síndrome de distrofia de cinturas se sospechará el déficit de FKRP en cuadros evolutivos graves con hipertrofias musculares, macroglia y cifras altas de CK.

O 28 Miotonía congénita recesiva de Becker. Es precisa la correlación clínico-genética para distinguirla de la forma dominante de Thompson

Pascual S, Molano J, Verdú A
Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Objetivos. Las miotonías congénitas son enfermedades causadas por mutaciones, algunas dominantes, otras recesivas del gen CLCN1 del músculo esquelético. La sintomatología de ambos cuadros, dominante y recesivo, a veces se solapa. Presentamos la caracterización clínica y genética de dos pacientes con MC de Becker y sus familiares. **Casos clínicos.** Dos casos esporádicos de dos familias no consanguíneas, ambos con miotonía no distrófica e hipertrofia muscular generalizada. Caso 1: mujer, 35 años, con inicio sintomático en la lactancia, curso estable y buena respuesta a acetazolamida. Tiene dos hijos sanos. Caso 2: varón de 6 años con síntomas de comienzo a los 3 años, miotonía generalizada, incluido diafragma. Buena respuesta a mexiletina. Su padre, asintomático, tiene breves descargas miotónicas electromiográficas. Estudio genético: amplificación (PCR) de los 23 exones del gen CLCN1 y secuenciación (método de Sanger) del ADN de los fragmentos amplificados, con análisis en un secuenciador automático ABI 377. En el caso 1 se identificó una mutación no descrita hasta ahora que provoca el cambio de un residuo tirosina en la posición 302 por un residuo histidina. Un hijo es portador asintomático de esta mutación (herencia recesiva). En el caso 2 se identificaron mutaciones del gen CLCN1 en ambos alelos, una ya descrita (inserción de una citosina en 1262 provocando alteración de la fase de lectura), y la otra, mutación Glu233Val. **Conclusion.** Son dos casos recesivos con cuadro clínico y familiar intermedio Thomsen-Becker, que ilustran el solapamiento de ambas enfermedades y la necesidad de realizar la correlación clínico-genética familiar para precisar el diagnóstico.

O 29 Hallazgos clínicos, neurofisiológicos, patológicos y genéticos en un paciente con neuropatía hipomielinizante congénita

Colomer J, Iturriaga C, King R, Chandler D, Baas F
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Las neuropatías congénitas hipomielinizantes (NHC) se incluyen dentro del síndrome de Dejerine-Sottas. Están causadas por mutaciones en diferentes genes que conducen a la alteración de la mielina en estadios precoces del desarrollo. Describimos los hallazgos más relevantes de un caso clínico, resaltando la correlación existente entre la patología, estudios electrofisiológicos e interpretación fisiopatológica del proceso. Los estudios genéticos evidenciaron la existencia de una mutación *de novo* en el gen PMP22. **Caso clínico.** Niño varón de 4 años de edad, de padres sanos y no consanguíneos. Existía hipotonía presentando un retraso en la adquisición de los ítems del desarrollo motor. A los 3 años presentaba hipotonía y debilidad generalizada (4/5) y arreflexia osteotendinosa. Mantenía una sedestación estable, pero precisaba apoyo para la bipedestación. No se evidenciaron signos cerebelosos. Los estudios neuroelectromiográficos confirmaron inexistencia de todos los troncos nerviosos y leve pérdida de unidades motoras sin actividad espontánea en reposo. La biopsia de nervio sural confirmó una acusada pérdida de fibras mielinizadas, las restantes presentaban escasa mielina, incompacta y con escasos bulbos de cebolla derivados de la lámina basal. Los estudios genéticos confirmaron una secuencia variante en heterocigosis (T53G) en el exón 1 del gen PMP22. **Conclusiones.** a) Las polineuropatías constituyen una causa rara de hipotonía congénita y deben incluirse dentro del diagnóstico diferencial del síndrome del niño hipotónico; b) Los estudios neurofisiológicos en nuestro caso mostraron una buena correlación con los patológicos y son fundamentales para la orientación del *screening* genético.

O30 – O41: NEUROCOGNITIVA

SALÓN DE ACTOS. VIERNES 13, HORA: 16:00-18:00

MODERADORES: DRA. M.A. GARCÍA PÉREZ Y DRA. R. SÁNCHEZ-CARPINTERO

O 30 Enfermedad de Lafora: perfil neuropsicológico en dos observaciones de inicio precoz

Colomé R, Sans A, Boix C, López-Sala A, Sanguinetti A, Sanmartí FX, Mas-Salguero MJ, Campistol J
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La enfermedad de Lafora (EL) es una forma de epilepsia mioclónica progresiva que se hereda con carácter autosómico recesivo. La clínica se inicia entre los 6 y 18 años de edad con crisis epilépticas y posterior deterioro cognitivo y aparición de mioclonías. Por biopsia de piel pueden observarse cuerpos de inclusión PAS positivos o cuerpos de Lafora en las glándulas sudoríparas. En el 80% de los casos se encuentra una mutación en el gen EMP2A en el cromosoma 6q24. El patrón de afectación neuropsicológica en la EL ha sido escasamente estudiado. **Objetivo.** Estudiar el tipo de afectación cognitiva en dos observaciones clínicas de EL. **Casos clínicos.** Caso 1: paciente de sexo masculino que inicia a los 6 años crisis epilépticas y posterior deterioro cognitivo y mioclonías. Biopsia de piel con presencia de cuerpos de Lafora. Estudio neuropsicológico evolutivo compatible con demencia de tipo subcortical. Caso 2: paciente de sexo femenino con dificultades de aprendizaje escolar progresivas a partir de los 5 años de edad. A los 10 años inicia crisis epilépticas y posteriormente mioclonías y deterioro cognitivo. Diagnóstico de EL a los 12 años de edad por biopsia cutánea. Estudio neuropsicológico evolutivo compatible con demencia de tipo subcortical. **Conclusiones.** Las dos observaciones corresponden a formas de inicio precoz de EL. La afectación cognitiva se produce ya en fases iniciales con un patrón de demencia subcortical. El acúmulo de cuerpos de Lafora preferentemente en ganglios basales, tálamo, núcleos del cerebelo e hipocampo puede explicar este tipo de demencia. Se destaca la importancia del estudio neuropsicológico en encefalopatías evolutivas en la edad pediátrica.

O 31 Compuestos organoclorados y desarrollo neuroconductual de los niños

Cardo E, Ribas-Fitó N, Eulalia de Muga M, Sala M, Mazón C, Sunyer J
Hospital Fundació Son Llàtzer. Palma de Mallorca.

Objetivo. Estudiar la asociación entre la exposición de los compuestos organoclorados durante la gestación y a través de la lactancia materna en el desarrollo neuroconductual de los niños de la comarca de Eix en el primer año de vida. **SUJETOS Y MÉTODOS.** Se estableció una cohorte de 92 pares de madre e hijo que fueron reclutados durante el período 1997-1999 en cinco pueblos vecinos a una factoría electroquímica (supone el 84% de la población reclutable). Diez parejas de madre-niño no cumplieron el seguimiento al año de edad. Los niveles de compuestos organoclorados en suero de cordón se midieron con cromatografía de gases acoplada a detección de captura de electrones. El desarrollo mental y psicomotor se evaluó con las escalas Bayley de desarrollo infantil y las escalas Griffiths de desarrollo mental. **Resultados:** Los niveles de p,p'DDE en suero de cordón se asociaron negativamente con el índice de desarrollo mental y el índice de desarrollo psicomotor de las escalas Bayley. Cada vez que se doblaba la dosis de p,p'DDE había un decremento en las escalas mental y motora de 4,01 (DE = 1,37) y 3,5 (DE = 1,4) puntos, respectivamente. La exposición prenatal a HCB no tuvo ningún efecto en el desarrollo neurológico de los niños. La lactancia materna prolongada (más de 4 meses) se asoció a mejores puntuaciones en ambas escalas (mental y motora). Los niños que recibieron lactancia materna a corto plazo y que tenían niveles más altos de p,p'DDE se asociaron con las puntuaciones más bajas en ambas escalas. **Conclusiones.** A pesar de que esta población está altamente expuesta al HCB, sólo la exposición prenatal a p,p'DDE y a PCB se asocia con un retraso en el desarrollo mental y psicomotor del niño a los 13 meses de edad. La lactancia materna prolongada se asocia a un mejor desarrollo neurológico del niño, contrarrestando en cierta medida el impacto negativo de la exposición a los organoclorados ingeridos a través de la leche.

O 32 Rendimiento escolar en pacientes fenilcetonúricos

Gassió R, Campistol J, Fusté E, Vilaseca MA, Lambruschini M, Sans A
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Objetivo. Revisión del rendimiento escolar de 26 pacientes con fenilcetonuria clásica (PKU). **Pacientes y métodos.** Comparamos 26 pacientes con PKU, con inicio de tratamiento dietético en período neonatal, y dieta continua, con grupo control (GC) de 21 sujetos sanos. Grupo PKU: 12 pacientes de sexo femenino y 14 masculino, edad media 12,33 años (7,16-19,33). GC: 10 sujetos de sexo femenino y 11 masculino, edad media 11,76 años (6,66-18,91). Evaluamos funciones cognitivas y elaboramos un cuestionario sobre rendimiento escolar. **Resultados.** Grupo PKU: 50% con dificultades de aprendizaje (38,5% refuerzo escolar, 11,5% repitiendo curso), fracaso escolar 2/6 (33%). De los 3 mayores de 18 años, ninguno cursa estudios universitarios. GC: 24% con dificultades de aprendizaje (19% refuerzo escolar, 5% repitiendo curso), ninguno fracaso escolar. Los 2 mayores de 18 años, uno cursa estudios universitarios y otro bachillerato. Media del rendimiento cognitivo global: grupo PKU 101,61 (81-117) y GC 111,95 (98-125). Funciones cognitivas más alteradas: motoras en el 50% del grupo PKU, problemas de atención en el 42% del grupo PKU y 19% en el GC y ejecutivas en el 38% del grupo PKU y el 4,7% del GC. **Conclusiones.** a) Los pacientes con PKU muestran más dificultades de aprendizaje que el GC; b) Los estudios de funciones cognitivas muestran nivel intelectual 10 puntos más bajo en el grupo PKU, así como mayor incidencia de alteraciones en funciones motoras y ejecutivas y de atención en los pacientes con PKU; c) Pensamos que estas alteraciones probablemente, sean la causa de las dificultades escolares de los pacientes con PKU.

O 33 Características cognitivas de los niños con inteligencia límite

Rigau E, García-Nonell K, Ramírez A, Escofet E, Brun C, Artigas J
Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Introducción. El término 'inteligencia límite' (IL) o *borderline* aparece pobremente definida en el DSM IV en el apartado 'Otras condiciones que pueden ser foco de atención clínica'; por lo tanto, en sí mismo, no es un diagnóstico, sino que únicamente hace referencia a una característica cuantitativa de la inteligencia. Se considera IL la que abarca un cociente intelectual (CI) entre 71-85. Aunque hay diversos modelos explicativos de la inteligencia, la teorías más recientes proponen un modelo mixto basado en un factor g y la influencia de las funciones ejecutivas: arquitectura cognitiva mínima (ACM). **Objetivos.** Valorar retrospectivamente si existen perfiles cognitivos característicos entre los niños con IL, que sean coherentes con la teoría de ACM. **Pacientes y métodos.** Se revisaron las historias clínicas y diagnósticos de 22 pacientes con IL (6 niñas y 16 niños), de edades comprendidas entre 6 y 14 años, todos ellos valorados mediante la escala de WISC-R o K-ABC de Kaufman. De acuerdo con el diagnóstico se consideraron dos grupos: IL relacionado con un retraso global (ILG) e IL relacionado con trastornos específicos –TDAH y trastornos del aprendizaje– (ILE). Se planteó la hipótesis de que el grupo ILG estaría más vinculado al factor g y, por tanto, tendería a tener un perfil más homogéneo en los subtests, en tanto que el grupo ILE estaría más relacionado con alteraciones en funciones ejecutivas. **Resultados.** De acuerdo con los diagnósticos, 3 pacientes se consideraron ILG y los 13 restantes ILE. Los 3 del grupo ILG mostraron una diferencia entre CI verbal y CI manipulativo, o entre procesamiento secuencial y procesamiento simultáneo, inferior a 10 puntos. En el grupo ILE, 6 pacientes mostraron diferencias inferiores a 10, y 7, diferencias superiores o iguales a 10. La comparación de las medias de las diferencias entre los dos grupos se mostró significativa. **Conclusiones.** El modelo de inteligencia basado en factor g y la influencia de las funciones ejecutivas, como moduladoras del perfil cognitivo, permite entender los tipos *borderline* observados. Según este modelo, si no es atendido precozmente de los trastornos del aprendizaje, un niño con inteligencia normal puede evolucionar a una inteligencia límite. Posiblemente, la causa más frecuente de inteligencia límite esté vinculada a los trastornos del aprendizaje.

O 34 Enuresis del sueño: equipo interdisciplinar y educación desde enfermería

Iribarren N, Navarro ME, Soutullo C, Azcona C
Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. Enuresis de sueño monosintomática es la emisión involuntaria de orina durante el sueño, en niños de edad escolar sin patología orgánica, descartada por exploración física y estudios básicos. La prevalencia de este trastorno es del 9% en niños de 5 años. En el departamento de Pediatría de la Clínica Universitaria de Navarra, este trastorno es tratado por un equipo interdisciplinar: neuropediatra, endocrino, urólogo, enfermera y psiquiatra infantil, por su carácter multifactorial. En nuestra experiencia, los factores madurativos son la etiología más frecuente (60% de casos). Mediante educación para la salud se programan desde la primera consulta de enfermería pautas de modificación de conducta. **Objetivos.** Determinar si la aplicación del protocolo de enfermería modifica las conductas del niño y su familia, y reconocer factores concomitantes no diagnosticados en la primera evaluación. **Pacientes y métodos.** Se estudian 44 niños (38 varones y 6 niñas) mayores de 7 años. Se valoran los antecedentes personales y familiares, relaciones sociales y dinámica familiar, ingesta de líquidos, eliminación urinaria, sueño y rendimiento escolar. **Resultados.** 98% de los niños mejoraron (aumento de noches secas tras cuatro semanas de tratamiento), 70% curaron, 30% no curaron tras 6 meses de seguimiento. **Conclusiones.** Consideramos los resultados equiparables a los de otros estudios. El seguimiento cada 15 días de estos niños permitió detectar, del 30% de pacientes no curados en 6 meses de tratamiento, a 3 niños (23%) que fueron derivados a psiquiatría infantil y a uno (7,6%) a urología. Este dato ratifica la necesidad del tratamiento interdisciplinar de estos niños.

O 35 Perfil neuropsicológico de los trastornos del aprendizaje no verbal

Artigas J, Rigau E, García-Nonell K, Ramírez A
Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Introducción. Los trastornos del aprendizaje no verbal (TANV), también denominados trastornos del aprendizaje del hemisferio derecho (HD), parecen ser el resultado de una disfunción en las conexiones del HD, importantes para la integración intermodal. Se caracterizan por la concomitancia de dificultades en habilidades sociales, dificultades escolares, baja habilidad visuoespacial y torpeza motora. **Objetivo.** Evaluar el perfil neuropsicológico en un grupo de pacientes con TANV. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 10 pacientes de edades comprendidas entre los 9 y 13 años, evaluando mediante una extensa batería de pruebas neuropsicológicas el rendimiento cognitivo global, las habilidades visuoespaciales, la memoria visual y auditiva, y las funciones ejecutivas. **Resultados.** La escala WISC-R mostró una discrepancia entre el CI verbal y el CI manipulativo a favor del primero. Las puntuaciones en memoria verbal se situaron dentro de la normalidad. Por el contrario, se obtuvieron resultados pobres en memoria visual, habilidades visuoespaciales y funciones frontales (flexibilidad cognitiva y planificación). **Conclusiones.** El TANV es un problema al que se le ha prestado poca atención, quizás debido a la creencia tradicional de que el hemisferio derecho era el hemisferio 'no dominante' y que sus lesiones no presentaban un efecto tan devastador como el del HD. Este estudio muestra la evidencia de esta entidad, la importancia de la disfunción del HD y su relación con el síndrome de Asperger.

O 36 Perfil cognitivo del síndrome alcohólico fetal/ efectos fetales del alcohol

Artigas J, Rigau E, García-Nonell K, Ramírez A
Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Introducción. El síndrome alcohólico fetal (SAF) reúne síntomas dismórficos, retraso del crecimiento y afectación cognitiva. En 1980 se amplió el espectro clínico, para referirse a todo tipo de trastornos relacionados con el consumo de alcohol en la gestante. Se propuso el término 'efectos fetales del alcohol' (EFA) para englobar a aquellos individuos que no cumplen todos los criterios del SAF pero que poseen algunas características que se consideran vinculadas al consumo

materno de alcohol durante la gestación. **Objetivo.** Describir desde el punto de vista neuropsicológico las manifestaciones del SAF/EFA. **Pacientes y métodos.** En cuatro pacientes con antecedentes claros de consumo de alcohol durante la gestación, mediante una extensa batería neuropsicológica, se valoraron el cociente de inteligencia, las funciones atencionales (atención mantenida y de inhibición), las funciones mnésicas (memoria de trabajo, verbal y visual), las áreas del lenguaje, las funciones frontales ejecutivas (razonamiento abstracto, fluencias, velocidad de procesamiento de información) y las habilidades visu-construccionales. **Resultados.** Se halló en todos los pacientes retraso mental, déficit atencionales tanto en el mantenimiento de la atención como en la capacidad de inhibición, y aprendizaje lento. Por el contrario, presentaban buenas capacidades de retención y un lenguaje espontáneo relativamente preservado, pero con dificultades pragmáticas y déficit en el lenguaje nominativo. En las funciones ejecutivas mostraron dificultades en el razonamiento abstracto y planificación. **Conclusión.** En general, los individuos con FAS/EFA tienen dificultades en las capacidades de aprendizaje verbal (no necesariamente en el recuerdo) y de la atención (tanto mantenida como focalizada con distractores), problemas escolares (especialmente en relación a las matemáticas) y en las funciones ejecutivas (flexibilidad cognitiva, entrecimiento, planificación y perseveración).

O 37 ¿Están correctamente tratados los pacientes con síndrome X frágil?

Artigas J, Ferrando-Lucas MT, Brun C, Torras M
Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Introducción. Puesto que no existe un tratamiento etiológico para el síndrome X frágil (SXF) se recomiendan diversos fármacos orientados a los síntomas del SXF. Tanto la respuesta como la tolerancia a dichos fármacos varía mucho entre los pacientes. Tampoco existe un consenso sobre qué fármacos son los más eficaces. **Objetivos.** Se pretende obtener información sobre uso, respuesta y tolerancia a distintos fármacos en pacientes con SXF, según la apreciación de la familia. **Pacientes y métodos.** Se remitió un cuestionario a través de las asociaciones españolas y latinoamericanas de SXF, con el fin de obtener información sobre el uso de diversos fármacos utilizados en el SXF. Respondieron las familias de 110 pacientes. **Resultados.** Los síntomas que motivaron tratamiento con mayor frecuencia fueron por este orden: problemas de atención, timidez, ansiedad social, estereotipias, problemas de conducta, carácter obsesivo, hiperactividad, problemas del sueño y convulsiones. Los fármacos más utilizados fueron: metilfenidato 76%, levadura de cerveza 49%, ácido fólico 35%, inhibidores de recaptación de serotonina (IRS) 23%, antiepilépticos 20%, clonidina 19%, risperidona 11%, melatonina 11%, otros antipsicóticos 8% y benzodiacepinas 3%. Los fármacos mejor valorados fueron: risperidona, melatonina e IRS. Obtuvieron un bajo porcentaje de respuesta positiva la levadura de cerveza y el ácido fólico. **Conclusiones.** En general, la prescripción de fármacos en el SXF es correcta puesto que los más utilizados son eficaces sobre los síntomas típicos; sin embargo, sorprende el relativamente bajo uso de risperidona, melatonina e IRS teniendo en cuenta la alta eficacia percibida sobre estos fármacos.

O 38 Trastorno por hiperactividad y déficit de atención. Prevalencia en la población escolar en la isla de Mallorca. Presentación de resultados preliminares

Cardo E, Servera M, Llobera J
Hospital Fundación Son Llàtzer. Palma de Mallorca.

Introducción. La hiperactividad es un trastorno común de la infancia, de base genética, en el que se hallan implicados diversos factores neuropsicológicos que provocan en el niño alteraciones atencionales, impulsividad y sobreactividad motora. En los países anglosajones, la prevalencia es del 5%, pero existen pocos estudios en nuestro país. **Objetivo.** Obtener la prevalencia de los distintos subtipos del trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) en la población escolar entre 6 y 10 años de la isla de Mallorca, así como la correlación y sensibilidad de las escalas entre maestros y padres. **Sujetos y métodos.** Estudio aleatorizado estratificado, con control de variables según escuela (pública, privada) y situación demográfica (urbana, rural, turística). Se realiza

un protocolo de evaluación neuropsicológico que incluye escalas de evaluación para padres y maestros, evaluación del desarrollo cognitivo general del niño, evaluación de la atención y la impulsividad a través de pruebas por ordenador (versiones propias) y evaluación neuropsiquiátrica. **Resultados.** Un total de 502 niños de los 1.200 previstos fueron analizados. La prevalencia del TDAH variaba según la valoración paterna (14,74%) o de los maestros (8,37%). Tomando como referencia la prevalencia del 8% encontramos un predominio del subtipo inatento con un 54%, un 31% combinado y un 15% del tipo hiperactivo/impulsivo. Encontramos un predominio en el sexo femenino sobre todo en el subtipo atencional. **Conclusiones.** En nuestra serie, los maestros detectan de una forma más fidedigna el TDAH con respecto a los padres. Al contrario de lo que encuentran otros autores, hallamos una mayor predominancia del subtipo atencional frente al hiperactivo y mayor incidencia del sexo femenino. Consideramos que el TDAH está infra-diagnosticado en las niñas, puesto que presentan menos comportamientos perturbadores, que son los que interfieren la vida escolar y familiar y más preocupan a maestros y padres. Los cuestionarios para maestros parecen ser un buen método de *screening* y detección precoz.

O 39 Estatus férrico en los pacientes con TDAH y ausencia de anemia

Carratalá F, Moya M, Casero J
Hospital Universitario de San Juan. Alicante.

Las alteraciones en los receptores dopaminérgicos en las membranas postsinápticas se han relacionado con la etiología del TDAH. En algunas áreas cerebrales, la función de dichos receptores depende de la existencia de cofactores como el Fe tisular. El déficit de Fe se encuentra en la base de desequilibrios psiquiátricos, así como de disfunciones en determinadas capacidades cognitivas como el cálculo matemático. **Objetivos.** Determinación del estatus férrico de los pacientes remitidos a nuestra unidad presentando fracaso escolar y TDAH en comparación con los de un grupo de pacientes afectados de cefalea. **Pacientes y métodos.** En 42 pacientes afectados de TDAH se estudia el nivel de Hb, Fe, ferritina, transferrina y saturación de transferrina, y se compara con los niveles de un grupo de 28 pacientes con cefalea tensional (comparación de medias a través de un test no paramétrico de Mann-Whitney). **Resultados.** En la población general y en la comparación realizada por sexos no se detectó la presencia de diferencias significativas en la comparación del Fe, Hb y transferrina. La saturación de transferrina se situó significativamente por encima en el grupo de TDAH ($U = 101$; $p = 0,04$), esta diferencia se mantuvo de forma más marcada entre los varones ($U = 32$; $p = 0,016$), y también cuando se valoró aisladamente el grupo de edad comprendido entre los 10 a 18 años ($U = 15$; $p = 0,046$). **Conclusiones.** Los niveles de transferrina aparecen de forma significativa más altos entre aquellos pacientes referidos por TDAH que en aquellos referidos por cefalea tensional, en ausencia de anemia en ambos grupos.

O 40 Repercusión de las variables edad, inteligencia, sexo y cultura en un test de escucha dicótica para niños

Yglesias-Pereira A, Narbona J
Policlínica Pontevedra-Salud y Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. Diversas condiciones de los sujetos han sido mencionadas como factores influyentes en los resultados obtenidos con el test de escucha dicótica (TED), empleado para determinar la lateralización auditivo-perceptiva hemisférica cerebral. **Objetivo.** Comprobar si los índices de lateralidad auditiva son dependientes de las variables edad, inteligencia, sexo o nivel cultural familiar en una muestra de niños normales hispanoparlantes. **Sujetos y métodos.** Una muestra equilibrada de 20 niños y 20 niñas, entre 3,5 y 7,5 años, fue distribuida en cuatro tramos de edad de un año y clasificado cada grupo —según fuesen los estudios de sus padres: básicos, medios y superiores— en tres subgrupos. El cociente intelectual se determinó mediante test de Leiter. Las series dicóticas del TED estaban constituidas por palabras, números y sílabas. Cada serie la formaban 20 pares de estímulos, disponiéndose en bandas de 1, 2 o 3 elementos por tren de estímulos para los números y sílabas. **Resultados.** A los índices de lateralidad (IL) obtenidos con las respuestas ($IL = 100 [(D-I)/(D+I)] + 100$) se aplicó análisis de varianza para la edad

y factor cultural familiar. Las respuestas de niños y niñas fueron sometidas a test de comparación de medias. La variable inteligencia (CI medio: 116, intervalo: 96-140) se analizó mediante regresión. No se objetivaron diferencias significativas en las magnitudes de los IL debidas a cualquiera de dichas variables. **Conclusión.** Las variables sexo, edad, inteligencia y cultura, de niños normales hispanoparlantes entre 3,5 y 7,5 años, no influyen en los resultados del TED.

O 41 Explicación neuropatogenética de un fenotipo conductual: un estudio exploratorio basado en el uso de RMf de SNC

Pérez-Álvarez F, Timoneda-Gallart C
Hospital ICS J. Trueta. Girona.

Introducción. Está descrito en diversas enfermedades un determinado fenotipo conductual caracterizado por unos comportamientos característicos que denotan una actitud de defensa. Este fenotipo, aunque con alta expresividad en determinadas enfermedades, no es específico, sino que constituye un patrón conductual que, en algún grado de expresividad, puede manifestarse en cualquier ser humano si se dan las circunstancias adecuadas porque los circuitos procesadores del miedo son consustanciales a la naturaleza del ser vivo. Se diseñó un estudio a partir de los conocimientos actuales del funcionamiento de las vías de procesamiento de la sensibilidad codificada como peligro sobre la hipótesis de que los comportamientos a que aludimos ocurren con la activación de los circuitos procesadores de la sensibilidad de peligro. **Sujetos y métodos.** A 10 personas sanas, mitad hombres y mitad mujeres, entre 14 y 18 años, se proyectó la práctica de RMf de SNC durante la resolución de una tarea de resolución de dilemas que implican el procesamiento de la sensibilidad de peligro. Por cada dilema problema había de resolverse un dilema control que no implica procesamiento de la sensibilidad de peligro. **Resultados.** Aportamos los resultados preliminares. La resolución de los dilemas problema, pero no de los dilemas control, demuestra actividad en RMf de los circuitos del peligro. **Conclusiones.** El patrón de neuroimagen funcional comprobado en humanos está de acuerdo con el conocimiento adquirido, mediante investigación animal, de la función de las vías del procesamiento de la sensibilidad de peligro, lo que aporta una explicación neuropatogenética.

O42 – O53: VARIAS Y NEUROMETABÓLICAS

AULA 3C. VIERNES 13, HORA: 16:00-18:00

MODERADORES: DRA. P. SMEYERS DURÁ Y DRA. M.E. YOLDI PETRI

O 42 Situación de la neurología pediátrica en la Comunidad Autónoma de Madrid: variabilidad en la distribución de los recursos

Martínez-Menéndez B, Martínez-Sarries F, Morlan L, Pinel A
Hospital Universitario de Getafe. Getafe.

Objetivo. Analizar los recursos dedicados a la neurología pediátrica en las distintas áreas sanitarias de la Comunidad autónoma de Madrid (CAM). **Introducción.** La neurología pediátrica está a caballo entre la neurología y la pediatría, sin acreditación oficial, con lo que conocer cómo se reparten los recursos es difícil. Las recomendaciones actuales son de dos neurólogos infantiles (NI)/100.000 hab. La asistencia pública en la CAM se distribuye en 11 áreas de salud no intercomunicadas. **Materiales y métodos.** En mayo de 2002 se realizó una encuesta a los neurólogos infantiles de la CAM. **Resultados.** En la sanidad pública de la CAM hay 28 NI, 20 a tiempo completo y 8 a tiempo parcial. Hay 1 jefe de servicio, 7 jefes de sección y 20 facultativos especialistas de área. 15 son propietarios, 11 interinos y 2 tienen otro tipo de contrato. 4 son neurólogos, 11 son pediatras y 13 poseen ambas titulaciones. En las distintas áreas hay entre 1 NI a tiempo parcial y 7 NI a tiempo completo que dan ratios desde 0,07 hasta 1 NI/100.000 hab. (1/12.000 hasta 1/220.000 niños). La situación de las áreas periféricas es claramente peor. **Conclusiones.** La tasa de NI/100.000 hab. es inferior a la recomendada en todas las áreas. Existe una gran variabilidad en la distribución de los recursos que no se ajusta a criterios demográficos. La interinidad y la dedicación a tiempo parcial son la norma en las áreas periféricas. La ausencia de acreditación oficial influye negativamente en esta situación

O 43 Visión de un neuropediatra como pediatra de Urgencias

Morant A
Hospital 9 de Octubre. Valencia.

Objetivo. Comunicar mi nueva visión como pediatra de Urgencias de la patología neuropediátrica observada en niños visitados en Urgencias por motivos no neurológicos. **Metodología.** La actividad y la presión de Urgencias deja poco tiempo para dedicar a la atención completa del niño enfermo, correspondiente a su pediatra. Debido a ser neuropediatra, no puedo evitar interesarme neurológicamente en todos los niños de forma independiente de la urgencia. Observo el fenotipo. En los lactantes, su desarrollo psicomotor. En los más mayores, principalmente el lenguaje y la interacción social. Y en el resto, la conducta y los problemas neuropsicológicos. Ante cualquier hallazgo realizo una exploración neurológica completa. **Resultados.** Informo a la familia del problema urgente y luego comento mi sospecha. Existen tres tipos de reacciones: generalmente la familia no es consciente del problema y piensa que no tiene mucha importancia, ya que su pediatra no los ha informado de nada. En otros casos, la familia sospecha algo y ha pedido ayuda a su pediatra, que no ha dado ninguna importancia y ha aconsejado esperar. Y sólo en escasas ocasiones los niños ya son visitados por un neuropediatra. **Conclusiones.** Para detectar la patología neuropediátrica en los niños hace falta una formación en Neuropediatria y una sensibilidad especial para estos problemas, hecho que no es frecuente encontrar en los pediatras generales. Es misión de los neuropediatras la formación de los pediatras en Neuropediatria con el fin de realizar un diagnóstico precoz y mejorar el pronóstico de todos los niños.

O 44 Actividad asistencial de la neurología pediátrica en un hospital de nivel III. Estudio comparativo con la neurología de adultos y la pediatría no neurológica

Martínez-Menéndez B, Martínez-Sarries F, Morlan L, Balseiro J, Pinel A, Sáez E
Hospital Universitario de Getafe. Getafe.

Objetivo. Analizar la actividad asistencial de la neurología pediátrica (NP) comparándola con la neurología de adultos (NA) y con la pediatría no neurológica (PNN). **Introducción.** La NP queda 'oculta' entre la pediatría o la neurología en casi todos los centros, lo que dificulta el correcto reparto de recursos. **Pacientes y métodos.** Registro de la actividad asistencial de NP durante el año 2002. Los datos de NA y de PNN se obtuvieron del Servicio de Informática del Hospital. **Resultados.** Se realizaron 1.300 consultas de NP (a 964 niños), 428 nuevas y 872 sucesivas, que suponen el 16,2% de las pediátricas (30% nuevas, 13,3% sucesivas) y el 10,3% de las consultas neurológicas (12,4% nuevas, 10,2% sucesivas). Los porcentajes por 1.000 niños son: consultas de NP, 32,6; nuevas de NP, 10,7; sucesivas de NP, 21,9; consultas de PNN, 168; nuevas de PNN, 26,4; y sucesivas de PNN, 142; y por 1.000 adultos son: consultas de NA, 44,2; nuevas de NA, 12,5; sucesivas de NA, 31,7. Fueron atendidos 94 niños hospitalizados, un 3,3% del total de ingresos pediátricos y un 9,2% de la atención neurológica total en hospitalización. Los porcentajes por 1.000 niños son: NP, 2,36, y PNN, 71,8; y por 1.000 adultos: NA, 3,9. Hubo 37 niños (99 visitas, 2,48 por 1.000 niños) y 130 adultos (388 visitas, 1,61 por 1.000 adultos) en tratamiento con toxina botulínica. **Conclusiones.** La actividad asistencial de la NP es fundamentalmente ambulatoria, suponiendo un alto porcentaje de las consultas pediátricas y con porcentajes por 1.000 niños próximos a los porcentajes por 1.000 adultos de la NA.

O 45 Neuropediatria e inmigración

Casas C, Rodríguez-Costa T, Hernández-Martínez M, Escudero N, Belmonte F, Puche A, Domingo MR
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. El flujo inmigratorio en España ha condicionado variaciones sociológicas, reflejadas tanto en el área sociosanitaria con incrementos del índice de natalidad y de la demanda de asistencia médica, como en el aumento poblacional español, como consta en la información del Instituto Nacional de Estadística (INE). Así, sumando la inmigración documentada legalmente con la denominada 'sin papeles', la inmigración

representa el 3,8% del censo español. El fruto de todo ello es un aumento de la presión asistencial sin que se acompañe de incrementos en los recursos personales ni materiales que la Administración debería proporcionar. **Objetivos.** Valorar la asistencia prestada en el Servicio de Neuropediatría del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia durante el año 2.002, analizando el porcentaje de niños inmigrantes y sus datos demográficos, los diferentes países de procedencia, el tipo de asistencia solicitada y diagnósticos finales. Se destacan los casos con mayor significado clínico, por la intensidad de los síntomas, inhabitual en nuestro país, o por representar patología poco común. **Resultados.** La asistencia neuropediátrica realizada durante el año 2002 en el Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia ha comprendido un total de 4.300 historias clínicas, tanto en régimen de ingreso hospitalario (IH) (9,3%) como a través de consulta externa (90,7%). El 2% está constituido por pacientes inmigrantes, con mayor porcentaje de IH respecto al número global de pacientes atendidos, por su diferente significado patológico. Se destacan algunos niños con patología considerada excepcional dentro de la práctica clínica diaria, remarcando determinados casos, con soporte iconográfico, en los que se deduce una evolución espontánea, sin tratamiento, que buscan en nuestro país soluciones que no es posible encontrar, lo cual condiciona consecuencias de complicado significado social. **Conclusiones.** El incremento de la inmigración en un período relativamente corto es un hecho incuestionable, aunque las cifras proporcionadas por la Administración son irreales al contabilizar únicamente los que alcanzan la legalización documental. No se conocen, si es que existen, las soluciones que la Administración está diseñando para este problema, siendo de especial interés la búsqueda de un reciclaje en patología nueva o excepcional, responsabilidad que tiene que recaer en las sociedades científicas; tanto, dentro del seno de la SENP sería deseable poner en marcha una comisión que confeccione una mesa redonda sobre este tema.

O 46 Variantes fenotípicas en los trastornos congénitos de la glicosilación Ia

Pérez-Dueñas B, Colomer J, Póo P, García-Cazorla A, Lizarraga I, Pancho C, Vilaseca MA, Campistol J
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Los trastornos congénitos de la glicosilación (CDG) son enfermedades metabólicas en continua expansión. **Objetivo.** Aumentar el conocimiento de los enfermos con CDG tipo Ia con la descripción de variantes fenotípicas que abarcan desde un caso grave neonatal hasta una forma leve con mínima disfunción cerebelosa. **Casos clínicos.** Se describen cuatro enfermos afectados de un CDG. Se realiza análisis cuantitativo de transferrinas deficientes en carbohidratos mediante radioinmunoanálisis o inmunoturbidimetría, estudio por isoelectroforesis de transferrinas, actividad enzimática fosfomanomutasa y estudio de mutaciones en el gen PMM2. **Resultados.** Todos los pacientes tienen un patrón isoeléctrico de transferrinas tipo Ia. La actividad enzimática residual en fibroblastos varía desde valores indetectables hasta un 48%. Se detectan mutaciones descritas previamente: V129M / IVS3+2 C>T, R123Q / V44A, P133L / R141H, E93A / R141H. Tres pacientes tienen manifestaciones sistémicas en forma de falta de medro, vómitos, diarreas, distensión abdominal, enteropatía, hepatopatía y trastornos en la coagulación. Un paciente fallece en el período neonatal por coagulopatía y taponamiento cardíaco. Desde el punto de vista neurológico, todos los pacientes tienen una atrofia de cerebelo. Dos pacientes presentan una forma clásica de la enfermedad con retraso mental y ataxia grave. Un paciente tiene una forma leve, con desarrollo psicomotor normal y leves signos de disfunción cerebelosa. **Conclusiones.** Los resultados confirman la variabilidad en el curso clínico de enfermos con CDG-Ia. El diagnóstico debería considerarse en niños con leves alteraciones neurológicas asociadas con atrofia de cerebelo.

O 47 Acidemia propiónica. Evolución natural de la enfermedad

Díaz-Gómez A, Campistol J, García-Cazorla A, Vilaseca MA
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Objetivos. Analizar las características de los pacientes diagnosticados de acidemia propiónica en nuestro centro y compararlas con lo descrito

en la bibliografía. Dado el amplio intervalo de edades (3 meses a 14 años), haremos énfasis en la evolución natural de la enfermedad. **Introducción.** La acidemia propiónica es una enfermedad congénita causada por el déficit del enzima propionil-CoA carboxilasa. Tiene tres formas de presentación: neonatal, aguda tardía y crónica progresiva. Presentan hipoactividad-coma, anorexia-vómitos, hipotonía y polipnea, con acidosis metabólica, hiperamonemia, hiperglicinemia y cetonuria. La presencia de ácidos orgánicos en orina anómalos (3-OH-propionato y metilcitrato) es diagnóstica, aunque para confirmarlo hay que determinar la actividad enzimática en fibroblastos y hacer estudio molecular genético. El tratamiento consiste en dieta baja en proteínas y administración de carnitina y biotina. El pronóstico es variable y depende básicamente de la forma de presentación y del cumplimiento del tratamiento. **Casos clínicos.** Hemos recogido los datos, clínicos, bioquímicos y evolutivos de todos los pacientes de nuestro centro afectados de acidemia propiónica. **Discusión.** La forma de presentación más frecuente es la neonatal. La clínica y analítica de inicio no difieren de lo descrito en la bibliografía. Destaca que todos tienen antecedentes familiares de abortos y muertes neonatales. Sobreviven 4 de los 5 pacientes. Respecto al curso evolutivo, la mayoría presenta descompensaciones y leve retraso psicomotor, y en ningún caso hay afectación grave clínica ni radiológica del SNC.

O 48 Déficit de creatina cerebral en dos pacientes con trastorno dentro del espectro autista y retraso mental grave

Póo P, Sans A, Vilaseca MA, Ribes A, Moreno A
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome de deficiencia de creatina cerebral fue descrito por Stöckler en 1994. Hasta ahora se han descrito tres causas del mismo: déficit de arginina-glicina-aminotransferasa (AGAT), déficit de guanidino-acetato-metil-transferasa (GAMT) y defecto del transporte activo mediatizado por la proteína transportadora de creatina (CRTR). **Casos clínicos.** Presentamos dos casos clínicos con este síndrome. Caso 1: varón de 9 años de edad. En los primeros años presentó retraso psicomotor con afectación grave del lenguaje y trastorno de conducta dentro del espectro autista. Paulatinamente mejoró su interés comunicativo pero persistió retraso grave del lenguaje que en la actualidad está limitado a dos bislabos. Ha presentado tres crisis comiciales. Todas las exploraciones complementarias fueron normales, excepto la espectroscopia de sustancia blanca cerebral, que mostró ausencia de creatina. La creatinina en LCR estaba disminuida, así como el guanidinoacetato en orina. Caso 2: varón de 12 años. Presentó retraso psicomotor global, trastorno de conducta y retraso importante de lenguaje. La evolución ha sido lentamente positiva, con mejoría en la comunicación y en el lenguaje. Ha presentado crisis comiciales, controladas con valproato. Todas las exploraciones complementarias han sido normales, excepto la espectroscopia de sustancia blanca cerebral, que demostró ausencia de creatina. En LCR, la creatinina estaba disminuida y también la excreción de guanidinoacetato en orina. Ambos pacientes están en tratamiento con creatina monohidrato en dosis de 400 mg/kg/día. **Conclusiones.** Destaca la importancia del reconocimiento temprano de este déficit por la posibilidad de tratamiento con suplemento de creatina. Es necesario definir mejor los distintos fenotipos clínicos para seleccionar aquellos candidatos a espectroscopia cerebral.

O 49 Xantomatosis cerebrotendinosa. Presentación de un caso

Aquino L, Sans A, Vilaseca MA, Girós M, Blanch MA, García-Cazorla A, Campistol J
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La xantomatosis cerebrotendinosa (CTX) es una enfermedad de depósito lipídico debida al déficit de la enzima 27-hidroxilasa, caracterizada por la presencia de xantomas tendinosos, cataratas adquiridas y disfunción neurológica progresiva. El diagnóstico se establece al detectar niveles elevados de colestanol en plasma. Su detección en la edad pediátrica es poco frecuente. **Objetivos.** Presentar un caso de CTX diagnosticado a la edad de 9 años. Discutir los aspectos clínicos, bioquímicos y terapéuticos. **Caso clí-**

nico. Niña de 9 años de edad. Tercera hija de padres consanguíneos en primer grado. Antecedente de 9 abortos previos. Desarrollo pondoestatural y psicomotor normal. Posteriormente, en el colegio ha tenido dificultades de aprendizaje. Consulta por disminución de la agudeza visual y visión borrosa de un mes de evolución. Se detectan cataratas bilaterales. Exploración física: obesidad troncular, hiperlaxitud articular, tono muscular bajo y engrosamiento de los tendones de Aquiles. Déficit cognitivo. Exámenes complementarios: niveles normales de colesterol, triglicéridos, colesterol-LDL y colesterol-HDL. Colestanol sérico elevado: 150,7 $\mu\text{mol/L}$ (VN: 2-12,6). EEG: lento para la edad con puntas esporádicas en frontal derecho. RM del tendón de Aquiles derecho: engrosamiento anómalo compatible con xantomas. Electromiograma: polineuropatía axonal difusa. Pendientes los resultados del estudio genético molecular y de la determinación de la actividad enzimática. Tratamiento: ácido quenodesoxicólico con respuesta satisfactoria. **Conclusiones.** a) El diagnóstico precoz de la enfermedad es fundamental; b) El tratamiento con ácido quenodesoxicólico es efectivo; c) Las manifestaciones de la enfermedad tienen características específicas en la edad pediátrica.

O 50 Adrenoleucodistrofia. Presentación atípica, simulando una tumoración frontal

López-Terradas J

Hospital Niño Jesús. Madrid.

Objetivos. Mostrar una forma de presentación atípica de la adrenoleucodistrofia, que conviene conocer para un diagnóstico precoz y un tratamiento más eficaz. **Caso clínico.** Niño de 7 años de edad, nacido de embarazo y parto normal, con desarrollo psicomotor normal y antecedentes de intervención a los 5 años de quiste epidermoide intraorbitario; se realizó entonces una RM cerebral, que fue normal. A los 7 años comienza con cefalea, junto con leve hiperactividad y desinhibición. No se objetiva alteración del aprendizaje ni de la motricidad. La RM muestra hipodensidad de sustancia blanca en lóbulo frontal izquierdo, diagnosticándose en un servicio de neurocirugía de tumoración infiltrante, posible glioma de alto grado o linfoma; se le interviene días después. En el estudio neurológico postintervención se objetivan aumento de los ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML), diagnosticándose de forma cerebral infantil de adrenoleucodistrofia (ADL). **Conclusión.** La neuroimagen de la ALD puede ser asimétrica, confundiendo el diagnóstico. Debe tenerse en cuenta este diagnóstico en varones, de edad entre 5 y 10 años, con cambios recientes en su comportamiento y alteración de sustancia blanca en la RM; debe realizarse siempre en ellos determinación de AGCML.

O 51 Síndrome de Aicardi-Goutières en dos gemelos

Lorente I, Rovira A, Artigas J, Escofet C, Bella R

Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Introducción. El síndrome de Aicardi-Goutières es una infrecuente encefalopatía progresiva familiar de inicio precoz, caracterizada por calcificaciones cerebrales de predominio en ganglios basales, desmielinización, pleocitosis y aumento de interferón alfa en LCR, en ausencia de infección del SNC demostrada. **Casos clínicos.** Presentamos dos hermanos gemelos prematuros con un cuadro clínico de inicio en el primer mes de vida consistente en: estancamiento del PC, tetraparesia mixta grave, ausencia total de adquisiciones psicomotoras y epilepsia en uno de ellos. TAC y RM cerebral: múltiples calcificaciones de predominio ganglio-basal, atrofia cerebral y desmielinización. Uno de ellos presentaba serologías en sangre (IgG e IgM) y PCR en LCR positivas a citomegalovirus (CMV); todo ello fue negativo en el hermano gemelo. Ante esta discrepancia y la mala evolución clínica, se realizó estudio de interferón alfa, que resultó muy aumentado en sangre y LCR. El gemelo con estudio negativos para CMV falleció a los 18 meses de insuficiencia hepática fulminante secundaria a valproato; el estudio patológico del cerebro mostró hallazgos compatibles con síndrome de Aicardi-Goutières que presentamos. Cultivos CMV negativos. El seguimiento por TAC del gemelo vivo muestra una progresión evidente de las calcificaciones de distribución típica del síndrome. **Conclusión.** Creemos que estos casos, de diagnóstico difícil, son los primeros de los cuales se ha informado en nuestro país.

O 52 Ataxia de Friedreich. Tratamiento con idebenona

Ley M, Fornell J, Álvarez-García E, Armenta D

Hospital Puerta del Mar. Cádiz.

Introducción. La ataxia de Friedreich constituye al menos el 50 % de las ataxias hereditarias. Suele aparecer entre los 8 y los 15 años como trastorno de la marcha. De herencia autosómica recesiva, está causada por una expansión de repetición del triplete GAA en el primer intrón del gen FRDA (cromosoma 9) (9q13), lo que origina insuficiencia de una proteína mitocondrial conocida como fraxatina. Son criterios diagnósticos: ataxia progresiva, inicio antes de los 20 años, evidencia electrofisiológica de una neuropatía sensitivo-axonal, miocardiopatía hipertrófica (70-80% de los casos), diabetes mellitus o intolerancia a la glucosa y deformidades esqueléticas (escoliosis y pie cavo). El pronóstico es variable. La mayoría de los pacientes están en una silla de ruedas a los 15 años del inicio de la enfermedad. La idebenona es un análogo sintético de la coenzima Q con acción antioxidante, lo que ha llevado a ensayarla en este proceso. **Caso clínico.** Se presenta el caso de una niña de 11 años, tratada con idebenona (5 mg/kg) con buena tolerancia. Se miden los resultados con la *International Cooperative Ataxia Rating Scale*, así como en vídeo, valoración cardiológica y bioquímica. **Conclusión.** La idebenona en fases precoces de la enfermedad puede resultar útil para frenar la progresión de los síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes, lo que justificaría la realización de ensayos clínicos más amplios.

O 53 Déficit mental, retraso del lenguaje, neuropatía periférica desmielinizante y anemia hemolítica secundaria a déficit de glutatión (GSH)

López-Lafuente A, Bergua JM, López-Rodríguez MJ, Serrano J,

Torres MC, González-García MJ, Cano R, García-Mateos E, Vives JL
Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. La presencia de alteraciones neurológicas se ha descrito en varios tipos de anemias hemolíticas: en las alteraciones de membrana eritrocitaria (esferocitosis, acantocitosis, etc.), hemoglobinopatías (drepanocitosis, talasemia) y por déficit enzimáticos (déficit de triosa fosfato isomerasa, de 2,3 difosfogliceratoquinasa y los asociados a síntesis de GSH). Presentamos un caso de déficit mental con neuropatía desmielinizante asociado a anemia hemolítica por déficit de síntesis de GSH. **Caso clínico.** Niño de 6 años de edad, marroquí, de padres consanguíneos en tercer grado, remitido a estudio por retraso psicomotor. AP: deambulación a los 18 meses, retraso del lenguaje. EF: talla < P₃, hipertelorismo, epicanthus, raíz nasal plana. Pliegue simiesco bilateral. Cutis marmorata en EEII. Acantosis nigricans. Marcha torpe dandinante. Arreflexia. Retracción aquilea. Pies cavos. No ictericia, no hepatoesplenomegalia. Hemograma: Hb: 110 g/L. VCM: 82 fL. Reticulocitos: 6,56%. Frotis de sangre periférica: policromatofilia. Aumento de resistencia osmótica. Hematíes fetales: 0%. Electroforesis de Hb: normal. Cuantificación de Hb glicosilada: 1,4% (3-4,5%). Bioquímica: LDH: 415; bilirrubina: 2,3; directa: 0,3; haptoglobina: 0; hierro: 173; transferrina: 183; G6PD y PK, normales. Resto de enzimas glicolíticas: aumentadas (por la reticulocitosis). Cuantificación de GSH en eritrocitos: 3 mg/dL (54,7-82,7). RM craneal normal. Estudio neurofisiológico: neuropatía sensitivo motora desmielinizante. EEG normal. Cariotipo normal. Estudio enzimático GSH pendiente. Estudio metabólico normal. **Discusión.** El GSH es un tripéptido intracelular presente en altas concentraciones en tejidos como el hígado, riñón, cerebro, músculo y eritrocitos. Juega un papel importante en múltiples funciones biológicas, como síntesis de proteínas y ADN, detoxicación y reacciones de reducción. Hay cinco enzimas en el hematíes relacionadas con su síntesis. Dos enzimopatías (autosómicas recesivas) se han descrito asociadas a déficit de GSH, anemia hemolítica y alteraciones neurológicas. La primera es el déficit de g-glutamyl-cistein sintetasa: se han descrito 8 pacientes; 2 presentaron degeneración espinocerebelosa progresiva, neuropatía periférica y miopatía, 1 déficit mental y 5 sin déficit neurológico. La segunda es el déficit de glutatión sintetasa asociado a 5-oxoprolinuria, que produce grave acidosis metabólica, anemia hemolítica y disfunción neurológica (déficit mental, convulsiones, alteraciones motoras...). El resto de enzimas GSH peroxidasa, GSH reductasa y GSH transferasa no se asocian con déficit neurológicos. Dada la ausencia de acidosis y oxoprolinuria pensamos que nuestro paciente podría presentar un déficit de g-glutamyl-cistein sintetasa.

O54 – O59: PARÁLISIS CEREBRAL Y PATOLOGÍA VASCULAR

AULA 3A. SÁBADO 14, HORA: 08:30-09:30

MODERADORES: DRA. M.D. MORA RAMÍREZ Y DRA. P. PÓO ARGÜELLES

O 54 Estudio comparativo de la etiología de la parálisis cerebral en Valladolid: 1970-2000

Palencia R, Díez I

Hospital Universitario. Valladolid.

Objetivos. Analizar el posible cambio en la etiología de parálisis cerebral (PC) en nuestro medio en los últimos 30 años. **Pacientes y métodos.** Se estudia la etiología de PC en 210 pacientes, divididos en dos grupos (A, con 150 pacientes estudiados entre 1970-1980 –estudio descriptivo retrospectivo– y B, constituido por 60 pacientes, años 1990-2000 –estudio prospectivo–). Se analizan 64 variables comparándolas mediante el paquete informático estadístico SPSS versión 9.0. **Resultados.** Destaca el predominio de varones en ambos períodos, con incremento de la edad de ambos progenitores en el grupo B. Más del 25% de los casos, en ambos grupos, nacieron con peso <2.500 g. En el grupo B se observa una desaparición de los partos en domicilio, con incremento de la incidencia de infecciones en el embarazo. En ambos grupos se detecta, en similar porcentaje (50%), sufrimiento fetal agudo, pese al incremento de cesáreas en el grupo B, en el que, además, desaparecen algunos factores etiológicos como el kernicterus y aumentan los prematuros, las hemorragias cerebrales y la sepsis neonatal. **Conclusiones.** Observamos, en los últimos 30 años, variaciones en los factores etiológicos de la PC, con desaparición de algunos responsables en épocas previas, en tanto que otros persisten o incrementan su incidencia, lo que contribuye a mantener la tasa de PC a pesar de las modificaciones experimentadas en la atención perinatal.

O 55 Dificultades de alimentación en la parálisis cerebral y propuestas de reeducación

Iturri MT, López-Vaillo G, Larumbe R, Soler MA, Sanz Y

Centro de Rehabilitación Ramón y Cajal. ASPACE. Pamplona.

Introducción. Las personas afectadas de parálisis cerebral, en mayor o menor medida, tienen alteraciones en la motricidad bucofacial que hacen que la alimentación se convierta, en muchos casos, en un momento de ‘displacer’ y generador de ansiedad, para ellas y para las personas que las rodean. **Objetivos.** a) Descripción de las principales dificultades en la alimentación que presentan los sujetos con parálisis cerebral o alteraciones afines; b) Exposición de las estrategias empleadas en la reeducación de las diferentes funciones alimentarias. **Conclusiones.** La detección y posterior abordaje reeducativo, en su caso, de las dificultades que se presentan en la alimentación de estas personas, permiten mejorar su calidad de vida: a) Aumenta la ingesta de alimento y en consecuencia, mejora su estado nutricional; b) Disminuye la ansiedad asociada a esos momentos, al aumentar el control sobre la deglución; c) Aportan datos relevantes para la toma de decisiones respecto al tipo de alimentación (oral, enteral...); d) En el caso de los niños, favorecemos la articulación de fonemas ya que se realizan con los mismos músculos y órganos que intervienen en la alimentación.

O 56 La toxina botulínica en el tratamiento de la espasticidad secundaria a encefalopatía por VIH en el niño

Noguera A, Pérez-Dueñas B, Fortuny C, López-Casas J, Póo P, Campistol J

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La encefalopatía subaguda progresiva por VIH es una causa importante de morbimortalidad en la infección perinatal por VIH. Aunque los tratamientos antirretrovirales combinados actuales consiguen frenar su evolución, a menudo producen graves secuelas motoras similares a otras parálisis cerebrales infantiles espásticas. Presentamos los casos clínicos de cuatro lactantes afectados de esta patología que se han beneficiado de un tratamiento a largo plazo con toxina botulínica tipo A. **Casos clínicos.** Cuatro pacientes (tres niños) afectados de encefalopatía subaguda progresiva por VIH de inicio precoz, con buena respuesta a terapias

antirretrovirales combinadas y graves secuelas motoras (dos tetraparesias y dos diplegias espásticas), sin afectación cognitiva. El tratamiento pluridisciplinar de su afectación motora ha incluido sesiones semestrales de inyecciones musculares de toxina botulínica A en dosis habituales, buenos resultados desde el punto de vista funcional y sin efectos adversos mayores. **Discusión.** La encefalopatía subaguda progresiva por VIH se define por uno de los criterios siguientes: microcefalia adquirida, retraso en el desarrollo neurológico o afectación motora simétrica, y es uno de los criterios diagnósticos de sida más frecuente en los pacientes infectados por transmisión vertical. Un diagnóstico y tratamiento precoces son básicos para el pronóstico del enfermo y son frecuentes las secuelas motoras graves en forma de parálisis cerebral infantil espástica. En nuestra experiencia, el tratamiento con toxina botulínica tipo A de la espasticidad asociada a esta entidad se ha mostrado útil y seguro, con una mejoría franca de la funcionalidad de la marcha de nuestros pacientes.

O 57 Infartos isquémicos complicando cetoacidosis diabética en una paciente con neurofibromatosis tipo I

Gama de Sousa S, Almeida R, Figueiroa S, Teixeira J, Temudo T
Hospital Geral de Santo António. Oporto.

Introducción. La frecuencia de las complicaciones neurológicas en niños con cetoacidosis diabética varía entre 0,7 y 3 casos por cada 100 pacientes con cetoacidosis, siendo mayor en los niños más jóvenes y con diagnóstico más reciente. En esta patología y en la edad pediátrica, el edema cerebral es la causa más frecuente de deterioro del nivel de conciencia: sólo el 10% de estos episodios neurológicos tiene otra etiología, como infartos hemorrágicos o isquémicos. **Caso clínico.** Presentamos a una paciente de 5 años de edad con neurofibromatosis tipo 1 (NF1), que acude al hospital por cetoacidosis diabética y que 19 horas después presentó un deterioro abrupto de la conciencia. En la analítica sanguínea ya no se verificaba acidosis metabólica, aunque mantenía hiponatremia e hipocaliemia. En el estudio efectuado cabe destacar la existencia de hipertrigliceridemia e hipercolesterolemia. La neuroimagen mostraba infartos múltiples en el territorio de la arteria cerebral posterior izquierda. El restante estudio era normal. **Conclusiones.** En la cetoacidosis diabética están presentes varios factores que pueden predisponer a la trombosis, como la deshidratación, la hemoconcentración y la hiperviscosidad sanguínea. Se han descrito también alteraciones de la coagulación en pacientes adultos con cetoacidosis diabética. Nuestra paciente tenía dislipidemia, un conocido factor de riesgo de accidente vascular cerebral isquémico. La NF1 se asocia a malformaciones cerebrales vasculares que recuerdan a la enfermedad de Moya-Moya, que esta niña no presentaba. No existen descripciones previas en la bibliografía revisada de alteraciones tromboembólicas en niños con NF1 y cetoacidosis diabética.

O 58 Enfermedad cerebrovascular en la infancia

Castelló ML, Alfaro B, Miralles A, Andrés M
Hospital Clínico Universitario. Valencia.

Introducción. La enfermedad cerebrovascular es una patología infrecuente en la infancia; últimamente observamos un aumento de su incidencia, en parte, gracias a los avances en las técnicas de imagen y la mayor accesibilidad a ellas. **Casos clínicos.** Caso 1: lactante varón de 7 meses, consulta por presentar hemiparesia izquierda y crisis tonicoclónicas focales y secundariamente generalizadas. No antecedentes perinatales ni patologías asociadas. EEG: acusados signos de sufrimiento e irritación sobre áreas del hemisferio derecho. RM: lesión isquémica en territorio de la arteria cerebral media derecha. Estudios etiológicos: cardiopatía, alteraciones metabólicas, hematológicas, infecciones de SNC y sistémicas, etc., descartados. Episodios convulsivos controlados con FAE. Tratamiento rehabilitador y de estimulación con evolución favorable. Caso 2: niña de 16 meses, consulta por hemiparesia del miembro superior izquierdo desde los 5-6 meses. Embarazo gemelar. Peso: 2.200 g. No antecedentes perinatales ni patologías asociadas. EEG: normal. RM: lesión isquémica parietotemporal derecha. Exploraciones complementarias: normales. No ha presentado convulsiones. Tratamiento rehabilitador y de estimulación con evolución favorable. Retraso de desarrollo del lenguaje. **Conclusiones.** Relevancia de la exploración clínica detallada y seguimiento evolu-

tivo desde la atención primaria para detectar cambios sutiles en el desarrollo normal del niño que orienten a la sospecha de estas patologías. Importancia de la realización de estudios protocolizados encaminados a la determinación de los factores de riesgo vasculares en la infancia.

O 59 Accidente cerebrovascular infantil: epidemiología, etiología y factores de riesgo. Revisión de nuestra casuística

Benavides R, Roldán S, De Felipe M, Quiroga P
Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. El accidente cerebrovascular (ACV) en niños es infrecuente y hasta en el 40% no se concreta etiología. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo (noviembre 1999-marzo 2003) de ACV en nuestro centro, sin etiología ni factores de riesgo inicialmente conocidos. Excluimos cardiopatías congénitas y neonatos con anoxia o traumatismo. Aplicamos protocolo de estudio: imagen, hematología, bioquímica, metabólico e inmunológico, excluyendo los incompletos. Analizamos: sexo, edad, etiología o factores de riesgo, tipo, antecedentes, clínica, recurrencia, secuelas y tratamiento. **Resultados.** Recogemos 13 pacientes, 50% varones. Edad media de inicio: 6 años (0-12 años). En 5 (38%) no hallamos etiología ni factores de riesgo. En 2 alteraciones metabólicas, uno de ellos como desencadenante TCE leve. 2 casos de infección. 2 alteraciones hematológicas. 2 anomalías vasculares. Tipo más frecuente isquémico en 11 casos (84%), en 3 de ellos asociado a componente hemorrágico y 2 exclusivamente hemorrágico. Antecedentes familiares de migraña en 2 sujetos, y en 1 alteraciones de la coagulación. Clínica más frecuente: déficit focal y convulsiones. Dos han sufrido recurrencias. En 10 niños persisten secuelas neurológicas. 3 pacientes realizan tratamiento preventivo. **Conclusiones.** Los ACV en la edad infantil siguen siendo motivo de discusión y variabilidad de resultados por falta de homogeneidad en los protocolos de estudio. Destacamos la necesidad de aplicar protocolos de estudio consensuados y comunes en aras de conocer con mayor exactitud la incidencia, causas y factores de riesgo modificables, así como tratamientos que puedan favorecer la evolución e impedir recurrencias.

O60–O71: EPILEPSIA

SALÓN DE ACTOS. SÁBADO 14, HORA: 08:30-10:30

MODERADORES: DRA. R. ARTEAGA MANJÓN-CABEZA Y DRA. E. SCHLUMBERGER

O 60 Convulsiones neonatales: influencia en su evolución del patrón EEG y la respuesta al tratamiento

Pérez-Pérez J, Castro-Conde R, González-Campo C, Herraiz T, Doménech E
Hospital Universitario de Canarias. La Laguna.

Objetivo. Estudiar la incidencia de los tipos clínicos de convulsiones neonatales y su correspondencia con el EEG de fondo y la actividad convulsiva EEG, respuesta al tratamiento anticonvulsivo, y su pronóstico. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de las convulsiones neonatales de 1993 a 2001. Se registraron las variables: patrón clínico, duración de las convulsiones, EEG crítico e intercrítico, EEG de fondo, etiología, tratamiento y respuesta, estado neurológico al alta y después del año de edad. **Resultados.** De 74, en 56 se confirmaron convulsiones EEG, de ellos 42% fueron sutiles, 33,9% tónicas, 64,3% clónicas multifocales, 10,7% clónicas focales, y 16,1% mioclónicas multifocales. El 55,4% presentó dos o más tipos clínicos de convulsiones, el 25% desarrolló estado epiléptico y el 42,9% mostró disociación electroclínica. Las anomalías EEG críticas más frecuentes fueron: descargas multifocales (64,3%), que junto a las focales de baja frecuencia eran de peor control farmacológico y pronóstico. El EEG de fondo moderada y marcadamente anormal fue un indicador de mala evolución. Con tratamiento se consiguió el control clínico en más del 80%, y el control EEG en sólo el 57,1%. Hubo una asociación significativa ($p < 0,01$) entre respuesta favorable al tratamiento y exploración neurológica normal al alta y después del año de edad. **Conclusiones.** Es necesario monitorizar las convulsiones neonatales mediante registro EEG, antes y después de instaurado el tratamiento anticonvulsivo, ya que con control de las convulsiones EEG se mejora el pronóstico neurológico de estos niños.

O 61 Epilepsia mioclónico-astática (EMA). Casuística

Martínez-Antón J, Martínez-Arán TJ, Delgado-Marqués MP, Mora-Ramírez MD
Hospital Carlos Haya. Málaga.

Objetivo. Analizar y evaluar los criterios diagnósticos, evolución de la epilepsia y de las alteraciones cognitivas en los pacientes diagnosticados de EMA en nuestra unidad. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 22 pacientes diagnosticados de EMA, sometidos al cumplimiento de los criterios de la ILAE. **Resultados.** Eliminados 6. Datos de las 16 historias restantes: 11/16 varones; 5/16 antecedentes de convulsiones febriles; inicio medio de los síntomas 3 años y 10 meses, y una expresión clínica: 2/16 mioclonías, 3/16 crisis atónicas breves, 6/16 crisis tónicas versivas, 4/16 crisis tonicoclónicas generalizadas y 1/16 crisis parciales simples. Edad diagnóstico, 4 años y 10 meses. En ese momento: 15/16 mioclonías, 8/16 crisis atónicas breves, 6/16 ausencias y 6/16 CTCG. EEG: 12/16 AB lentificada, 16/16 paroxismos de P, PO irregulares o PPO al diagnóstico. EEG con privación en 12/16, no aportó datos. Deterioro cognitivo, de la coordinación y del equilibrio en 9/16 en relación con control de crisis, revirtiendo parcialmente tras control. Media de fármacos empleados, 2-3. VPA sólo o en biterapia parte de los tratamientos que consiguieron controlarlas en 16/16, más de 4 años. 11/12 aprendizaje retrasado; 6/12 SDAHA; 3/16 trastornos del sueño. **Conclusiones.** a) La EMA se presenta como un síndrome perfectamente definido; b) La similitud clínico-EEG en todos los casos apoya la hipótesis de un origen genético; c) El control de las crisis detiene el deterioro cognitivo y lo revierte de forma total o parcial; d) El mejor tratamiento para el control ha sido el VPA, sólo o en biterapia

O 62 Análisis de las características de la epilepsia en 37 pacientes con diagnóstico molecular de síndrome de Angelman

Galván-Manso M, Campistol J, Póo P, Vernet A, Pineda M, Sans A, Colomer J, Conill J, Sanmartí F
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Angelman (AS) es una alteración genética causada por la ausencia de contribución génica materna de la región 15q11-13. La mayoría de los pacientes afectados de AS presentan retraso mental grave, un fenotipo físico y conductual característicos y epilepsia grave de inicio temprano. **Pacientes y métodos.** Revisamos retrospectivamente 37 pacientes afectados de AS con estudio molecular positivo, con control evolutivo superior a 3 años en el Servicio de Neurología. Recogemos datos de las características de la epilepsia, edad de inicio, tipo de crisis iniciales y durante el seguimiento, EEG, tratamientos recibidos y su respuesta. **Resultados.** El estudio molecular mostró que el 87% se debe a delección *de novo*; 8% disomía uniparental paterna; 5% alteración de impronta. Edad media diagnóstico: 6,5 años. Inician con crisis febriles el 20% con 1,9 años de media. Presentan epilepsia 95%, la mayoría menores de 3 años (76%). Predominan las mioclonías, atónicas, tonicoclónicas generalizadas y ausencias atípicas. Dos pacientes inician con un síndrome de West. El EEG típico se encontró en 68%. La normalización del EEG aparece en 12 pacientes a 9,9 años de media. El control de la epilepsia mejoró a partir de 8,5 años. Los tratamientos más eficaces fueron: valproato y clonacepam. **Conclusiones.** La epilepsia en el AS es un hallazgo casi constante, es frecuente el inicio en forma de crisis febriles y algún caso con síndrome de West. El EEG puede ayudar al diagnóstico. No hemos encontrado diferencias significativas en cuanto a la gravedad de la epilepsia y el tipo de alteración genética.

O 63 Síndrome opercular anterior como manifestación de estado epiléptico no convulsivo

Bajo-Delgado A, Lalauna P, Calvo MR, Cabrerizo R, Peña JL, López-Pisón J
Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El síndrome de Foix-Chavany-Marie o síndrome opercular anterior se caracteriza por parálisis labiofacioglossofaríngeo laringobraquial con 'disociación automático-voluntaria', que consiste en la abolición de los movimientos voluntarios, con movimientos involuntarios y

reflejos preservados. Se produce por afectación bilateral de la región opercular anterior o frontal. En adultos se relaciona con lesiones isquémicas. En la infancia se presenta de forma congénita en displasias perisilvianas, y de forma adquirida en encefalitis o de forma episódica en epilepsias sintomáticas o idiopáticas como la epilepsia parcial benigna con paroxismos rolándicos. **Caso clínico.** Paciente de 13 años, que presenta en cinco días consecutivos, cuatro episodios de diplejía facial, anartria, disfagia, sialorrea, paresia de extremidades superiores, con expresión facial involuntaria normal, reflejo corneal, tusígeno y náuseo preservados. Los tres primeros se resolvieron de forma espontánea a las dos, cuatro y 20 horas respectivamente; el cuarto episodio cedió a la hora y media de inicio, tras 5 minutos de administrar fenitoína IV. La TAC y RM cerebrales y los EEG intercríticos fueron normales. Tras 4 meses en tratamiento con oxcarbacepina, no ha presentado más episodios. **Discusión.** Nuestro paciente presentó de forma episódica el cuadro clínico característico del síndrome opercular anterior. El carácter paroxístico con normalidad intercrítica, la normalidad de la neuroimagen y la rápida recuperación tras la administración de fenitoína apoyan el origen epiléptico. Consideramos que se trata de un síndrome opercular anterior debido a un estado parcial no convulsivo, que es compatible con la presentación inicial de una epilepsia rolándica benigna de la infancia.

O 64 Análisis vídeo-EEG de las crisis hipermotoras del lóbulo frontal

Eirís J, Peleteiro M, Blanco O, Alvez F, Castro-Gago M
Hospital Clínico Universitario. Santiago.

Introducción. El lóbulo frontal es el asiento más común de epilepsia extratemporal en series quirúrgicas. Su semiología es variable e incluye crisis tónicas, clónicas, posturales, espasmos, somatosensoriales, autonómicas, hipomotoras e hipermotoras; éstas plantean dificultades diagnósticas con trastornos del sueño o padecimientos psiquiátricos. **Casos clínicos.** 2 de 6 registros vídeo-EEG en epilepsias frontales corresponden en nuestra casuística a crisis hipermotoras. Caso 1: varón de 14 años con episodios desde los 9 años de sensación de miedo, rubicundez, gritos, respiración entrecortada, movimientos corporales mal definidos y disartria. EEG normal o anodino y control con CBZ. Recurrencia a los 12 años sin respuesta al aumento de CBZ y con Holter-EEG normal, sugiriendo pseudocrisis. Vídeo-EEG: 25 episodios, predominantemente nocturnos, de 25-30 s con automatismos semipropositivos, semiincorporación en la cama, agitación motora, hiperventilación, gemidos y gruñidos entre los cuales escupía. EEG crítico: punta-onda bilateral predominantemente izquierda. Caso 2: varón de 12 años con gliosis frontal izquierda tras TCE. Control con AVP y posteriormente con CBZ por episodios de despertar brusco con agitación desde los 3 años. A los 10 años recurrencia con paroxismos EEG bifrontales. Vídeo-EEG: 31 crisis, de 15-25 s predominantemente nocturnos: conducta compleja estereotipada, hipercinesia, hiperventilación y midriasis; se aferraba al acompañante y se movía sin objetivo concreto, llegando a efectuar volteretas en la cama. EEG crítico: punta-onda frontal izquierda. Reanudación de CBZ y control de crisis en ambos. **Conclusiones.** Son características de las crisis hipermotoras: inicio y final abruptos, corta duración, frecuente repetición, predominio nocturno y patrón estereotipado y complejo que incluye hipercinesia, automatismos semipropositivos y vocalizaciones.

O 65 Características clínicas de las crisis de focalidad temporal en el EEG frente a los episodios de pérdida de conciencia con normalidad neurofisiológica

Galiano J, Carratalá F, Pastore C, Izura V
Hospital Universitario de San Juan. Alicante.

Introducción. Ante una primera crisis con pérdida de conciencia sin EEG que indique una focalidad lobar temporal (ELT), la orientación diagnóstica dependerá de las características clínicas que presente el episodio. **Objetivo.** Determinar qué signos y síntomas clínicos definen significativamente la presencia de un episodio sugestivo de ELT. **Pacientes y métodos.** Estudio ambiespectivo de las historias de 80 pacientes con edades entre 1 y 15 años al inicio del seguimiento (45 con ELT y 35 que presentaron una crisis de pérdida de conciencia con

normalidad en el EEG). La distribución por sexos, edades, edades gestacionales y pesos al nacimiento no presentó diferencias entre ambos grupos. **Resultados.** El 66,7% de las ELT se iniciaron de forma focal, mientras que sólo lo hicieron de esta forma el 14,4% de los controles ($p = 0,000$). El 68,9% de las ELT presentaron pérdida de conciencia por el 88,6% de los controles ($p = 0,036$). Las ELT presentaron pródromos en el 33,1% de las ocasiones por el 14,3% de los controles ($p = 0,051$). Se detecta aura en el 37,8% de las ELT por el 17,1% de los controles ($p = 0,043$). El registro de un período postictal se presentó en el 66,7% de las ELT por el 22,9% de los controles ($p = 0,000$). En el registro de EEG de las ELT, el 47,5% de los casos fue de focalidad izquierda, el 27,5% de focalidad derecha, y bitemporales el 37,5%. **Conclusiones.** Los resultados del grupo ELT muestran significativamente más síntomas neurológicos alrededor del episodio agudo que los episodios de pérdidas de conciencia que no presentaron alteraciones en el EEG.

O 66 Antecedentes significativos de la epilepsia lobar temporal en relación a otras pérdidas de conciencia sin focalidad en el EEG

Carratalá F, Galiano J
Hospital Universitario de San Juan. Alicante.

Introducción. Ante una primera crisis con pérdida de conciencia en la que el EEG indica una focalidad lobar temporal (ELT), la duda de que se trate del primer episodio depende los antecedentes. **Objetivo.** Determinar qué antecedentes familiares y personales de pacientes con un episodio de ELT tienen significación diagnóstica en relación a un grupo control. **Pacientes y métodos.** Estudio de 80 pacientes con edades entre 1 y 15 años al inicio del seguimiento (45 con ELT y 35 que presentaron una crisis de pérdida de conciencia en ausencia de focalidad en el EEG). La distribución por sexos, edades, edades gestacionales y pesos al nacimiento no presentó diferencias entre ambos grupos. **Resultados.** Los antecedentes familiares (AF) de epilepsia fueron el 33% de los pacientes con ELT por sólo el 11% de los controles ($p = 0,022$); los trastornos de comportamiento (TC), el 35,6% de las ELT por el 14,3% de los controles ($p = 0,032$); los trastornos del sueño (TS), el 40% de las ELT por el 5,7% de los controles; los retrasos del lenguaje (RL), el 17,8% de las ELT y en ningún control ($p = 0,009$); los de convulsiones febriles (CF), el 11,1% en las ELT y no aparecen en los controles ($p = 0,042$). Los antecedentes familiares no neurológicos, los pre y perinatales, la escolarización, los antecedentes de cefalea, el retraso mental, el retraso de los hitos del desarrollo excluido el lenguaje y los antecedentes de pérdida de conciencia no presentaron diferencias. **Conclusiones.** Los AF, TC, TS y RL fueron más frecuentes en los pacientes con ELT.

O 67 POCS inducida por oxcarbacepina

Martínez-Arán TJ, Olivares-Sánchez L, Delgado-Marqués MP, Martínez-Antón J, Mora-Ramírez MD
Hospital Carlos Haya. Málaga.

Caso clínico. Varón de 7 años y 3 meses con deterioro del lenguaje, déficit de la comprensión y deterioro del aprendizaje de 1 mes de evolución. Diagnosticado con seis años y 11 meses de epilepsia parcial idiopática, iniciando tratamiento con oxcarbacepina. Con 7 años y 1 mes se aumenta la dosis de OXC hasta 31 mg/kg/día. Adaptación normal. Déficit de comprensión, con agnosia auditiva, y comprensión de las órdenes gestuales. Lenguaje con dislalias aisladas. Tono, fuerza, reflejos, coordinación y equilibrio normales. Angio-RM: normal. EEG vigilia (6 años y 11 meses): focalidad paroxística parietotemporal izquierda, con generalización secundaria. EEG con privación de sueño (6 años y 11 meses): actividad de base (AB) normal. Paroxismos de punta-onda hipervoltada parietotemporales izquierdos, que aumentan con la somnolencia y con tendencia a la generalización. EEG de sueño (7 años y 3 meses), con tratamiento con OXC: AB enlentecida. Con la somnolencia aparecen descargas de punta-onda temporales izquierdas, con rápida generalización, que aumentan su densidad con el sueño, hasta configurar una POCS, disminuyendo su frecuencia al despertar. EEG de sueño (7 años y 4 meses), tras sustituir OXC por VPA: AB normal. Paroxismos de punta-onda temporales izquierdos que aumentan su incidencia con el sueño, sin generalización secundaria, y que desaparecen al despertar.

tar casi en su totalidad. Se sustituyó la OXC por VPA, desapareciendo la agnosia auditiva y mejorando el lenguaje, sin que se registraran nuevas crisis. **Conclusión.** Éste es el primer caso descrito de inducción de POCS relacionado con OXC. La retirada del fármaco se ha asociado a la desaparición de las anomalías clínicas y eléctricas.

O 68 Utilidad del uso de la estimulación del nervio vago en niños con epilepsia farmacorresistente: descripción de 5 casos

Ruiz-Falcó ML, Villarejo F, Martínez-Martín M, Gutiérrez-Solana L, García-Peñas J, Pérez-Jiménez A
Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.

Objetivo. Presentación de 5 pacientes con epilepsia farmacorresistente en los que se realizó el implante de un estimulador del nervio vago (ENV). **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de 5 pacientes, en los que se ha implantado un ENV. Edades entre 8 y 17 años. El tiempo de seguimiento varía entre 36 meses y 4 meses. 3 casos corresponden a epilepsias parciales no susceptibles de cirugía resectiva y 2 corresponden a síndromes de Lennox-Gastaut con crisis intratables. Se analiza: edad, antecedentes personales y familiares, tipos de crisis, etiología, tiempo de evolución de la epilepsia, monitorización vídeo-EEG, RM, efectos secundarios. **Resultados.** En los 3 casos con epilepsia parcial la mejoría ha sido muy importante, estando en la actualidad los 3 casi libres de crisis; en los 2 casos con síndrome de Lennox-Gastaut la mejoría ha sido menos marcada, pero el tiempo de evolución es menor. En los casos de síndrome de Lennox-Gastaut los padres refieren mejora de la atención. No ha habido efectos secundarios reseñables. **Conclusiones.** a) El ENV es una opción en casos de epilepsias farmacorresistentes; b) El efecto beneficioso se incrementa con el paso del tiempo; c) Algunos pacientes refieren mejora en el nivel de atención.

O 69 Eficacia del levetiracetam en la epilepsia infantil rebelde

García-Ribes A, Martínez-González MJ, Tajada L, Santolaya JM, Garáizar C, Prats JM
Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La epilepsia infantil es resistente al tratamiento farmacológico en un porcentaje variable, lo que ha motivado la aparición de diferentes fármacos. **Objetivo.** Estudiar la eficacia del tratamiento con levetiracetam en la práctica diaria de una consulta de neuropediatría. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de todos los pacientes tratados con levetiracetam en la consulta externa hospitalaria. La medida de efecto fue la reducción de las crisis $\geq 50\%$ con respecto a la frecuencia basal. **Resultados.** Estudiamos 29 tratamientos con levetiracetam en un total de 28 niños. La etiología de los síndromes epilépticos fue: epilepsia idiopática (3,4%), epilepsia criptogénica (51,7%) y epilepsia sintomática (44,8%). Comprobamos una reducción $\geq 50\%$ de la frecuencia mensual basal de crisis tras los primeros 3 meses de tratamiento en el 56,5%, manteniéndose ésta en el 30,4% a los 6 meses y en el 17,4% a los 12 meses. El control total de las crisis se obtuvo en el 26% de los pacientes a los 3 meses de tratamiento, manteniéndose esta respuesta en el 13% a los 12 meses. La probabilidad de mantener el tratamiento con el levetiracetam durante 6 meses fue del 41% y durante 12 meses del 13,8%. La duración media del tratamiento fue de 5 meses (intervalo: 1-12 meses), habiéndose suspendido el levetiracetam en 18 pacientes (62%). Se observaron efectos secundarios en 5 pacientes, no siendo en ninguno de ellos la causa de la supresión del tratamiento. **Conclusiones.** La epilepsia infantil de difícil control tratada con levetiracetam como terapia añadida consigue un respuesta parcial y total similar a la obtenida con los fármacos clásicos.

O 70 Levetiracetam: eficacia y tolerabilidad en niños y adolescentes con epilepsia

Herranz J, Rufo M, Arteaga R
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Objetivo. Valorar eficacia y tolerabilidad del levetiracetam (Keppra) en el tratamiento de niños y adolescentes con epilepsia. **Pacientes y**

métodos. Estudio retrospectivo de pacientes menores de 18 años con crisis epilépticas no controladas, asociando levetiracetam durante más de 6 meses, valorando la eficacia mediante las modificaciones de la frecuencia de crisis y la tolerabilidad, y recogiendo los efectos adversos y favorables relacionados con el fármaco. **Resultados.** Se refiere la evolución de 43 niños y adolescentes con edad media de 9,4 años (1-18 años), 25 varones, con inicio de crisis con 5,2 años, 83% con retraso psicomotor, 63% con alteraciones neurológicas, con frecuencia media de 49,7 crisis en los 3 meses anteriores y resistencia a 9 fármacos antiepilépticos. Asociando dosis medias de 1.423 mg/día de levetiracetam, 72% fueron respondedores (menos del 50% de la frecuencia de crisis), suprimiéndose las crisis en 14%, preferentemente en las crisis parciales, pero también en las mioclónicas, acinéticas y tónicas. Efectos adversos tuvieron 11 pacientes (26,2%), generalmente somnolencia o irritabilidad, que fueron transitorios en 6 (14,3%), tolerables reduciendo la dosis de otros antiepilépticos (2,4%) o de levetiracetam (4,8%), y que motivaron la supresión del levetiracetam solamente en un caso (2,4%). Los familiares de 13 pacientes (30,2%) indicaron mejoría de funciones cognitivas, relación social y escolarización, sin relación directa con la evolución de las crisis en algunos casos. **Conclusión.** El levetiracetam es un nuevo fármaco antiepiléptico eficaz y muy bien tolerado en niños y adolescentes con epilepsias refractarias, cuyos efectos estimulantes sobre la conducta y las funciones cognitivas contrastan con los otros antiepilépticos.

O 71 Conocimientos, manejo y actitudes de médicos frente a pacientes epilépticos: validación de una encuesta

Pérez-Pérez J, Sosa A, González-Campo C, Gaspar A
Hospital Universitario de Canarias. La Laguna.

Objetivo. Validar una encuesta sobre conocimiento, manejo y actitudes de los médicos frente a los epilépticos. **Materiales y métodos.** Mediante encuesta escrita de entrega manual a 68 pediatras, incluyendo preguntas sobre identificación, fuente de sus conocimientos, manejo del paciente epiléptico, actitudes de epilépticos frente a no epilépticos y prejuicios generales. **Resultados.** Responden un 82% de los encuestados. La mayoría adquieren sus conocimientos, presencian y tratan una crisis por primera vez durante su período de residencia hospitalaria. El 64% está satisfecho con sus conocimientos. El terapeuta más importante y el más valorado es el neuropediatra. Los pediatras hospitalarios son los que más antiepilépticos manejan. Los problemas emocionales y los trastornos de conducta se anotan como más frecuentes en epilépticos. Existe un máximo de acuerdo en que la mayoría de personas no comprende la epilepsia, que los epilépticos declaren su enfermedad ante futuros trabajos y para poder conducir, y un máximo desacuerdo en que no se casen, que no tengan una vida familiar normal y que contribuyan menos a la sociedad. **Conclusión.** Existe aún un importante número de médicos que no están satisfechos con su conocimientos sobre epilepsia. No se aprecian importantes prejuicios generales frente a los epilépticos. Hay que considerar la modificación de alguna cuestión de la encuesta no claramente entendida por algunos médicos.

O72 – O77: TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

AULA 3C. SÁBADO 14, HORA: 08:30-09:30

MODERADORES: DRA. C. GARZO FERNÁNDEZ Y DRA. I. LORENTE HURTADO

O 72 Lesiones talámicas: una causa rara de mioclonos difuso no progresivo

Tomassini E, López-Casas J, Conill J, Sans A, López-Sala A, Fernández-Álvarez E
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Objetivo. Estudio clínico, neurofisiológico y de neuroimagen de dos pacientes con mioclonías y signos piramidales cuyas RM presentan pequeñas lesiones talámicas bilaterales. **Casos clínicos.** De nuestra base de datos de trastorno del movimiento hemos seleccionado un varón y una niña de 15 y 8 años, respectivamente, que presentaban, desde una edad temprana, mioclonías difusas y lesiones talámicas bilaterales similares. Se han anali-

zados: antecedentes familiares y perinatales, desarrollo psicomotor, características clínicas y curso de las mioclonías, signos neurológicos asociados. Se realizaron estudio neurofisiológico mediante vídeo-EEG con poligrafía, y potenciales evocados somatosensoriales (PESS) y examen cognitivo. Las mioclonías son arrítmicas, posturales y de acción, difusas y se agravan con la fatiga y la tensión. El curso del trastorno es fluctuante, no progresivo. No hay ataxia, ni epilepsia. Destaca la presencia de hemiparesia derecha en el niño, leves signos piramidales en la niña, y disartria en ambos. El vídeo-EEG mostró mioclonías a la poligrafía, sin actividad EEG relacionable y los PESS eran normales, sin respuestas corticales de alto voltaje. El tratamiento con levetiracetam fue transitoriamente beneficioso en el niño. **Conclusiones.** Los estudios neurofisiológicos no demuestran el origen cortical de las mioclonías. El carácter no progresivo del trastorno va a favor de una encefalopatía estática. Especulamos que la lesión tálamica objetivada por RM podría deberse a hipoxia pre o perinatal. Creemos oportuno llamar la atención sobre esta patología muy raramente informada.

O 73 Desviación paroxística benigna de la mirada al cénit

Martínez-González MJ, Gastesi M, García-Ribes A, Garáizar C, Prats JM Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. El síndrome de desviación paroxística benigna de la mirada al cénit es una rara entidad que se inicia en la infancia temprana y tiende a la remisión espontáneamente. El diagnóstico es clínico. Presentamos en formato videográfico un nuevo caso, y el seguimiento a largo plazo de otro ya publicado. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 8 meses, que inicia episodios de desviación de la mirada hacia arriba, con nistagmo vertical mínimo e inclinación cefálica hacia adelante para corregir la mirada. Estos episodios aumentaban con procesos intercurrentes y fatiga. A la exploración presenta hipotonía global, fuerza muscular conservada y sedestación inestable. El EEG fue normal, y la neuroimagen compatible con hidrocefalia externa benigna. A los 16 meses, persisten episodios de menor duración y frecuencia, y deambulación no independiente. Caso 2: niño de 13 años y 9 meses, que inició la sintomatología a los 7 meses, con deambulación independiente a los 2 años. En edad preescolar, presentó ataxia con procesos intercurrentes, torpeza motora, e inestabilidad de la marcha al finalizar el día. A los 9 años fue diagnosticado de déficit de atención con hiperactividad. Actualmente, presenta tendencia a la elevación de la mirada con inclinación cefálica, y rendimiento escolar malo. **Conclusiones.** Aunque por su evolución se considera un trastorno benigno, en algunas ocasiones se asocian signos y síntomas neurológicos como torpeza motora, ataxia durante episodios febriles, cociente intelectual bajo y trastornos del aprendizaje, que se prolongan en el tiempo.

O 74 Síndrome cuello-lengua: un tipo de cefalea de breve duración

Escofet C, Balaquer A, Artigas J, Camprubí M, Lorente I Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Introducción. El síndrome cuello-lengua es un tipo de cefalea poco frecuente que se caracteriza por ataques breves de dolor intenso, punzante, unilateral, en la zona superior del cuello o región occipital. El dolor se desencadena por los movimientos de rotación de la cabeza y se acompaña de parestesia o entumecimiento de la lengua en el mismo lado del dolor. **Caso clínico.** Niña de 14 años, sin antecedentes de interés, que desde hace 15 meses presenta episodios de dolor en la región cervical y auricular derecha, de inicio brusco y duración breve. Estos episodios se desencadenan por los movimientos de rotación de la cabeza hacia la izquierda y se acompañan de parestesias en la lengua. La exploración neurológica y los exámenes complementarios –Rx cervical y RM craneal y medular cervical– fueron normales. La evolución del cuadro ha sido favorable sin ningún tratamiento, disminuyendo la frecuencia e intensidad de los episodios. **Conclusiones.** El síndrome cuello-lengua es poco frecuente, pero la clínica es característica e inconfundible. Es importante conocer esta entidad y diferenciarla de otros tipos de cefalea de breve duración. Siempre debe descartarse la posible existencia de alguna anomalía en la columna cervical, aunque a diferencia del adulto, en la mayoría de niños no se identifican defectos anatómicos. Se comenta la fisiopatología de este curioso síndrome, resultado de la compresión de C2 y de los impulsos propioceptivos aferentes que viajan por el nervio lingual, vía hipoglosa, a la raíz C2.

O 75 Síndrome de Sandifer. Persistencia del trastorno neurológico tras la curación del reflujo. Nuevo enfoque terapéutico

López-Casas J, Fernández-Álvarez E, Tomassini E, Póo P, Ribó J, Yoldi M, Hernández-Lagunas T Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. En 1969, Sutcliffe describe la asociación, en la infancia, de hernia de hiato con movimientos y posturas anormales de la cabeza, cuello y parte superior del tronco bajo el nombre de síndrome de Sandifer, en reconocimiento al neurólogo británico, el primero en relacionarlo. Posteriormente se observa que sólo es necesario la existencia de reflujo gastroesofágico (RGE), con o sin hernia de hiato, y que en ocasiones sólo se acompaña de torticolis, sin otros movimientos ni posturas anormales. En los casos publicados, el tratamiento efectivo del RGE se ha seguido de normalización neurológica, sin que existan referencias de persistencia de las manifestaciones neurológicas sin reflujo. **Objetivo.** Comunicar dos observaciones de síndrome de Sandifer sin evidencia de RGE. **Casos clínicos.** Caso 1: paciente masculino de 6 años de edad, en el que persisten los movimientos y posturas anormales a pesar de la resolución quirúrgica del RGE a la edad de 3 años. Tratamiento eficaz con haloperidol. Caso 2: niña de un año de edad con clínica típica de Sandifer desde el nacimiento, sin RGE demostrable. Buena evolución con tratamiento médico. **Conclusiones.** Postulamos que para el diagnóstico de síndrome de Sandifer no es imprescindible, si la clínica es clara, demostrar el reflujo. El beneficio del haloperidol en uno de estos pacientes abre el campo a nuevas estrategias terapéuticas.

O 76 Distonía sensible a dopa

Fornell J, Ley-Martos M, Álvarez-García E, Pérez-Poyato MS, Hernández-Sousa I Hospital Puerta del Mar. Cádiz.

Introducción. Las distonías en el niño son entidades raras en las que quedan muchos puntos por conocer y que pueden limitar mucho la vida de los pacientes. **Objetivo.** Presentar un caso de distonía, interesante por sus características clínicas y evolución. **Caso clínico.** Niño de 11 años, que tras golpe en zona posterior de cabeza y cuello comienza a presentar, al incorporarse estando en decúbito, bruscas contracciones de cuello en hiperextensión forzada, dolorosas y cada vez más intensas, con inclinación y giro del tronco y cabeza hacia la izquierda, adoptando una postura extraña que desaparecía al tenderse de nuevo. Los episodios eran cada vez más frecuentes y le impedían ponerse de pie y andar. Presentaba además disfonía casi total y algún espasmo en la musculatura perioral. AP y AF sin interés. A la exploración destacaba la postura en opistótonos, actitud escoliótica e imposibilidad para flexionar el cuello. Al intento de flexión pasiva cervical se intensifica el dolor. Los RMP eran vivos y presentaba temblor de finas oscilaciones. Presentaba gesto antagonista complejo que consistía en cruzar ambas manos y brazos en la nuca, apoyando la cabeza, con lo cual cedía la contracción. Exploraciones complementarias: hemograma, bioquímica, cobre, ceruloplasmina, T3, T4, TSH, enzimas musculares, EEG, fondo ocular y RM craneal, normales. Se diagnosticó de distonía multifocal de predominio cervical y se trató con L-dopa, en dosis progresivamente crecientes hasta 125 mg/12 h, con lo cual mejoraron todos los síntomas. A los seis meses, la mejoría se mantiene, hace vida normal y sólo le queda una actitud distónica de cuello. **Comentarios.** Subrayar la afectación laríngea, rara en niños, el curioso gesto antagonista y la excelente respuesta a la L-dopa.

O 77 Distonía de torsión generalizada DYT1. Eficacia de la combinación de farmacoterapias, baclofén intratecal y estimuladores palidales

Pascual S, Figueiras R, García-Ruiz P Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Objetivo. La distonía de torsión DYT1 se produce por una mutación de este gen, del cromosoma 9q34, transmitida de forma dominante con penetrancia variable. El curso clínico en su forma más severa es progresivo, dejando al paciente postrado en cama y sin ninguna autonomía. El objetivo es notificar la eficacia de nuevas formas de tratamiento.

Caso clínico. Paciente varón con inicio de la sintomatología a los 6 años. Su padre y su hermano portan también la mutación DYT1, el primero con temblor y distonía generalizada leves, y el segundo, asintomático. El paciente mejoró inicialmente con farmacoterapia oral y toxina botulínica, pero no evitaron la progresión de la enfermedad. A los 10 años se le implantó una bomba de baclofén intratecal con beneficio rápido importante (reiniciando la marcha) pero deterioro posterior, y a los 12 años se le implantaron estimuladores en ambos páridos internos con una mejoría espectacular; previamente estaba en cama y sin funcionalidad alguna de miembros superiores e inferiores, logrando tras la implantación reiniciar la marcha y ser autónomo para comer, escribir y vestirse, con seguimiento de dos años tras la implantación, y permitiendo disminuir la farmacoterapia al 25% de la previa. **Conclusión.** El tratamiento con estimuladores profundos ha sido muy útil y con mínimos efectos adversos en este paciente.

O78 – O84: PATOLOGÍA INFLAMATORIA Y VARIAS

SALÓN DE ACTOS. SÁBADO 14, HORA: 11:00-12:15

MODERADORES: DR. F. LÓPEZ PISÓN Y DRA. M. MARTÍ HERREROS

O78 Síndrome de shock hemorrágico y encefalopatía: evolución clínica y de neuroimagen. Presentación de 2 casos clínicos

Nascimento A, García-Cazorla A, Sans A, Vernet A, Campistol J, Póo P Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Objetivos. Determinar las características clínica, de laboratorio, EEG y de neuroimagen al inicio de la enfermedad y en el seguimiento de los pacientes con síndrome de shock hemorrágico y encefalopatía (HSES). **Casos clínicos.** Se describe la evolución de dos pacientes menores de un año, previamente sanos, que presentan de forma brusca signos de shock, diarrea, fiebre, encefalopatía, convulsiones, afectación renal y hepática y signos de CID. Se analizaron los resultados de laboratorio, EEG y neuroimagen en los periodos iniciales y de recuperación, así como las secuelas neurológicas detectadas. El pródromo caracterizado por un cuadro diarreico, la grave afectación multisistémica y las importantes secuelas neurológicas en lactantes previamente sanos, son las características más relevantes observadas en estos pacientes. No se logró determinar agente infeccioso ni alteraciones en los estudios metabólicos, inmunológicos y de coagulación para explicar la etiología de esta patología. En el EEG se observaron paroxismos multifocales y en la neuroimagen se evidenciaron signos de atrofia en grado variable y áreas de hemorragia y necrosis laminar cortical difusas. Los datos analizados no permiten determinar la causa de este síndrome. **Conclusiones.** El HSES es un síndrome poco frecuente y posiblemente infradiagnosticado de causa desconocida, predomina en menores de un año y se presenta con afectación neurológica y multisistémica grave. Son necesarios más estudios para conocer la etiopatogenia y mejorar las medidas de soporte terapéutico en esta enfermedad.

O 79 Encefalomiелitis aguda diseminada. Revisión casuística de un periodo de 12 años

García-Bodega O, Díaz-Suárez M, Bajo-Delgado A, Cabrerizo R, Peña JL, López-Pisón J Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La encefalomiелitis aguda diseminada (ADEM) es una enfermedad inflamatoria y desmielinizante del SNC de curso agudo o subagudo, relacionada con infecciones o vacunaciones previas. Presenta sintomatología neurológica multifocal. La RM es la prueba de elección. El diagnóstico diferencial es con esclerosis múltiple. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de los casos de ADEM, por clínica y neuroimagen compatible, en la Unidad de Neuropediatría del Hospital Infantil Miguel Servet, desde mayo de 1990 hasta marzo de 2003. **Resultados.** De los 6.370 niños valorados en este periodo, 10 cumplían los criterios de inclusión. La edad media fue de 6 años y 2 meses y siete eran varones. En cuatro existía el antecedente de un proceso infeccioso o vacunación. La afectación clínica fue plurisintomática, siendo los síntomas más frecuentes ataxia, dismetría, temblor, somnolencia, paresias y afectación de pares craneales. Seis pacientes tenían pleoci-

tosis linfocitaria en el LCR. Sólo dos pacientes presentaban alteraciones en el fondo de ojo. Cinco recibieron tratamiento con corticoides. La evolución ha sido favorable, excepto en dos: uno por persistir neuropatía óptica corticodependiente y el otro por discinesia en mano derecha. **Discusión.** El diagnóstico de ADEM se establece por la evidencia de afectación multifocal clínica y de neuroimagen, y es dependiente de una evolución compatible. La diferenciación con la esclerosis múltiple no siempre es posible de forma absoluta, especialmente en las formas recidivantes. Se deben realizar controles de RM mientras no se normalicen.

O 80 Hemicerebelitis cortical postinfecciosa

Pacho C, García-Cazorla A, Aznar G, Sans A, Boix C, Campistol J Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La cerebelitis aguda es un cuadro neurológico de inicio brusco que asocia síntomas cerebelosos y, en ocasiones, síntomas de encefalitis. En el niño, la causa más frecuente es la infección y la evolución es favorable en la mayoría de los casos. En general la afectación clínica y radiológica es bilateral, siendo la unilateral excepcional. **Caso clínico.** Niña de 5 años y medio con cuadro febril de cuatro días de evolución, tendencia a la somnolencia y cinco crisis convulsivas generalizadas. A la exploración presenta alteración del nivel de conciencia que alterna somnolencia con irritabilidad, signos meníngeos negativos y no hay focalidad neurológica. El LCR, EEG y TAC craneal fueron normales. A las 24 horas del ingreso inicia clínica cerebelosa de predominio en hemisferio derecho con hemiparesia homolateral. En la RM a la semana del comienzo del cuadro hay signos de inflamación limitados al córtex del hemisferio cerebeloso derecho. Las manifestaciones clínicas remiten casi en su totalidad en 10 días. A los dos meses tan sólo presenta leve dismetría y temblor en brazo derecho. En RM de control hay signos de atrofia del hemisferio cerebeloso afectado. **Discusión.** La hemicerebelitis es un cuadro excepcional que sólo se ha descrito en otras tres ocasiones. En estos casos se asocia en la mayoría una hemiparesia homolateral y una evolución a atrofia del hemisferio cerebeloso afectado.

O 81 Esclerosis múltiple infantil. Una rara enfermedad

Tajada L, Santolaya M Hospital de Basurto. Bilbao.

Introducción. La esclerosis múltiple es una enfermedad muy infrecuente en la infancia. Por debajo de los 10 años de edad se considera excepcional y su diagnóstico debe ser efectuado con cautela. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 10 años, cuya sintomatología se inició hace 3 con manifestaciones clínicas compatibles con un síndrome de hipertensión intracraneal (cefalea, vómitos, decaimiento, papiledema). La RM mostraba imágenes de aspecto pseudotumoral, con edema en su periferia, muy extensas y distribuidas asimétricamente a nivel supra e infratentorial. En unas semanas, la recuperación del paciente fue completa y comenzó entonces un periodo durante el cual la enfermedad se manifestó en forma de brotes, con deterioro neurológico en el transcurso de los mismos (cefalea, decaimiento, ataxia, oftalmoplejía...) y recuperación posterior, al principio completa, después solamente parcial. En la RM aparecieron nuevas imágenes, manteniéndose las ya existentes sin casi variaciones. Se demostró la presencia de síntesis intratecal de IgG y una banda oligoclonal en LCR. En la actualidad, y desde hace año y medio, se viene produciendo un deterioro lento –aunque progresivo– en el paciente, sin brotes identificables. Como es obligado en una entidad de este tipo, se ha realizado un exhaustivo cribado de otras patologías, entre ellas encefalitis de origen infeccioso, neuroborreliosis, sida, leucodistrofias, vasculitis. Incluso fue practicada una biopsia al inicio del proceso, la cual informa de una inflamación perivascular inespecífica y descarta posibles tumores, sarcoidosis, etc. El tratamiento ha consistido en pulsos de corticoides en el transcurso de los brotes y, en los últimos meses, teniendo en cuenta la mala evolución del paciente, se ha instaurado un tratamiento inmunosupresor, concretamente pulsos mensuales de ciclofosfamida (6 ciclos). Con esta terapia, se ha conseguido una cierta estabilización del deterioro progresivo que veníamos observando.

Conclusión. Aunque la esclerosis múltiple infantil suele seguir un curso benigno como consta en la mayoría de las series publicadas, creemos que este caso podría corresponder a una forma agresiva de dicha enfermedad.

O 82 Corea y síndrome antifosfolípido en niña de 13 años

García-Pérez MA, Martínez-Granero M, Martínez-Campos M, Bueno M, Espino M

Fundación Hospital Alcorcón. Madrid.

El corea es una manifestación neurológica infrecuente del síndrome antifosfolípido (SAFL) (1,3%), aunque entre los SAFL iniciados antes de 15 años el corea es más frecuente (14%). **Caso clínico.** Dos semanas antes inicia adormecimiento de boca y disartria, y días después comportamiento raro, inquieta, confusa, con movilizaciones continuas de tronco y cara, insomne, triste, y ha dejado el colegio. Sin antecedentes familiares ni personales. Exploración neurológica: bradiquiria y torpeza cognitiva, corea generalizado sin otras alteraciones ni signos deficitarios. Exámenes: ECG y ECO cardíaca, normales. Vídeo-EEG: actividad enlentecida y desorganizada, sin descargas. RM cerebral normal. Hemograma con plaquetas y bioquímica completa normal, aminoácidos y ácidos orgánicos en orina: normales. ASLO 717, FR normal, complemento normal. LCR normal. Frotis faríngeo: sin *Streptococcus pyogenes*. Coagulación normal. Ac. anticardiolipina IgG (ACA) y β_2 glicoproteína1 IgG, y Ac. lúpico (AL) positivos. ANA positivo, ENA y Ac. anti-ADN nativo negativos. Se le realiza tratamiento sintomático del corea con pimozida y del trastorno depresivo con sertralina. Posteriormente, tras recibir los AL, ACA, ANA y β_2 glicoproteína positivos se piensa en un SAFL y se anticoagula con sintrom. La pimozida se retira en 2,5 meses, tras desaparición del corea. Comprobados los ACA y AL pasados 2 meses siguen positivos. **Conclusión.** El estudio de ACA y AL es obligado en el corea en la infancia. Su pronto diagnóstico mejora el manejo clínico y su pronóstico. En el caso de nuestra paciente mujer, el tratamiento anticoagulante le previene de las complicaciones trombóticas y de futuras posibles complicaciones obstétricas.

O 83 Síndrome de Guillain-Barré de presentación atípica

Cuadrado M, Vernet A, García-Cazorla A, Campistol J
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB), polineuropatía adquirida más frecuente en la infancia, está caracterizado por una debilidad muscular aguda, simétrica y progresiva, que generalmente aparece unos días después de una infección o una inmunización. Los

agentes infecciosos más frecuentemente implicados son herpes virus, hepatitis no A no B, *Mycoplasma* y *Campylobacter jejuni*. El diagnóstico se basa en la clínica y en los hallazgos electrofisiológicos. **Caso clínico.** Varón de 13 meses con cuadro clínico de vómitos, meningismo y somnolencia progresiva, orientándose como cuadro meningoencefalicítico, con hallazgo posterior de arreflexia global, parálisis facial y oftalmoplejía, diagnosticándose de SGB a los cuatro días de su ingreso. La neurografía demostró la afectación desmielinizante y el líquido cefalorraquídeo la disociación albuminocitológica. **Conclusiones.** El SGB es un trastorno generalmente limitado al sistema nervioso periférico y en su presentación típica no suele ofrecer dudas diagnósticas; sin embargo, cuando aparecen otros signos o síntomas como manifestaciones de afectación del sistema nervioso central, el diagnóstico y por ello el tratamiento puede verse retrasados. Se revisan los casos de SGB descritos en la bibliografía como presentaciones atípicas, especialmente aquellos con síntomas de afectación central y otros casos que comparten hallazgos con la encefalitis benigna de tronco cerebral y con el síndrome de Miller Fisher.

O 84 Tratamiento de la panencefalitis esclerosante subaguda con inosiplex oral e interferón-alfa y ribavirina intraventriculares

Garzo MC, Navarro ML, Gurbindo MD, Bertó J, Soler J
Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La panencefalitis esclerosante subaguda es una complicación de la infección por el virus del sarampión, para la que no se ha establecido aún tratamiento. **Caso clínico.** Presentamos un niño de 9 años que ingresa con un peculiar trastorno de conducta y espasmos mioclónicos. Se diagnostica de panencefalitis esclerosante subaguda y se inicia un tratamiento con inosiplex oral e interferón-alfa intraventricular en dosis progresivas hasta llegar a 1.000.000 U/m² dos veces por semana. El deterioro es progresivo, por lo que se añade al anterior tratamiento inmunoglobulinas primero y posteriormente ribavirina intraventricular sin lograr estabilización; el empeoramiento continuaba. Se intentó un tratamiento antiinflamatorio con pentoxifilina como anti-TNF, provocándole gran hiperexcitabilidad y debiéndose proceder a su retirada. Se ha realizado un exhaustivo seguimiento neurológico, serológico e inmunológico. La evolución está siendo desalentadora en seis meses. **Conclusiones.** a) Dada la devastadora naturaleza de esta enfermedad y su fatal pronóstico se debe intentar la terapia combinada; b) Debe continuar el estudio de la naturaleza de esta enfermedad para poder encontrar alguna terapia efectiva; c) Se debe formar un grupo de estudio español de esta enfermedad, para participar en conjunto, con los grupos internacionales existentes, cuya colaboración nos ha sido de gran ayuda.

PÓSTERS

P1-P11: DEGENERATIVAS

DISCUSIÓN: AULA 3A. SÁBADO 14. HORA: 09:30-10:30

MODERADORES: DR. M. CASTRO GAGO Y DR. M. RUFO CAMPOS

P 1 Ataxia crónica no progresiva autosómica dominante con hipoplasia vermiana y polineuropatía axonal

Aguilera S, Arcocha J, Zubieta J, Narbona J
Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Objetivo. Aportar la observación de una familia con ataxia congénita no progresiva (ACNP), hipoplasia cerebelosa y polineuropatía axonal. **Casos clínicos.** Caso 1: mujer, seguida en nuestro centro desde los 10 años por leve ataxia, disartria cerebelosa y pies cavos, sin cambios desde la infancia hasta la edad actual de 21 años; ROT conservados, excepto aquileos, que desaparecen a los 13 años; sensibilidad profunda normal; inteligencia normal-media. Caso 2: varón, sobrino de la an-

terior por vía materna, consulta a los seis años por marcha atáxica desde el segundo año, disartria cerebelosa y pies cavos; los ROT están presentes, no presenta signos corticoespinales y la sensibilidad profunda está conservada; el paciente mejora sus habilidades motoras con el avance del desarrollo. La RM muestra en ambos sujetos una idéntica hipoplasia vermiana, sin cambios a lo largo del seguimiento. Ambos presentan PESS normales a lo largo de toda la evolución, pero con signos neurofisiológicos de polineuropatía axonal sensitivomotora, al igual que la madre del caso 2, hermana del caso 1 y clínicamente asintomática. **Conclusión.** El caso familiar presentado cumple criterios de ACNP, por hipoplasia cerebelosa, a la que se une una polineuropatía axonal sensitivomotora, con herencia autosómica dominante. La evolución es nula o muy escasa. El largo tiempo de seguimiento en el caso 1 verifica la naturaleza estática de la afección cerebelosa (y quizá, muy escasamente progresiva de la polineuropatía). Subrayamos el diagnóstico diferencial frente a otras ataxias familiares con ROT conservados, de carácter netamente progresivo.

P 2 Ataxia cerebelosa por déficit de coenzima Q10

Aracil A, Artuch R, Villaroya M, Briones P, Vilaseca MA, Galván M, Mas A, Pineda M
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Caso clínico. Paciente de 13 años de edad que desde el inicio de la marcha presentó ataxia truncal. A los 5 años de edad fue visitada en nuestro centro. En la exploración se evidenció leve disartria, dismetría de predominio en extremidad superior derecha, hiporreflexia, ataxia truncal y pies planos valgo bilaterales. CI (WISC): 82. Se practicó EMG y VC, EEG, estudio cardiológico, alfafetoproteína, *Screening* metabólico en sangre y orina que fueron normales. La RM craneal mostró una atrofia de cerebelo. La evolución clínica ha sido estable hasta la actualidad a los 12 años. Se practica una oxidación de sustratos en linfocitos, determinación de láctico, pirúvico, aminoácidos y ubiquinona en sangre que fueron normales. La biopsia muscular evidencia un gran acúmulo de mitocondrias en posición subsarcolémica con la microscopía electrónica. El estudio bioquímico revela una actividad deficiente de NADH:citocromo C oxidoreductasa (complejos I+III de la cadena respiratoria mitocondrial) y succinato:citocromo C oxidoreductasa (complejos II+III), con actividad normal del complejo II. Estos resultados indicaban una posible deficiencia de coenzima Q10, que fue confirmada por estudio del homogenado muscular por HPLC: 0,056 mmol/g proteína (VR: 0,142-0,538 mmol/g proteína). Se confirma el diagnóstico de ataxia cerebelosa con deficiencia de coenzima Q10 en músculo. Se inicia tratamiento con coenzima Q10 en dosis progresivas hasta 2.500 mg/día/oral con controles clínicos y bioquímicos periódicos. **Conclusión.** La deficiencia primaria de coenzima Q10 en el músculo podría ser otra de las ataxias hereditarias debidas a un daño oxidativo. El diagnóstico debe realizarse con la determinación de las concentraciones de coenzima Q10 en el músculo para poder iniciar precozmente el tratamiento que mejora el cuadro clínico.

P 3 Ataxia-telangiectasia

Roldán S, Sierra J, Benavides R, Mora-Navarro D, Delgado MA
Hospital Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. Enfermedad degenerativa multisistémica de herencia autosómica recesiva, caracterizada por ataxia cerebelosa progresiva, telangiectasias oculocutáneas y predisposición a infecciones y neoplasias. El defecto genético consiste en una mutación del gen ATM localizado en 11q22.23. **Objetivo.** Presentar los casos de AT estudiados en dos hospitales generales, revisando las características clínicas, exploración neurológica, exámenes complementarios, tratamiento y evolución. **Pacientes y métodos.** Se estudia a 10 niños con AT diagnosticados según los siguientes criterios. De selección: ataxia cerebelosa progresiva de inicio precoz; presencia de al menos una de las siguientes condiciones: telangiectasias oculocutáneas, apraxia oculomotora, infecciones de repetición; alteraciones en cualquiera de los siguientes estudios: alfafetoproteína elevada, alteración en la inmunidad humoral o celular. De confirmación: genética molecular. A todos se le practicaron historia clínica, exploración neurológica, pruebas de neuroimagen, alfa-fetoproteína, estudio inmunológico y en tres casos estudio de genética molecular. Se diferencian dos grupos, tratados con inmunoglobulina (4 casos) y no tratados (6 casos), anotando si existe diferencia en la evolución clínica entre ambos grupos. **Resultados.** La incidencia por sexos fue igual, la edad media de presentación de las diferentes manifestaciones clínicas fue de 14 meses para la ataxia, 3,5 meses para las telangiectasias, apraxia oculomotora 3 años (4 casos) y coreoatetosis 6 años (6 casos). La alfa-fetoproteína se encontró elevada en 7 casos. Las pruebas de neuroimagen fueron todas normales. Trastorno de la inmunidad humoral en 5 casos, celular 1 caso y trastorno mixto en 4 casos. Estudio de genética molecular en 3 casos. Evolución: *exitus* en 3 casos a los 14, 15 y 17 años, todos por neoplasias linforreticulares. Grupo no tratado: 6 con infecciones de repetición, bronquiectasia (4 casos). Grupo tratado: 4 sin infecciones de repetición. No hubo diferencias en la evolución neurológica. **Conclusiones.** a) La alfa-fetoproteína elevada en toda ataxia cerebelosa es un marcador importante de sospecha de AT; b) La inmunoglobulina intravenosa es beneficiosa para las complicaciones infecciosas, no así para la evolución neurológica; c) El estudio genético es imprescindible para la confirmación diagnóstica y para el diagnóstico prenatal.

P 4 Estudio molecular en la ataxia de Friedreich

Fons MC, López MJ, Larrodé P, Bueno I, Ramos F, Olivares J
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

Introducción. La ataxia de Friedreich es una enfermedad progresiva y hereditaria autosómica recesiva cuyo defecto génico se localiza en el gen 9q13 y consiste en una expansión del triplete GAA. Es la forma más común de las ataxias hereditarias con una prevalencia de 1/50.000. **Caso clínico.** Niña de 12 años, segunda hija de padres sanos, presenta pérdida de equilibrio e inestabilidad en la marcha de 2 años de evolución. Siempre ha sido una niña torpe a la deambulación, al subir y bajar escaleras y no salta a la pata coja. Desarrollo psicomotor adecuado. EF: fenotipo armónico. Habla escandida. Nistagmo horizontal. Auscultación Cd: soplo sistólico. Escoliosis. Pies cavos con caída del antepié. Prueba dedo-nariz con dificultad. Arreflexia de cuatro extremidades. Marcha inestable con aumento de la base de sustentación. PC: hemograma, bioquímica, sedimento orina, enzimas musculares, estudio oftalmológico, evaluación cardiológica (ECG, eco-Doppler, Holter, SPECT), electromiograma, potenciales evocados de tronco, RM cerebral y raquis: normales. Electroneurograma y potenciales evocados somatosensitivos: patológicos. Estudio molecular de la paciente: homocigota para la mutación expansiva con 787 repeticiones GAA (N: 6-33); padres y hermana: portadores. Tratamiento: vitamina E + idebenona. **Conclusiones.** a) El diagnóstico de la AF se basa en la clínica y el estudio molecular; b) El tratamiento es multidisciplinar; c) La idebenona (análogo del coenzima Q10) se ha aprobado como tratamiento para la AF y se ha relacionado con una reducción de la hipertrofia cardíaca, la disartria y la motricidad fina en menores de 18 años.

P 5 Atrofia muscular espinal asociada a hidrocefalia, agenesia parcial del cuerpo calloso y sordera neurosensorial de carácter familiar

Martínez-Salcedo E, Rodríguez-Ferrón E, Ruiz L, Reig R, Alenda C, Baiget M
Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

Introducción. La atrofia muscular espinal (AME) está caracterizada por una progresiva degeneración y pérdida de células del asta anterior en el cordón medular y en ocasiones en los núcleos del tronco cerebral, ocasionando una debilidad muscular simétrica y atrofia. La AME es causada por una alteración genética del *locus* 5q11-q13 que condiciona una mutación del gen SMN. Antes del advenimiento de los tests de genética molecular se realizaron intentos de clasificar las AME en subtipos discretos; sin embargo, ahora es evidente que el fenotipo de AME es un continuo sin una clara delimitación. La asociación de sordera neurosensorial con hidrocefalia y agenesia parcial del cuerpo calloso ha sido aceptada como síndrome de Chudley-McCullough en la actualidad sin *locus* cromosómico candidato con patrón mendeliano autosómico recesivo. Se han descrito casos de AME tipo I asociados a diversos síndromes y anomalías congénitas como hipoplasia pontocerebelar tipo 1, síndrome orofaciocutáneo, encefalopatía mioclónica temprana, síndrome de fracturas congénitas múltiples, defecto atrial septal, complejo agria-paiguirgia. **Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 7 meses con colpocefalia, agenesia parcial del cuerpo calloso de carácter familiar asociando AME tipo I. y realizamos una búsqueda bibliográfica empleando MEDLINE y Omin Database. No hemos encontrado ninguna referencia de esta asociación en las bases bibliográficas referidas. **Conclusión.** Creemos de interés comunicar este caso ante la posibilidad de identificar un *locus* cromosómico para el síndrome de Chudley-McCullough

P 6 Amaurosis congénita de Leber en gemelos monocigotos: presentación atípica

Nascimento A, Sanmartí F, Conill J, Morales M
Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona.

Objetivos. Describir las características de la presentación y evolución clínica, alteraciones en ERG, PEV y del fondo de ojo de los pacientes con amaurosis congénita de Leber (ACL). **Casos clínicos.** Se presenta el cuadro clínico inicial y la evolución de dos hermanos gemelos monocigotos de 19 años, con epilepsia parcial, atrofia cerebelosa y

retraso mental asociado a distrofia retiniana. Se analizan los resultados de los estudios de laboratorio, ecográficos, de neuroimagen, PEV, PEATC, ERG y EEG obtenidos durante el estudio de los pacientes. Es de destacar la forma de presentación atípica de estos pacientes: en primer lugar, la escasa sintomatología visual inicial, y en segundo lugar, la gravedad de la epilepsia, caracterizada por crisis focales de larga duración (10-20 min) y frecuentes (30-50/mes), evidenciando características electroclínicas que sugieren una epilepsia frontal de difícil control. En el fondo de ojo se objetivó palidez del disco óptico sin otras alteraciones. El ERG mostró una alteración en la respuesta fotópica y escotópica. En la RM cerebral se observó atrofia cerebelosa. El estudio metabólico en sangre y orina, ecosonograma renal y serie esquelética fueron normales. **Conclusiones.** La ACL es una distrofia generalizada de conos y bastones. Se caracteriza por una afectación visual aislada o asociada a otras alteraciones, con una gran heterogeneidad clínica y genética. Se plantea la posibilidad de que esta forma de presentación atípica se trate de una variante de la expresión de esta enfermedad.

P 7 Distrofia neuroaxonal infantil. Síndrome neurodegenerativo con atrofia cerebelosa e hipotonía mixta como datos sugestivos

Blanco O, Eirís J, Peña J, Fernández-Bustillo J, Pintos E, Castro-Gago M
Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. La distrofia neuroaxonal infantil (DNAI) es una enfermedad neurodegenerativa autonómica recesiva de causa desconocida. Clínicamente cursa con un estancamiento y regresión psicomotora de inicio en el primer o segundo año de la vida, con hipotonía mixta que progresa a una tetraplejía espástica, atrofia óptica y demenciación progresivas, sobreviniendo la muerte hacia el final de la primera década de la vida. **Objetivos.** Presentar un caso de DNAI en el que se descartó una citopatía mitocondrial y una deficiencia de alfa-N-acetil-galactosaminidasa. **Caso clínico.** Varón de 30 meses de edad con un retraso inicial de adquisiciones psicomotoras de forma global con posterior regresión. En la exploración física presentaba afectación neurológica grave con hipotonía mixta, hipotrofia muscular con debilidad generalizada y nistagmo bilateral. RM cerebral: leve aumento del espacio subaracnoideo con atrofia de vermis y hemisferios cerebelosos; EMG y ENG normales inicialmente y con posterioridad signos de denervación en EMG y disminución de la amplitud de las respuestas motoras con preservación de la velocidad de conducción en la ENG. Histológicamente se demostró la presencia de axones con axoplasma expandido con las típicas inclusiones tubulovesiculares. **Conclusiones.** Los hallazgos clínicos y los resultados de las exploraciones corresponden a una forma clásica de DNAI, que ha de sospecharse ante: a) Estancamiento y posterior regresión del desarrollo psicomotor antes del segundo año; b) Hipotonía, atrofia muscular y arreflexia global inicial con afectación piramidal posterior; c) Hallazgos EMG iniciales normales con signos posteriores de denervación; d) Atrofia cerebelosa (hemisferios y vermis); e) Déficit visual; f) Histopatología característica.

P 8 Paraplejía espástica familiar (PEF) con hiperqueratosis palmoplantar y polineuropatía

Bastero P, Vargas L, Romero A, Artieda J, Villas C, Narbona J
Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. Las PEF *plus* revisten diversas variedades, de las que aportamos un nuevo caso. **Caso clínico.** Paciente femenino de 14 años de edad, que acude para valoración de una úlcera indolora y osteomielitis de primer dedo de pie derecho, de evolución tórpida, iniciada tres años atrás. Seguida anteriormente en otro centro por extremidades inferiores en hiperextensión desde el inicio de la bipedestación a los 10 meses, y luego deambulación torpe, en equino, a los 20 meses. No antecedentes perinatales. Le objetivamos una paraparesia espástica grave, con ROT aquileos ausentes e hipoestesia táctil, dolorosa y vibratoria L5-S2. Hiperqueratosis importante en pies y en las palmas, con úlcera no dolorosa en primer dedo de pie derecho. RM cerebral y medular normales. El estudio electrofisiológico confirma polineuropatía sensitivomotora axonal, distal en ex-

tremidades inferiores. Con la alta sospecha de encontrarnos ante una paraplejía espástica atípica, exploramos también a la familia y encontramos la misma hiperqueratosis palmoplantar en la madre, sin trastorno neurológico clínico ni neurofisiológico. La úlcera indolora y la osteomielitis evolucionaron favorablemente con cirugía y antibioterapia, y cabe señalar que fueron los datos-guía para investigar el componente polineuropático en esta paciente. **Conclusiones.** Creemos que se trata de una forma de paraplejía espástica hereditaria con polineuropatía axonal e hiperqueratosis, con herencia autosómica dominante. Esta asociación ha sido objeto de escasas comunicaciones anteriores por otros autores.

P 9 Forma clásica de enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher secundaria a duplicación en el gen PLP

Blanco O, Álvarez-Moreno A, Soler C, Eirís J, Castro-Gago M
Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. La enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher es una rara forma de leucodistrofia sudanófila transmitida de forma recesiva ligada al cromosoma X. Afecta exclusivamente a la mielina del SNC y está causada por una deficiencia de la proteína proteolipídica (PLP), codificada en Xq21.2-q22. Se manifiesta siguiendo un patrón clásico o connatal y asocia nistagmo, estridor y manifestaciones piramidoextrapiramidales en el marco de un cuadro de retraso psicomotor y regresión de presentación y curso clínico variables. **Objetivos.** Descripción de los hallazgos clínicos, neurofisiológicos, neurorradiológicos y genético-moleculares en un caso de enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher. **Caso clínico.** Varón de 37 meses de edad con grave retraso psicomotor, nistagmo, corea y distonía con un perfil evolutivo estacionario. En las exploraciones complementarias se destaca una grave hipomielinización supratentorial en presencia de hallazgos electrofisiológicos periféricos (EMG y VCN) normales. El estudio genético mediante PCR confirmó la sospecha clínica al objetivar una duplicación en el gen de las PLP. **Conclusión.** La presente observación corresponde a una forma clásica de la enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, la cual debe considerarse ante la asociación de: a) Retraso psicomotor; b) Nistagmo precoz; c) Afectación piramidoextrapiramidal; d) Ausencia de afectación neurofisiológica periférica; e) Patrón neurorradiológico de hipomielinización del SNC.

P 10 Pili torti primario. Descripción de un caso

Rodríguez-Hernández P, Duque R, López-Mendoza S, Delgado M
Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Introducción. Las anomalías en el pelo suponen un hallazgo importante en varios trastornos del desarrollo. Entre esas anomalías figura el *pili torti*, condición en la cual la estructura del pelo se encuentra rotada 180° sobre su eje. **Caso clínico.** Paciente varón de 4 años y 3 meses de edad que acudió remitido a nuestra unidad por presentar hipotricosis en cuero cabelludo y cejas, con pelo quebradizo y ensortijado. No existían antecedentes familiares o personales de interés. Exploración física: peso, talla y perímetro cefálico en percentiles normales. En la inspección destacó narinas antevertidas, *filtrum* marcado, labios gruesos, paladar ojival y pliegues palatinos. Presentaba hipotricosis localizada en cejas y cuero cabelludo. El pelo era de longitud inferior a la normal, quebradizo, frágil, ensortijado y con varios cambios en la dirección de crecimiento a lo largo de su extensión. La exploración física y neurológica fue normal. La valoración psicológica presentó funciones cognitivas conservadas. Exámenes complementarios: hemograma, VSG, bioquímica general y cribado de metabolopatías resultaron normales, al igual que la ceruloplasmina y cobre en suero y el estudio de aminoácidos en suero y orina. No presentó alteraciones en el electroencefalograma. Los potenciales evocados auditivos de tronco cerebral mostraron hipoacusia de transmisión, secundario a otitis media serosa bilateral. Neuroimagen normal. **Discusión.** La aparición de la anomalía es infrecuente. Existen una veintena de casos descritos en la bibliografía. El diagnóstico diferencial se establece fundamentalmente con síndromes que asocian *pili torti* y retraso mental generalmente importante, *pili torti* y sordera neurosensorial congénita y con el síndrome de Menkes.

P 11 Dificultades en el diagnóstico etiológico de las calcificaciones intracraneales. Sistemática clínica para su orientación diagnóstica

Vidal R, Uriz S, Parra C, Tenorio V, Ballesca M, Esteba M
Hospital de Terrassa. Terrasa.

Introducción. Debido a que Fahr (1930) fue presumiblemente el primero en publicar una familia con calcificaciones intracraneales (CIC) y manifestaciones clínicas de tipo neurodegenerativo, *a posteriori* se empezó a utilizar su nombre como epónimo para pacientes con CIC y fisiopatología también desconocida (síndrome de Fahr, MIM 213.600). Pero no fue hasta 1943 cuando Albright describió el pseudohipo-PTH y 10 años más tarde este mismo autor describió el pseudopseudohipo-PTH, ambas entidades también con CIC y posibles manifestaciones neurológicas. Ello permitió descubrir que algunos de los pacientes catalogados previamente como síndrome de Fahr presentaban en realidad alguna de estas nuevas entidades. Si bien el diagnóstico diferencial de las CIC está formado hoy en día por 'docenas' de entidades etiológicas diferentes, cuando nos referimos al síndrome de Fahr destaca su marcada heterogeneidad clínica, variada edad de presentación, diversos tipos de herencia y variada localización de las CIC. **Objetivos.** a) Diseñar un diagnóstico diferencial de las CIC en la edad pediátrica; b) Establecer una sistemática para diseñar el estudio etiológico; c) Presentar casuística propia. **Casos clínicos.** Exposición de 5 casos. Principales grupos de CIC: a) Variantes de la normalidad; (b) Hereditarios, como cromosomopatías, síndromes monogénicos (trastornos de PTH, etc.); c) Causas adquiridas como infecciones, etc.; d) Causas plurifactoriales; e) Causas idiopáticas como el síndrome de Fahr, etc. **Conclusión.** El conocimiento de la clínica y fisiopatología de cada una de las entidades constituye la principal estrategia para orientar el estudio etiológico de estos pacientes.

P12 – P23: MALFORMATIVAS

DISCUSIÓN: AULA 3C. SÁBADO 14, HORA: 09:30-10:30

MODERADORES: DR. C. CASAS FERNÁNDEZ Y DRA. T. RODRÍGUEZ COSTA

P 12 Anomalías del sistema nervioso central detectadas prenatalmente mediante resonancia magnética: trastornos de la inducción ventral y dorsal. Formas sindrómicas

Escofet C, Martín C, Lorente I, Artigas J, Gabau E, Mellado F
Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Objetivos. Analizar las anomalías del sistema nervioso central (SNC) diagnosticadas prenatalmente durante los últimos cinco años en nuestro centro y valorar la importancia de la resonancia magnética (RM) en su diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado 197 mujeres embarazadas mediante RM, debido a la sospecha clínica o ultrasonográfica (US) de anomalías fetales. En 71 mujeres, con un total de 76 fetos, se sospecharon anomalías del SNC. De los 76 fetos, 32 tenían trastornos de la inducción dorsal y ventral. 13 fetos correspondían a cromosomopatías. **Resultados.** Las anomalías detectadas fueron: defectos del tubo neural (n = 6), holoprosencefalia (n = 3), labio leporino (n = 4), paladar hendido (n = 1), agenesia del vermis cerebeloso (n = 2), hipoplasia cerebelosa (n = 2), romboencefalosinapsis (n = 1) y megacisterna magna (n = 3). Además, 13 fetos tenían anomalías compatibles con cromosomopatía y uno con distrofia miotónica. Los hallazgos fueron normales en 4 casos. Las anomalías fueron únicas en 13 casos y asociadas a otras malformaciones en 15. La RM proporcionó datos adicionales a la US en 10 casos. Se ha seguido la evolución clínica de 12 niños. **Conclusiones.** El diagnóstico prenatal de las anomalías del SNC puede predecir la viabilidad fetal, orienta en el pronóstico y tratamiento del recién nacido y tiene implicaciones para el consejo genético. La RM es un método no invasivo para el estudio del SNC fetal que puede proporcionar información de mucho valor, adicional al estudio US.

P 13 Anomalías del sistema nervioso central detectadas prenatalmente mediante resonancia magnética: trastornos de la proliferación, diferenciación, comisuración, migración y trastornos destructivos

Escofet C, Martín C, Lorente I, Artigas J, Gabau E, Mellado F
Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí. Sabadell.

Objetivos. Analizar las anomalías del sistema nervioso central (SNC) diagnosticadas prenatalmente durante los últimos cinco años en nuestro centro y valorar la importancia de la resonancia magnética (RM) en su diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado 197 mujeres embarazadas mediante RM, debido a la sospecha clínica o ultrasonográfica (US) de anomalías fetales. En 71 mujeres, con un total de 76 fetos, se sospecharon anomalías del SNC. De los 76 fetos, 39 tenían trastornos de la proliferación, diferenciación, comisuración, migración y trastornos destructivos del SNC fetal. **Resultados.** Las anomalías detectadas fueron: megacefalia (n = 1), quiste aracnoideo (n = 2), quiste diencefálico (n = 1), agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso (n = 10), esquisencefalia (n = 2), hidranancefalia (n = 1), hidrocefalia (n = 4), ventriculomegalia (n = 14), megacisterna magna (n = 3) y hemorragia cerebelosa (n = 1). Los hallazgos fueron normales en 8 casos. Las anomalías fueron únicas en 22 casos y asociadas a otras malformaciones en 9. La RM proporcionó datos adicionales en 16 casos. Se ha seguido la evolución clínica de 23 niños. **Conclusiones.** El diagnóstico prenatal de las anomalías del SNC puede predecir la viabilidad fetal, orienta en el pronóstico y tratamiento del recién nacido y tiene implicaciones para el consejo genético. La RM es un método no invasivo para estudiar el SNC fetal y puede proporcionar información de gran valor, adicional al estudio US.

P 14 Displasia septoóptica

Mora-Navarro D, Sierra J, Delgado MA, Díaz-Rodríguez E, Fernández-Aparicio A
Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. Descrito por De Morsier (1956), se caracteriza por hipoplasia de uno o ambos nervios ópticos, malformaciones de la línea media cerebral y disfunción hipotálamo-hipofisaria no constante. Poco frecuente y etiología poco clara, predominando la hipótesis genética (3p21.2-21.1). Presentamos un caso con el objetivo de incluir este síndrome dentro de los trastornos endocrinológicos para un diagnóstico precoz y un correcto seguimiento. **Caso clínico.** Niño de 7 años que consulta por crisis parciales complejas. Antecedentes personales: hipoglucemia sintomática neonatal, en tratamiento por talla baja (déficit de GH) e hipotiroidismo. Desarrollo psicomotor normal. Buen nivel escolar. Exploración neurológica normal, salvo estrabismo no paralítico de OI. Exploración oftalmológica: agudeza visual de OI < 0,1, que no mejora con estenopeico; endotropía no paralítica OI de 12-14 dioptrías; fondo de ojo con grave hipoplasia OI. Exámenes complementarios: EEG actividad paroxística temporal derecha. PEV ante damero reversible, ausencia de respuesta OI, ante flash retraso en latencia OI. RM craneal: ausencia de septo pellucidum, hipoplasia de nervio óptico izquierdo y mitad de quiasma óptico, hipoplasia de tallo hipofisario. **Conclusiones.** a) El síndrome se puede presentar en niños sin trastornos neurológicos, con retraso psicomotor, crisis epilépticas, trastornos motores o extrapiramidales, déficit de atención o autismo. En la neuroimagen se puede hallar agenesia de cuerpo calloso, esquisencefalia, atrofia cerebelosa, etc.; b) La hipoplasia óptica es decisiva para el diagnóstico; c) Los trastornos endocrinológicos pueden ser el síntoma guía; d) El hipopituitarismo congénito puede condicionar una ictericia colostática neonatal

P 15 Lipomas intracraneales en pediatría. Estudio de 20 pacientes

Gómez-Gosálvez F, Téllez de Meneses M, Menor F, Aleu M, Sala AG, Rubio A, Carbonell J, Mulas F
Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy.

Objetivos. Los lipomas intracraneales (LIC) son malformaciones congénitas infrecuentes y benignas debidas a la persistencia anómala de la meninge primitiva en la lámina *terminalis*. El objetivo del

presente estudio es conocer los síntomas que más frecuentemente se relacionan con los LIC en la edad pediátrica, así como valorar si tienen relación directa con su ubicación y con su asociación a otras malformaciones cerebrales. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado de forma retrospectiva 20 pacientes pediátricos con LIC diagnosticados entre 1985 y 2003 en tres hospitales de la Comunidad Valenciana. **Resultados.** De los 20 pacientes el 70% son mujeres y la edad media al diagnóstico del LIC fue de 5,3 años (intervalo: 2 meses a 13 años). La sintomatología neurológica inicial predominante fue de retraso psicomotor en 8 pacientes (40%) y cefalea persistente de predominio migrañoso en 6 (30%). Los exámenes neurorradiológicos mostraban una ubicación en cisterna pericallosa en 10 pacientes (50%), en cisterna cuadrigémina en 5 (25%), 3 en el eje infundibulomamilar (15%) y los restantes en cerebelo y III ventrículo. La única malformación cerebral evidenciada fue la hipoplasia del cuerpo calloso en 7 pacientes (35%). **Conclusiones.** a) La sintomatología neurológica evidenciada en el momento del diagnóstico del LIC en el 70% de los pacientes fue el retraso psicomotor global y la cefalea, b) En el 75% de los pacientes la LIC se encontró en cisterna pericallosa y cisterna cuadrigémina; c) La anomalía asociada al LIC es la hipoplasia del cuerpo calloso que se relaciona casi en el 50% de los casos con un lipoma pericalloso; d) En sólo 3 pacientes (15%) se ha podido relacionar ubicación (lipoma pericalloso), sintomatología (retraso psicomotor global) y malformación asociada (hipoplasia del cuerpo calloso).

P 16 Infección congénita por citomegalovirus y paquigiria difusa. A propósito de un caso

Cabrerizo R, Díaz-Suárez M, García-Bodega O, Peña JL, Rebaje V, López-Pisón J

Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La infección congénita por citomegalovirus es una causa importante de secuelas neurológicas graves en el niño. Las lesiones neuropatológicas principales son infiltrados inflamatorios de meninges y focos diseminados de necrosis parenquimatosa más o menos extensos, los cuales se calcifican, sobre todo en la región periventricular. La consecuencia más frecuente de las lesiones destructivas es la microcefalia; la hidrocefalia es rara. A menudo se observa polimicrogiria, pero también se pueden encontrar otros trastornos del desarrollo morfológico como agenesia del cuerpo calloso, agiria, paquigiria, esquisencefalia y porencefalia. **Caso clínico.** Niña de 18 meses con hepatomegalia transitoria neonatal, retraso psicomotor, tetraparesia espástica y microcefalia con un perímetro cefálico en el tercer percentil. La TAC craneal muestra una paquigiria difusa. Los estudios serológicos y el cultivo de virus en orina son compatibles con una infección congénita por citomegalovirus. **Discusión.** Destacamos la importancia de considerar la infección congénita por citomegalovirus, que puede estar infradiagnosticada, como causa de distintos trastornos del desarrollo del sistema nervioso central. El pronóstico y el consejo genético son diferentes a los de otras causas, como otros problemas disruptivos intraútero, y las hereditarias, como algunas enfermedades peroxisomales y las formas genéticas. Las estrategias para prevenir la infección congénita por citomegalovirus y mejorar su pronóstico son complejas y objeto de discusión.

P 17 Carlos II: un fenotipo a revisar

Ferrando-Lucas MT

Grupo de Trabajo de la SENP: Historia de la Neuropediatría española.

Introducción. El último monarca español de la Casa de Austria (1661-1700) ha sido objeto de diferentes aproximaciones psicopatológicas. Definido como un hombre de corta inteligencia, agravada por una educación descuidada y un exceso de protección materna, las conclusiones giran alrededor de la nefasta política de matrimonios consanguíneos. Raquitismo y eunucoidismo se cuentan entre las patologías invocadas. **Objetivo.** Describir la semiología neurológica que presentó durante su infancia. **Metodología.** Análisis de retratos y bibliografía basada en documentos de la época. **Resultados.** Carlos II es un niño macrocefálico; con problemas importantes de alimentación en sus

primeros años, que pasarán a actitud compulsiva frente a la comida. Grave retraso de la marcha: a los 2 años aún es presentado en brazos, y a los 4 no posee una marcha estable. Catarros e infecciones constantes con supuración de ganglios cervicales. Rabieta, impulsividad, frases estereotipadas, problemas de atención, caprichos, tozudez y conducta infantil. Educado en un entorno político hostil, del que su madre intentará protegerlo, nunca conseguirá aprender otra lengua que el español, con grandes dificultades en lectura y escritura. **Conclusiones.** a) Es poco aceptable que la reina Mariana, luchadora hasta el fin de sus días para la continuidad de la línea sucesoria legítima, descuidase hasta tal extremo la educación de su hijo, un rey al que desde su primera infancia le será discutida la corona; b) El análisis de la semiología del último Austria está lejos de haber sido agotada y tanto la evolución de su fenotipo físico como los rasgos conductuales merecen ser revisados.

P 18 Lactante con hidrocefalia secundaria a quiste de III ventrículo

Muñoz-Albillos MS, López-Pisón J, Cáceres A, Eiras J, Abenia-Usón MP, Rebaje V

Hospital Obispo Polanco. Teruel.

Introducción. La descompensación de una hidrocefalia se puede manifestar de diferentes maneras, siendo en general esta clínica la que determina el momento más oportuno para la cirugía. Las derivaciones ventriculoperitoneales resuelven la mayoría de estas hidrocefalias sin problemas. **Caso clínico.** Presentamos el caso de una lactante de 16 meses con hidrocefalia triventricular, secundaria a quiste de III ventrículo. Consultó por retroceso en la adquisición de la marcha en los últimos dos meses. Embarazo y parto: normales. DPM previo: normal. Examen físico destaca: PC de P50 a >P97 en tres meses, irritabilidad, fotofobia, torticollis, limitación de la movilidad ocular externa, ROT exaltados. RM, hidrocefalia triventricular, con signos de hiperactividad, acueducto de Silvio permeable. Derivación ventriculoperitoneal. Control neuroimagen TAC al mes: ventrículos laterales bien drenados, III ventrículo balonizado sin drenar, quiste ocupando por completo el III ventrículo. Reintervención con extirpación parcial de pared quística, resuelve hidrocefalia ventricular, se genera hidrocefalia externa. Neuroimagen control posterior: regresión lenta de hidrocefalia externa. Clínicamente: recupera marcha autónoma, desaparece afectación de pares, PC se estabiliza. **Conclusiones.** Ante este caso se plantea tener en cuenta los diagnósticos diferenciales en las hidrocefalias triventriculares. Señalamos el interés del control de neuroimagen precoz tras la derivación, en casos de hidrocefalias triventriculares.

P 19 Coexistencia de calcificaciones periventriculares y microdelección del gen LIS1 en un niño afecto de lisencefalia

Tomás M, Bernal A, España T, Sonlleve A, Gisbert J, Peñalver O
Hospital Francisc de Borja. Gandía.

Introducción. La lisencefalia es un trastorno de la migración neuronal caracterizada por ausencia de surcos y circunvoluciones cerebrales. En la lisencefalia tipo I se ha detectado una delección en el cromosoma 17p13.3. El gen responsable de esta malformación se conoce como el gen LIS1. Por otra parte, está descrita la asociación de la lisencefalia a infecciones intrauterinas, fundamentalmente citomegalovirus, siendo las calcificaciones periventriculares un signo radiológico de esta embriopatía. Presentamos un caso en el que a pesar de haberse encontrado una calcificación periventricular en la tomografía axial computarizada (TAC), se ha detectado la microdelección en el cromosoma 17p13.3. **Caso clínico.** El paciente consultó en nuestro hospital por primera vez a la edad de 21 meses por retraso psicomotor y crisis de espasmos en flexión en número de 20-30/día. Se trata de una familia procedente de Bulgaria. En la TAC se observa una ausencia de circunvoluciones cerebrales, coexistiendo con otras zonas con escasas circunvoluciones. Se aprecian calcificaciones periventriculares anteriores derechas. En el estudio genético se detectó una delección intersticial en el cromosoma 17, que afecta a una copia del gen LIS1. **Discusión.** El caso que aportamos presenta la calcificación periventricular y la delección del brazo corto del

cromosoma 17. La especificidad de las calcificaciones periventriculares como signo indirecto de infección por citomegalovirus, a la luz de nuestros hallazgos, debería ponerse en entredicho. La presencia de calcificaciones periventriculares en un niño con lisencefalia no debe eximir de la realización de un estudio genético.

P 20 Síndrome X frágil en niñas. Revisión de la literatura: necesidad de un metaanálisis

*Ferrando Lucas MT
Asociación SXF. Madrid.*

Introducción. La identificación del gen FMRP1 implicó entender mejor la semiología cognitivoconductual del síndrome X frágil. Detectar el fenotipo cognitivoconductual es básico para su diagnóstico. En las niñas, tanto el diagnóstico como el abordaje terapéutico se encuentran interferidos por un menor conocimiento del mismo. **Objetivo.** Identificar los datos que en la bibliografía aparecen como significativos, para la sospecha diagnóstica y el seguimiento, en las niñas. **Metodología.** Revisión de publicaciones indexadas de los últimos 5 años; búsqueda depurada mediante FRAXA, X frágil, niñas, mujeres, edad 0-18 años, cualquier lengua, español. **Resultados.** Las publicaciones en órganos oficiales de sociedades genéticas predominan sobre las neurológicas o pediátricas. Los textos dedicados de modo exclusivo a niñas con mutación completa son escasos porque se aborda de modo global la edad infantil y adulta, así como premutaciones y mutaciones completas. El dato más referido es la timidez extrema. La capacidad intelectual, variable, con un CI normal en el 40% de los casos. Dificultades en matemáticas, trastorno específico del aprendizaje y síndrome de Gertsman están documentados. La relación entre número de repeticiones, metilación y clínica es contradictoria. **Conclusiones.** a) El número de publicaciones concernientes a aspectos cognitivos en las niñas con mutación completa es escasa; b) La documentación se encuentra predominantemente en publicaciones genéticas; c) Se encuentran casi ignoradas en las publicaciones en español; d) La variabilidad de las manifestaciones cognitivas documentadas aconseja un análisis pormenorizado de la bibliografía, punto de partida para definir la semiología, su correlación genotípica y datos de alarma que indiquen el diagnóstico.

P 21 Alteraciones de la sustancia blanca cerebral en las cromosopatías

*Arellano M, García-Cazorla A, García-Bargo D, Baquero M, Gean E, Campistol J
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.*

Introducción y objetivos. Las alteraciones de la mielinización en las enfermedades cromosómicas se han descrito sobre todo en el síndrome 18q (hiperintensidad de la sustancia blanca –SB– en T₂), relacionadas con una alteración de la proteína básica de la mielina. Otras autosopatías muestran en ocasiones un retraso en la mielinización o una disminución del volumen de la sustancia blanca. Nuestro objetivo es evaluar las alteraciones de la sustancia blanca en los pacientes con cromosopatías seguidos en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Se han diagnosticado 42 pacientes con cromosomatías, excluyendo la trisomía 21 desde 1999. Nueve tenían aneuploidía de los cromosomas sexuales (ACS) y 33 anomalías estructurales de los autosomas (ACA). Se estudió la imagen cerebral en 12 de ellos: 5 ACS y 7 ACA. Se analizó la SB en las secuencias T₁, T₂ y FLAIR. **Resultados.** De los 12 casos, 7 tenían una SB anómala: 4 ACS: XXYY, XXY, XXX, XXXXY, y 3 ACA: XY (16)/XY, add (7) p 22, 47 XY+mar y 46 XY, del(6)(p22). En estos pacientes se encontraron imágenes hiperintensas en T₂ con morfología pseudonodular, mucho más marcada en FLAIR, periventriculares y subcorticales aisladas o agrupadas y asociadas a una dilatación ventricular moderadas. **Conclusiones.** a) Las anomalías de la SB descritas en las cromosopatías probablemente son más comunes de lo que se creía y no sólo por alteración del cromosoma 18; b) No hemos encontrado descritas estas alteraciones en las ACS (Klinefelter, etc.); c) Deben existir factores desconocidos relacionados con la mielinización en otros cromosomas regulados por cromosomas sexuales supernumerarios.

P 22 Incontinentia pigmenti de Bloch-Schulzberger con extensas lesiones cerebrales neonatales

*López-Laso E, Camino R, Gómez-Santacristina E, Álvarez-Marcos R, Guzmán J, Collantes A, Jiménez R
Hospital Reina Sofía. Córdoba.*

Objetivo. Comunicar un caso clínico de *incontinentia pigmenti* (IP) con extensas lesiones cerebrales de presentación neonatal. **Caso clínico.** Recién nacida que ingresó a las 48 horas de vida por crisis clónica del miembro superior derecho. En la exploración destacaban múltiples lesiones cutáneas vesiculopustulosas en miembros derechos. En las siguientes horas presentó tres crisis de hipertonia, apnea y cianosis que cedieron con fenobarbital. Al día siguiente, nueva crisis clónica de miembros derechos que se controló tras añadir fenitoína. La madre mostraba varios dientes cónicos, máculas hipocromas en miembros y una lesión hiperpigmentada en muslo. Se realizó un estudio EEG que reveló la presencia de puntas multifocales sobre una actividad de fondo normal. La exploración física mostraba leve hipertonia de miembros inferiores. Las lesiones cutáneas evolucionaron en diferentes estadios, presentando cambios en su localización. Se realizó biopsia de piel que demostró acantosis, espongiosis, microvesículas y vacuolización de la lámina basal, con intensa infiltración eosinofílica dermoepidérmica compatible con IP. Una RM craneal en el período neonatal mostró lesiones corticosubcorticales frontales bilaterales y otra occipitoparietal izquierda, con retracción de los surcos, sugerente de etiología isquémica, y alteración lineal de la intensidad de la señal de la cortical compatible con necrosis laminar (hemorragia cortical postinfarto). **Conclusión.** La IP puede presentarse con extensas lesiones cerebrales en el período neonatal.

P 23 Síndrome de Pascual-Castroviejo II. A propósito de un caso

*Aguilera MA, Cruz G, Carrasco MA, Márquez J, Escudero J
Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla.*

Introducción. El síndrome de Pascual-Castroviejo II es un síndrome neurocutáneo complejo de una prevalencia elevada, de predominio en el sexo femenino y que asocia hemangiomas cutáneos (capilar o cavernoso) asociados a malformaciones vasculares (intra o extracerebrales) y en menor porcentaje a malformaciones cerebrales y cardíacas. **Caso clínico.** Aportamos el caso de una paciente de 10 meses que presenta al mes de vida un hemangioma cutáneo supraciliar izquierdo, de rápido crecimiento y aumento con el llanto, que condiciona estrabismo y molestias oculares. Antecedentes familiares: la madre presenta diabetes mellitus tipo I. Antecedentes personales: ingresada en el período neonatal para observación por hija de madre diabética, detectándose durante su ingreso hipoglucemia e hipocalcemia asintomáticas leves y soplo cardíaco, que en ecocardiografía se apreció hipertrofia de tabique interventricular. Se realiza TAC craneal en el que se observa atrofia corticosubcortical de región parietotemporal izquierda. En la RM con gadolinio y angio-RM se evidencia la arteria cerebral media afilada, con flujo entrecortado y hemangiomas en región paravertebral izquierda. La paciente presenta en la actualidad desarrollo psicomotor normal y hemiparesia derecha. **Conclusiones.** Recalcar la necesidad de realizar pruebas de neuroimagen en niños con hemangiomas cutáneos, para descartar malformaciones vasculares.

P24–P41: PATOLOGÍA ADQUIRIDA: MISCELÁNEA

DISCUSIÓN: AULA 3A. SÁBADO 14, HORA: 11:00-12:30

MODERADORES: DR. J. EIRÍS PUÑAL Y DR. C. GARÁIZAR AXPE

P 24 La hemorragia periintra ventricular en el recién nacido a término

*Rodríguez-Ferrón L, Martínez-Salcedo E, Ruiz L, Romero B, Tarazona J
Hospital General Universitario. Alicante.*

Introducción. La hemorragia periintra ventricular (HPIV) sintomática es poco frecuente en el recién nacido a término (RNT), con una incidencia estimada de 0,5-1/10.000 RNT vivos. Puede ser secundaria a asfixia

perinatal, traumatismo obstétrico, coagulopatías, hiperviscosidad o malformaciones arteriovenosas, pero existe un número significativo de pacientes en los que no es posible identificar ningún factor etiológico. **Casos clínicos.** Presentamos dos casos de hemorragia intraventricular en RNT previamente sanos, que ingresaron por convulsiones generalizadas a los 13 y 15 días de vida respectivamente. El LCR fue hemático en ambos casos, y las ECO mostraron sendas hemorragias intraventriculares. Los estudios de coagulación fueron normales y se realizaron angio-RM que no mostraron malformaciones arteriovenosas. El primer caso desarrolló hidrocefalia que precisó derivación ventriculoperitoneal, y en la exploración se apreció hemiparesia izquierda. En el segundo caso no apareció hidrocefalia, y la exploración neurológica fue normal, salvo leve hipotonía cervical. **Discusión.** La HPIV 'idiopática' del RNT ocurre en RN sin patología previa, que se inician entre los 7 y 21 días de vida con signos de HTIC y convulsiones y que presentan hemorragias intraparenquimatosas o intraventriculares, sin etiología identificable. El lugar de sangrado se discute y no está claramente establecido. Se ha atribuido a restos de la matriz germinal, los plexos coroideos o pequeñas malformaciones vasculares que resultasen indetectables tras el sangrado. El pronóstico se considera bueno en líneas generales, aunque en función de la localización y extensión de la hemorragia puede haber secuelas a corto o largo plazo.

P 25 Parálisis cerebral infantil (PCI) y anorexia temprana, importancia de la anamnesis en el diagnóstico y tratamiento

Benac M, Palau P, Haro J, Robres D, Viosca E
Hospital de Sagunto. Valencia.

Introducción. Los niños con encefalopatía perinatal grave presentan riesgo elevado de secuelas neurológicas y psicológicas; además, el nacimiento traumático puede reactivar factores de riesgo psicológico en la madre dificultando el establecimiento del vínculo madre-hijo. La influencia de dichos factores en la conducta alimentaria resulta de difícil diagnóstico en estos niños. **Objetivo.** Plantear el diagnóstico de anorexia temprana en niña con PCI: importancia de la anamnesis para detectar factores de interacción familiar patógenos. **Caso clínico.** Niña de tres años con tetraparesia espástica. Embarazo a término, cesárea por sufrimiento fetal agudo, APGAR: 1/4/6. Ingresó por encefalopatía hipoxicoisquémica grave, aspiración meconial, neumotórax y convulsiones. Alta al mes con buena succión, aunque rechaza contacto físico. Al sexto mes reingresa por gastroenteritis, es alimentada por sonda e inmovilizada durante 10 días. Desde entonces rechaza el alimento y los padres la fuerzan hasta utilizar técnicas de maltrato, consultando angustiados a distintos profesionales por la marcada anorexia. El reconocimiento de técnicas coactivas junto con las inapropiadas interpretaciones y sentimientos de los padres respecto a la niña, nos hace sospechar factores psicológicos en la familia de interacción negativa. Consultado un psicólogo, a los 9 meses diagnostica anorexia traumática con depresión esencial. A los 20 meses, coordinado con equipo pediátrico, inicia tratamiento hospitalario con psicoterapia de la triada, observando clara mejoría de la anorexia, vitalidad y contacto social de la niña. **Conclusión.** Investigar factores de disfunción familiar en la anamnesis permite, incluso en casos de grave afectación neurológica, detectar alteraciones en la conducta e instaurar tratamiento psicoterapéutico apropiado evitando terapias equivocadas.

P 26 Síndrome diencefálico: a propósito de un caso

Cazorla MR, Verdú A, Granados MA, Zambrano E, Cobas J, Falero MP, Sánchez MP, Márquez MD, Crespo A, Sentchordi L, Alonso JA
Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción. El síndrome diencefálico o síndrome de Russell se caracteriza por la aparición de emaciación progresiva durante el primer año de vida, a pesar de una ingesta adecuada. Son lactantes con una delgadez pronunciada, palidez, estado de alerta e hiperactividad. Se relaciona con tumores (gliomas) hipotalámicos y ópticos, y se ha encontrado en craneofaringiomas y tumores de fosa posterior. Presentamos un paciente con un glioma hipotalámico-opticoquiasmático con estas manifestaciones. **Caso clínico.** Lactante varón de 4 meses que ingresó por cuadro de vómitos, rechazo de tomas y pérdida de peso de 1 mes de evolución. A

la exploración presentaba somatometría con peso en percentil 3 y talla en percentil 25, distrofia con escaso panículo adiposo y leve hipertonía axial. Fueron realizadas determinaciones analíticas y cribado metabólico, con resultado normal, y en el tránsito digestivo superior apareció un reflujo gastroesofágico. Fue dado de alta con medidas antirreflujo y fórmula con hidrolizado de proteínas. Dos meses después se objetivó nistagmo bilateral, hipertonía e irritabilidad. Se realizó resonancia magnética cerebral en la que apareció una gran masa en la región supraselar con afectación quiasmática, sugestiva de glioma de vías ópticas-hipotálamo. Se intervino realizándose exéresis parcial tumoral, precisando después tratamiento sustitutivo hormonal. Los meses posteriores presentó crisis tónicas, irritabilidad marcada y alteración del ciclo vigilia-sueño. Falleció a los 12 meses de vida. **Conclusión.** La ausencia de signos y síntomas neurológicos explica el retraso en el diagnóstico. Un nistagmo multidireccional aparece como síntoma de presentación en el 43% de los casos, útil para la sospecha de un tumor cerebral en el paciente con fallo de medro. La causa última de la emaciación parece ser la interrupción de proyecciones hipotalámicas.

P 27 Quiste aracnoideo derivado y síndrome de pseudotumor

López-Laso E, Camino R, Collantes A, Gil M, García-Martínez E, López-Zafra J
Hospital Reina Sofía. Córdoba.

Objetivo. Presentar una paciente con quiste aracnoideo derivado que desarrolló dos complicaciones infrecuentes: herniación de amígdalas cerebelosas tras derivación supratentorial y síndrome de pseudotumor por malfuncionamiento de la derivación. **Caso clínico.** Paciente diagnosticada de quiste aracnoideo silviano izquierdo desde el período neonatal, hallazgo en ecografía transfontanelar realizada por tromboopenia isoinmune. A los 2 años de vida se objetivó crecimiento del quiste con efecto masa. Es intervenida para colocación de derivación quiste-peritoneal. A los 7 años de edad presenta cefalea, vómitos, papiledema y paresia de VI par bilateral compatible con síndrome de pseudotumor, desarrollando tres episodios de similares características en cuatro meses. Los estudios de neuroimagen mostraron descenso de amígdalas cerebelosas indistinguible de la malformación de Arnold-Chiari tipo 1 y ausencia de reexpansión del quiste aracnoideo respecto a controles previos. Se instauró tratamiento con esteroides con lo que desapareció la clínica en los dos primeros episodios. En el tercer episodio es intervenida para revisar la válvula, sustituyéndola por otra de presión baja y perfil de adultos. A las 48 horas desaparecen los síntomas y signos de hipertensión intracraneal. Una semana más tarde es reintervenida por recurrencia de la clínica, encontrándose obstrucción al drenaje valvular. Desde entonces la paciente no ha precisado tratamiento farmacológico, permaneciendo asintomática, con resolución del papiledema y la oftalmoplejía. **Conclusión.** Presentamos una paciente con quiste aracnoideo supratentorial derivado, complicado por herniación de amígdalas cerebelosas y episodios de síndrome de pseudotumor por malfuncionamiento valvular.

P 28 Hipertensión intracraneal idiopática

Yoldi M, Durá T, Hernández T, Gallinas F
Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. La hipertensión intracraneal idiopática (HII) se caracteriza por la presencia de síntomas y signos de hipertensión intracraneal con LCR y neuroimagen normales. Su fisiopatología se desconoce, aunque se relaciona con trastornos hematológicos, endocrinológicos, fármacos, etc. que condicionarían la circulación del LCR. **Casos clínicos.** Se presenta una serie de 7 casos con HII, analizándose sus características clínicas y evolutivas. Eran 2 varones y 5 mujeres, entre 4 y 14,8 años de edad. Antecedentes familiares, personales, desarrollo psicomotor y rendimiento escolar normales, salvo obesidad (2) y supresión brusca de esteroides (1). Consultaron por cefaleas (7) con vómitos (4) y pérdida de agudeza visual (5) o estrabismo (2). Todos tenían papiledema bilateral y en 2 casos afectación del VI par. Presión del LCR: 300-700 mmH₂O, con leve pleocitosis (2). RM craneal normal. PEATC, visuales y somatosensoriales normales. EEG normal o enlentecido (2). Con acetazolamida o corticoides y punciones

lumbares evacuadoras se logró la remisión clínica, salvo en un caso que presentó una amaurosis bilateral casi completa que precisó derivación ventriculoperitoneal. **Conclusiones.** La cefalea, de carácter opresivo y localización frontal, con signos de organicidad, fue el síntoma más común. El papiledema es un signo característico de la HII que suele acompañarse de alteraciones visuales. La paresia del VI par se relaciona con aumentos bruscos de la presión intracraneal que remite cuando ésta se normaliza. Generalmente la HII es un cuadro autolimitado y con buena respuesta al tratamiento médico, reservándose los procedimientos quirúrgicos para aquellos casos con deterioro grave de la visión, como ocurrió en una paciente de la serie presentada.

P 29 Hidrocefalia secundaria a síndrome de vena cava superior como complicación de cirugía cardíaca

Domingo MR, Escudero F, Hernández M, Puche A, Casas C, Rodríguez-Costa T
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. La hidrocefalia obstructiva extraventricular puede ser la consecuencia del síndrome de vena cava superior (VCS), una complicación poco frecuente de la cirugía cardíaca. Presentamos una niña con hidrocefalia progresiva por obstrucción intracardíaca del drenaje de VCS, complicación de cirugía correctora de transposición de grandes arterias (d-TGA). **Caso clínico.** Niña de tres años, sin antecedentes familiares ni perinatales de interés. En período neonatal se diagnosticó de d-TGA y fue intervenida con técnica de *mustard* modificada (se abocaron las venas pulmonares a tricúspide y venas cava a mitral, con sendos injertos). Postoperatorio sin complicaciones, no tuvo trombosis venosa. Refieren evolución favorable, salvo megacefalia progresiva. No acudieron a revisiones hasta los tres años, entonces PC de 59 cm, irritabilidad y aumento de circulación colateral en cara y cuello, exploración neurológica normal. RM cerebral: dilatación sistema ventricular y espacio subaracnoideo. Angio-TAC: permeabilidad de senos venosos, troncos supraórticos, yugulares y cava superior hasta entrada en aurícula. Cateterismo cardíaco: obstrucción intracardíaca al drenaje de VCS. Se intervino quirúrgicamente abocando VCS a cava inferior con normalización del drenaje venoso. No se realizó drenaje ni derivación del LCR. Evolución cardiológica y neurológica favorables. **Conclusiones.** La hidrocefalia comunicante puede ser una complicación del síndrome de VCS por trombosis, tras la cirugía de cardiopatías congénitas, y debe tenerse en cuenta en el seguimiento de estos niños. La obstrucción mecánica de VCS es rara, especialmente con técnica de *mustard* modificado. Se ha comunicado que la hidrocefalia revierte tras resolver la obstrucción venosa. Se realiza revisión bibliográfica.

P 30 SCIWORA: un modo infrecuente de lesión medular traumática

Martín M, Villaverde A, Martínez M, Prats J
Hospital de Cruces. Barakaldo.

Objetivo. SCIWORA (*spinal cord injury without radiographic abnormality*) hace referencia a un tipo de lesión medular traumática sin fractura-luxación. Es común en niños tras traumatismos de entidad considerable. Presentamos una niña que, tras un traumatismo cervical mínimo (latigazo cervical), manifestó clínica de lesión centromedular cervical alta, de modo diferido, sin objetivación en la neuroimagen de fractura o luxación de la columna cervical. **Caso clínico.** Niña de 12 años que sufre latigazo cervical durante la práctica de equitación. 24 horas después inicia de modo brusco con dolor cervical y debilidad muscular. Se objetiva en la exploración una tetraparesia de claro predominio braquial, sin afectación sensitiva con reflejos hipoactivos y globo vesical. TAC cervical normal. LCR normal. PES normales. ENG normal. Angio-RM y Doppler de troncos supraórticos normales. RM cervical: hiperintensidad medular central C2-C4. La evolución fue favorable, con mejoría progresiva a partir del tercer día y deambulación autónoma al alta. **Conclusiones.** La inmadurez de la columna cervical infantil posibilita una gran movilidad intersegmentaria ante traumatismos cervicales. La lesión de la médula sucede en el momento de máximo desplazamiento vertebral. La elasticidad e hiperlaxitud ligamentaria facilitan la reducción espontánea posterior. El traumatismo causante es de cierta magnitud. Su escasa frecuencia después de lesiones menores

precisa una alta sospecha diagnóstica. Si además la clínica se produce de modo diferido, el problema se complica más. Un espasmo diferido de la arteria espinal anterior es uno de los mecanismos propuestos para explicar el período libre entre el traumatismo y el desarrollo de la clínica.

P 31 Lesión axonal difusa grave: discordancia entre agresión y daño cerebral

Roldán S, Pérez-Aragón A, Martínez-Algar JL, Azcón P, Moreno MJ
Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. Importantes lesiones axonales son posibles tras TCE aparentemente leves. **Caso clínico.** Varón de 5 años, sin conocimiento previo de agresión del SNC, presenta tras 3 días de cefalea intensa nocturna con anorexia y apatía, disminución de conciencia, vómitos y sintomatología vagal seguida de desconexión del medio y horas después desviación cefálica y de la mirada mantenida a la derecha, hiperextensión de miembro superior izquierdo, agitación y movimientos erráticos de extremidades. Glasgow 6/15. Temperatura rectal 35,6 °C, sin ningún signo externo de traumatismo, hiperreflexia y Babinski bilateral. Hemograma: leucocitosis con neutrofilia. PCR, bioquímica completa, hemocultivos, serologías, cribado de tóxicos, estudio LCR, FO y TAC: normales. EEG: lentificación global. Tras diacepam IV, 2 horas después conciencia y exploración neurológica normales, se encuentra asintomático sin empeoramiento clínico en ningún momento. A las 72 horas el EEG empeora en enlentecimiento, haciéndose más acusado en hemisferio derecho. RM: múltiples lesiones con edema dispersas por toda la corteza en ambos hemisferios compatibles con lesión axonal difusa. Reinterrogando en la anamnesis se pone de manifiesto TCE leve (desapercibido para los padres, sin ninguna consecuencia aparente y sin hematoma externo) con un componente fundamentalmente de desaceración. El paciente actualmente no presenta ninguna secuela, el EEG y la RM son normales. **Conclusiones.** Consideramos el caso de interés por la discordancia entre la aparente levedad del TCE con TAC normal frente a la intensidad de la clínica, EEG y las lesiones en la RM. Es frecuente esta disociación en la lesión axonal difusa postraumática. El hecho principal es la dinámica del traumatismo: brusca desaceleración tras aceleración, sobre todo rotacional, que sucede en el SNC, ocasionando un efecto de cizallamiento entre tejidos con diferente elasticidad.

P 32 Evaluación neurofisiológica en la parálisis obstétrica del plexo braquial

González-Barredo Y, González-Hidalgo M, Franco C, García López A
Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid.

Introducción y objetivo. La elección del tratamiento de la parálisis braquial obstétrica (PBO) se fundamenta en evaluaciones neurológicas, neurofisiológicas y de neuroimagen. La cirugía exploradora o reparadora precoz en casos seleccionados mejora la opción terapéutica. Presentamos el protocolo neurofisiológico del Hospital Clínico San Carlos para el estudio y tratamiento de la PBO. **Materiales y métodos.** 1. Estudio neurofisiológico prequirúrgico: a) Electromiografía (EMG): de músculos dependientes del plexo braquial (PB) transcurridas al menos tres semanas de vida, valorando actividad espontánea, parámetros de unidad motora y actividad en el máximo esfuerzo; b) Electroneurografía (ENG): valorando latencias motoras distales, velocidades de conducción motoras/sensitivas y amplitud motora—estímulo en nervios del PB; registro en músculos correspondientes; define la existencia o no de conductividad y el grado de bloqueo— y sensitiva—diferencia lesiones preganglionares y posganglionares—; c) Potenciales evocados somatosensoriales (PESS): de los nervios dependientes del PB, registrando en punto de Erb, cervical y cortical; evidencian continuidad de raíces posteriores con cordones medulares posteriores; 2. Estudio neurofisiológico intraoperatorio (bajo anestesia general sin paralización): a) ENG: estimulando tanto nervio periférico como raíces y troncos nerviosos; b) PESS: estimulando raíz; registrando en punto cervical y cortical; 3. Estudio neurofisiológico posquirúrgico: a) EMG; b) ENG; c) PESS. Evolución y pronóstico. **Conclusión.** Este protocolo permite seleccionar pacientes para la cirugía, escoger el momento y procedimiento quirúrgico más adecuados—neurotización, neurólisis o injerto autólogo de nervio periférico—, así como realizar controles evolutivos y valoración

pronóstica. Posibilita, en definitiva, la elección del tratamiento adecuado de las PBO, optimizando la recuperación funcional del paciente.

P 33 Neuropatía braquial izquierda postinfecciosa. Síndrome de Parsonage-Turner

Amo R, Vilanova S, Ruiz MA, Pico G, Grimalt MA, Fuertes S, Román JM
Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca.

Introducción. La plexopatía braquial aguda en la infancia es más rara que en el adulto. Puede estar precedida de una infección (más frecuentemente respiratoria) o una inmunización. El inicio de la clínica es agudo, se acompaña de dolor del miembro afecto, seguido de la impotencia funcional y debilidad de éste. **Objetivos.** Presentación de un caso clínico de paresia braquial izquierda de origen postinfeccioso. Se comentan los hallazgos clínicos y neurorradiológicos asociados, diagnóstico diferencial, tratamiento y evolución. **Caso clínico.** Lactante de 6 meses que tras 5 días de presentar un proceso infeccioso febril con catarro de vías altas, gastroenteritis aguda, presenta de forma súbita, al despertarse, parálisis braquial izquierda, con dolor a la movilización (sin antecedente traumático). A la exploración se evidencia postura asimétrica con brazo izquierdo en extensión y pronación interna, déficit de supinación de la mano, brazo-antebrazo y ausencia de flexión palmar, reflejos osteotendinosos del brazo afecto débiles. Resto de la exploración clínica y neurológica normal. Antecedentes sin interés. Pruebas complementarias: electromiograma: lesión posganglionar de predominio en hombro izquierdo; RM medular: imagen hidromiética lateral en C3-C6 en asta anterior de médula; punción lumbar: normal; serología: *Coxsackie B6* y CMV IgM positivos; coprocultivo: positivo a *Campylobacter jejuni*; estudio metabólico: normal; estudio inmunológico: ligera disminución de linfocitos T CD4. Diagnóstico diferencial: traumatismo, procesos expansivos de columna cervical, trastornos inmunológicos... Tratamiento: corticoides, antibióticos, antivíricos y rehabilitación. Evolución clínica y neurorradiológica favorable. **Conclusiones.** a) Hallazgo en nuestro caso concomitante de lesión hidromiética medular cervical sin aparente relación con la afectación neurológica; b) Ante una paresia braquial aguda en un lactante hay que descartar una etiología post o para infecciosa, c) La RM es una prueba esencial para el estudio y el diagnóstico de las posibles entidades etiológicas de una paresia braquial aguda; d) El EMG es necesario para evaluar la extensión de la lesión.

P 34 Meningitis tuberculosa: una patología olvidada

Gastesi M, Martínez-González S, García-Ribes A, Martínez-González MJ, Pilar-Orive J, Hermana T, Prats JM
Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La meningitis tuberculosa es la forma de tuberculosis extrapulmonar más grave. El diagnóstico y tratamiento precoz pueden prevenir secuelas neurológicas o una evolución fatal. En los países desarrollados es una rara entidad, que debe tenerse en cuenta dados los movimientos migratorios actuales en la población. **Caso clínico.** Niña de 2 años, vacunada de BCG, que presenta un cuadro de 12 días de fiebre y síntomas catarrales inespecíficos, asociado a somnolencia posterior. En la analítica sanguínea destaca una hiponatremia, un LCR con 47 células, predominio linfocitario, hipoglucorraquia e hiperproteinorraquia; y la neuroimagen objetiva una hidrocefalia con áreas hipodensas en los ganglios de la base. El Mantoux, la radiografía de tórax y el estudio a contactos familiares fueron negativos. Presenta una descompensación con convulsiones, evolucionando a situación de coma, actitud de descebreación y ventilación mecánica, siendo trasladada a la UCIP de nuestro hospital. Preciso colocación de válvula de derivación ventriculoperitoneal. Ante la sospecha de meningitis tuberculosa, se instauró tratamiento antituberculoso. Presenta cuadros alternantes de diabetes insípida y síndrome inadecuado de ADH, así como episodios de hipertermia asociados a movimientos distónicos, y aumento de CPK, que no responden a la medicación habitual. El cultivo es positivo a *Mycobacterium tuberculosis* en LCR al mes de ingreso, y a los 2 meses persiste situación de coma. **Conclusión.** Ante un cuadro de meningitis e hidrocefalia se debe sospechar una meningitis tuberculosa, e instaurar profilácticamente tratamiento antituberculoso. El pronóstico se correlaciona con la etapa de la enfermedad en la que se inicia el tratamiento.

P 35 Cisticercosis: una causa importada de afectación neurológica

Yoldi M, Durá T, Hernández T, Bernaola E, Galatea M
Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. El fenómeno de la inmigración conlleva nuevos problemas médicos. La población infantil de estos grupos presenta enfermedades infecciosas y parasitarias adquiridas en sus países de origen y generalmente inexistentes o excepcionales en nuestro país. La cisticercosis (*Tenia solium*) es una causa de afectación neurológica muy común en países latinoamericanos. A partir de los huevos ingeridos por el hombre, las larvas se diseminan por vía hematogena con una localización multivisceral o cerebral (neurocisticercosis). Se presenta una paciente, inmigrante de Latinoamérica, con neurocisticercosis, que fue diagnosticada tras padecer una crisis convulsiva. **Caso clínico.** Niña de 2 años de edad que presentó una crisis hipotónica con desviación de la mirada hacia la derecha y alteración de la conciencia. Reside en España desde hace pocos meses. Embarazo y parto normales. Desarrollo psicomotor normal. Hemograma y bioquímica normales. EEG normal. RM craneal: múltiples imágenes quísticas, algunas con edema perilesional, en ambos hemisferios cerebrales, tanto en sustancia gris como en sustancia blanca. Serología anticisticercosis (suero/LCR): positiva. Se ha iniciado tratamiento con albendazol, corticoides y oxcarbacepina. **Conclusiones.** La afectación del SNC (neurocisticercosis) es la forma clínica más grave. El diagnóstico se basa en datos anamnésticos junto con serología y microbiología, aunque ambas podrían ser negativas. El método diagnóstico más efectivo es la RM, ya que permite observar la localización y tamaño de los quistes, así como su estado evolutivo. La respuesta al tratamiento médico suele ser buena. En suma, la presencia en la población infantil procedente de países latinoamericanos con afectación neurológica obligaría a descartar una neurocisticercosis.

P 36 Infarto isquémico en territorio de arteria cerebral media derecha en un recién nacido a término

Vilanova S, Roca A, Ruiz MA, Grimalt MA, Fiol M, Amo R, Fuertes S
Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca.

Introducción. El infarto isquémico cerebral neonatal es una patología infrecuente cuya incidencia oscila entre 1,3-2,5/100.000 hab. La identificación de los factores de riesgo es fundamental para evitar recidivas. Su etiopatogenia es poco conocida y muy variada. Presentamos un caso clínico de ictus isquémico en el territorio de la arteria cerebral media izquierda en un recién nacido. **Caso clínico.** Recién nacido a término de parto eutócico vaginal que presenta a las 6 horas de vida episodios de cianosis con bradipneas y bradicardias autolimitadas que precisan ingreso en UCIN y conexión a ventilación mecánica. A las 12 horas de vida inicia convulsiones focales clónicas en hemisferio izquierdo sin otra sintomatología acompañante. En el estudio por neuroimagen (ecografía, eco-Doppler, TAC y RM cerebral) es evidente un infarto isquémico de ramas periféricas de arteria cerebral media derecha. No trombosis. No hemorragias. Se realiza ecocardiograma que resulta normal. Estudio de coagulación en recién nacido: descenso de antitrombina III, proteínas C y S. Anticuerpos anticardiolipina IgM maternos positivos (niveles en límite moderado). Estudio de líquido cefalorraquídeo y *screening* infeccioso negativos. Se realizó tratamiento sintomático y rehabilitación con buena evolución posterior, salvo leve hemiparesia del hemisferio afecto. **Conclusiones.** a) El accidente cerebrovascular del recién nacido es en la mayor parte de los casos de origen multifactorial, afectando generalmente a un territorio vascular definido; b) El diagnóstico diferencial requiere descartar básicamente un origen cardíaco, metabólico, infeccioso, hormonal y hematológico; c) El cuadro clínico es variado, predominando las convulsiones (sobre todo focales) y afectación del estado general; d) Se debería considerar la necesidad de descartar anticuerpos antifosfolípidos en *screening* rutinario del embarazo.

P 37 Trombosis vascular cerebral en niños con hipercoagulabilidad sanguínea

Delgado MA, Sierra J, Mora-Navarro D, Ibáñez I, Amián A, Estefanía R
Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. La trombosis venosa o arterial en niños aparentemente sanos es una causa infraestimada de trastorno del nivel de conciencia (letargia o

coma) o convulsiones en el neonato, o de crisis epilépticas en el niño mayor. Puede ser secundaria a patología sistémica o cardiovascular. Cuando no se encuentra causa se considera idiopática. La trombosis venosa interna o profunda puede provocar infarto hemorrágico hemisférico por progresión retrógrada del proceso. Presentamos tres niños: dos con trombosis venosa y uno con trombosis arterial, debidas a trastornos de la coagulabilidad sanguínea, con el objetivo de revisar los síntomas clínicos, pruebas complementarias, estudio hematológico, neuroimagen (TAC, RM, angio-RM) y secuelas. **Casos clínicos.** Caso 1: RN sin antecedentes preconnatales, que a los tres días de vida presenta crisis clónicas unilaterales. EEG: enlentecimiento generalizado. Fondo de ojo: abundantes hemorragias retinianas superficiales en ojo derecho. Neuroimagen: infarto hemorrágico profundo periventricular con trombosis venosa interna. Estudio hematológico: resistencia a proteína C activada. Evolución: retraso psicomotor. Caso 2: RN sin antecedentes que a los 15 días de vida presenta letargia. EEG: enlentecimiento generalizado con descarga paroxística. Neuroimagen: trombosis venosas durales con infartos venosos secundarios. Estudio hematológico: déficit de proteína C tipo 1. Evolución: a los tres meses, síndrome de West. Retraso psicomotor grave. Caso 3: niño de 5 años sin antecedentes patológicos de interés, con crisis parciales motoras. EEG: enlentecimiento hemisférico derecho. Neuroimagen: infarto lacunar isquémico talámico derecho. Estudio hematológico: resistencia a la proteína C activada. Evolución: epilepsia parcial con buen control crítico y cognitivo. **Conclusiones.** a) En toda trombosis cerebral idiopática, descartar hipercoagulabilidad sanguínea, ya que precisa seguimiento hematológico y tratamiento anticoagulante (dicumarínicos) para evitar recidiva; b) Destacar la importancia del estudio hematológico a los padres, ya que los heterocigotos requieren tratamiento con anticoagulantes en las situaciones de riesgo; c) La trombosis venosa tiene peor pronóstico por las secuelas neurológicas.

P 38 Trombosis de la vena de Galeno: descripción de un caso con evolución favorable

Grimalt MA, Fuertes S, Pico G, Ruiz MA, Herrera M, Vilanova S, Amo R
Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca.

Introducción. La trombosis venosa cerebral es una entidad inusual en el período neonatal. Los senos venosos durales superficiales son los más frecuentemente afectados, relacionándose la afectación del sistema venoso profundo con un pronóstico más desfavorable. **Caso clínico.** Describimos un caso con diagnóstico prenatal, patogenia idiopática y evolución favorable. **Caso clínico.** Recién nacido a término de PAEG, embarazo controlado sin incidencias, madre primigesta sin antecedentes de interés. Detección en semana 35 mediante ECO fetal de imagen compatible con quiste aracnoideo interhemisférico y ventriculomegalia. Parto de presentación cefálica, dinámica inducida, instrumental. APGAR 8/9. Peso al nacer: 3.250 g. PC: 37 cm. Exploración inicial sin anomalías. Se realizan posnatalmente ecografías cerebrales seriadas: ligera dilatación de ventrículos laterales y tercer ventrículo, aneurisma trombosado de vena de Galeno con trombosis extensa que afecta a senos venosos vecinos. Se realiza RM y angio-RM posterior: malformación arteriovenosa galeal trombosada, asociada a un seno longitudinal accesorio. Se realizó estudio analítico: hemograma, coagulación, CDT, homocisteína, anticuerpos anticardiolipina, estudio cardiológico, sin observar patología. Actualmente, a los 24 meses de edad, presenta un desarrollo psicomotor y exploración neurológica normal. Última RM: reducción de la malformación de la ampolla de Galeno, mínima dilatación de los ventrículos laterales residual. **Conclusión.** Presentamos un caso de trombosis de senos venosos profundo de patogenia idiopática y evolución favorable, sin presentar en ningún momento clínica neurológica, como se describe habitualmente. Se destaca la utilidad del diagnóstico prenatal mediante ECO fetal, siendo la ecografía la técnica de elección, con confirmación posterior mediante RM. Es obligado descartar alteraciones de la coagulación, especialmente en los casos idiopáticos.

P 39 Apicitis del petroso

Velázquez-Fragua R, Méndez-Echevarría A, Guerrero-Hernández J, Jordán-Jiménez A, García-Ascaso M, Martínez-Bermejo A
Hospital Infantil La Paz. Madrid.

Introducción. La apicitis del petroso, la inflamación de la punta del peñasco, es una rara complicación de la otitis media supurativa. La tríada

de Gradenigo de parálisis del VI par, afectación trigeminal y otitis media aguda supurativa raramente ocurre. Presentamos el caso de una niña de 10 años con apicitis del petroso y mastoiditis sin signos clínicos de otitis media aguda. **Caso clínico.** Niña de 10 años, con antecedentes de crisis parciales simples. Había presentado una mononucleosis infecciosa hacía 2 meses. Cuatro días antes de ingresar en el hospital comenzó a sentir dolor punzante en región frontal derecha, 2 días después refirió diplopía y dolor retrocular derecho. En la exploración se observó paresia del VI par derecho. En la resonancia magnética (RM) se apreció ocupación de la punta del peñasco con signos de erosión ósea e inflamación de zonas cercanas. Se le realizó una limpieza quirúrgica de mastoides y se inició tratamiento antibiótico intravenoso asociando corticoides. Se produjo la recuperación de la parálisis del VI par derecho, con desaparición de la diplopía. A los 3 meses se decidió realizar una gammagrafía ósea en la que se apreció hipercaptación. Se volvió a repetir la gammagrafía a los 6 meses, donde ya había una disminución de la captación. **Conclusión.** Esta niña ilustra la variable presentación de una apicitis del peñasco y la posibilidad de su existencia aunque no haya signos otológicos. Una vez realizado el diagnóstico, el tratamiento con antibióticos intravenosos en dosis altas y la descompresión de la cavidad mastoidea de forma quirúrgica son la terapéutica de elección.

P 40 Calcificaciones distróficas cerebrales tras la curación de aspergilosis invasiva

Camacho A, Villarejo A, Moreno T, García-Ramos R, González V, Simón de las Heras R
Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivos. La aspergilosis invasiva es la forma más grave de infección por *Aspergillus* y acontece en pacientes inmunodeprimidos. El hongo anida inicialmente en el pulmón y se disemina al cerebro y a otros órganos por vía hematogena. La supervivencia es excepcional y va ligada al estado de inmunodeficiencia en el momento del diagnóstico. Presentamos a una niña 'superviviente' y la llamativa evolución de sus lesiones cerebrales. **Caso clínico.** Niña previamente sana que a los 28 meses es diagnosticada de leucemia linfática aguda. Tras tratamiento quimioterápico entra en remisión. Con 4 años acude a urgencias por fiebre y tres crisis parciales motoras en hemicuerpo izquierdo. Entre las pruebas complementarias iniciales destaca una placa de tórax, que muestra un infiltrado basal derecho, y una TAC craneal que objetiva múltiples lesiones nodulares en la unión corticosubcortical, con edema perilesional y captación de contraste en anillo; las imágenes son sugerentes de abscesos múltiples. Se biopsia una de las lesiones, de localización frontal derecha, y el estudio microbiológico demuestra la presencia de hifas de *Aspergillus fumigatus*. Se instaura tratamiento con anfotericina y la niña evoluciona favorablemente sin crisis ni déficit neurológico, considerándose curada. Con 10 años vuelve a presentar crisis focales y una nueva TAC muestra calcificaciones anulares sobre las antiguas lesiones cerebrales. **Conclusión.** Las sales de calcio pueden depositarse en cualquier tejido necrótico originando calcificaciones distróficas. En su evolución, los aspergilomas cerebrales tratados pueden calcificarse y provocar complicaciones neurológicas diferidas.

P 41 El topiramato como tratamiento profiláctico en las migrañas del niño y adolescente

Téllez de Meneses M, Mulas F, Hernández S, Castelló ML, Andrés M, Pitarch I, Barbero P, Smeyers P, Martínez P
Hospital Infantil La Fe. Valencia.

Objetivos. Las cefaleas constituyen actualmente uno de los motivos más frecuentes de consulta en los servicios de Neuropediatría, representando en el nuestro un 33%. Las limitaciones que esta patología conlleva hace necesario valorar la conveniencia de un tratamiento profiláctico que mitigue el problema y mejore su calidad de vida. **Pacientes y métodos.** Hemos realizado el seguimiento de 50 pacientes (30 mujeres y 20 varones) diagnosticados de migraña según los criterios de la IHS (18 pacientes, migraña con aura; 30 pacientes, migraña sin aura, y 2 pacientes, cefalea mixta). Un 82% calificaban sus síntomas de dolor moderado-agudo y un 18% de leve-moderado. La duración media fue de 2 a 6 horas. Se trataron profilácticamente con topiramato en un período

comprendido entre 4 y 6 meses. **Resultados.** Se pautó tratamiento con topiramato en dosis media de 2,65 mg/kg (1-4 mg/kg). Se detectaron 6 abandonos de la medicación por ausencia de efectividad o por efectos secundarios. Un 86% evidencia una mejoría de los síntomas. El 56% quedaron asintomáticos. Todos ellos con buena tolerancia. **Conclusiones.** El topiramato se evidencia como una alternativa a tener en cuenta en la profilaxis de las migrañas, especialmente en aquellos casos en los que han fracasado otras terapias. Las dosis bajas de medicación de 2-3 mg/kg han mostrado eficacia sin necesidad de dosis altas, lo cual conlleva un menor coste y la disminución de los efectos adversos, que con una pauta de introducción lenta han sido poco relevantes.

P42 – P60: NEUROCOGNITIVAS Y VARIAS

DISCUSIÓN: AULA 3A. SÁBADO 14. HORA: 11:00-12:30

MODERADORES: DR. F. MULAS DELGADO Y DR. F. MATEOS BEATO

P 42 Trastornos específicos del desarrollo del lenguaje: revisión de 34 observaciones

López-Sala A, Sans A, Sanguinetti A, Boix C, Colomé R, Campistol J Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. El trastorno específico del desarrollo del lenguaje (TEDL) se define por la presencia de funciones lingüísticas deficitarias con normalidad del desarrollo cognitivo no verbal, medio afectivo y social adecuados y ausencia de trastornos psicopatológicos. Se considera que la prevalencia del TEDL oscila entre un 1-7% y es más frecuente en niños que en niñas. En la actualidad se tiende a utilizar el término de TEDL en lugar de disfasia. **Objetivo.** Presentamos una serie de TEDL diagnosticados durante un período de 3 años (marzo de 2000 a marzo de 2003) en nuestro servicio. **Pacientes y métodos.** La muestra está compuesta por 34 sujetos (26 niños y 8 niñas) de una edad media de 10,1 años (intervalo: 7-16 años) que consultan por dificultades escolares. A todos ellos se les ha administrado una batería neuropsicológica con pruebas estandarizadas de rendimiento cognitivo global, atención, lenguaje oral y escrito, memoria y funciones ejecutivas. **Resultados.** Los subtipos de TEDL más frecuentes de nuestra serie son el fonológico-sintáctico y el léxico-sintáctico según la clasificación de Rapin y Allen (1988). **Conclusiones.** Los TEDL constituyen una patología prevalente. En los casos leves/moderados puede existir una evolución aparentemente muy favorable del lenguaje oral en los primeros años que lleve a considerarlos como trastornos benignos y transitorios. Los TEDL tienen siempre repercusiones en el rendimiento escolar y especialmente en el aprendizaje de la lectoescritura. Recomendamos una valoración especializada y seguimiento sistemático de todos los niños con retrasos significativos en la adquisición del lenguaje hasta al menos comprobar un correcto aprendizaje del lenguaje escrito.

P 43 Transiciones diagnósticas evolutivas en el trastorno específico del desarrollo del lenguaje

Crespo N, Narbona J Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Objetivos. Se pretende profundizar en las características evolutivas del trastorno específico del desarrollo del lenguaje (TEDL) o disfasia. **Pacientes y métodos.** En una muestra de extracción clínica formada por 42 niños disfásicos se ha estudiado el lenguaje en dos dimensiones: formal (fonología y morfosintaxis) y funcional (uso cognitivo y pragmático), a través de la evaluación neuropsicológica realizada en diferentes momentos evolutivos (media del tiempo de seguimiento: 3 años y 7 meses). **Resultados.** Dentro del TEDL se agrupan diferentes tipos de trastornos que se caracterizan por distintas combinaciones de discapacidad innata para la descodificación y codificación del lenguaje. Las características psicolingüísticas de seis sujetos de nuestra casuística varían en su curso evolutivo; en un momento dado sus dificultades afectan a unos componentes del lenguaje (su perfil clínico se corresponde a un grupo diagnóstico concreto) y posteriormente, afectan a otras dimensiones (su sintomatología es la correspondiente a la de otra categoría diagnóstica distinta). Todas estas transiciones observadas transcurren, en algún momento de su evolución, por el trastorno fono-

lógico-sintáctico, variedad del TEDL más frecuente en la población general disfásica. **Conclusión.** Un sujeto con TEDL puede pasar de una categoría diagnóstica a otra, puesto que se trata de distintas manifestaciones del mismo trastorno ligadas a variables evolutivas y de intervención psicopedagógica. Por consiguiente, es necesario un diagnóstico individualizado y un tratamiento centrado en la sintomatología del niño, no sólo como miembro de una 'etiqueta diagnóstica' concreta.

P 44 Trastornos generalizados del desarrollo. Características clíconeuroológicas

Rodríguez-Ferrón E, Martínez-Salcedo E, Sanguino L, Palazón I Hospital General Universitario. Alicante.

Introducción. Los trastornos generalizados del desarrollo (TGD) se caracterizan por un deterioro de la interacción social y de la comunicación, y un repertorio reducido de conductas e intereses. Este grupo incluye el trastorno autista, el síndrome de Asperger, el síndrome de Rett, el trastorno desintegrativo infantil y el TGD no especificado. La etiopatogenia todavía no se conoce bien. El diagnóstico en edades tempranas puede ser difícil. **Pacientes y métodos.** Presentamos una serie de 33 pacientes diagnosticados de TGD en nuestra consulta entre 1998 y 2002, y realizamos un estudio estadístico descriptivo sobre sus características clínicas desde el punto de vista neurológico. **Resultados.** La edad media fue de 3 años, y la relación varón/mujer, 9:1. El motivo de consulta más frecuente fue retraso psicomotor o de lenguaje (45%). Sólo el 6% presentó adecuado nivel cognitivo. 64% presentaron síntomas de ansiedad, pero sólo 30% trastornos del sueño, 15% autolesiones y 60% estereotipias. Hubo regresión del lenguaje en el 12%, entre los 15 y 20 meses de edad. El 9% presentó hipotonía. 30% presentaron alteración en el EEG, pero sólo 6% tuvo crisis epilépticas. Otras exploraciones complementarias fueron mayoritariamente normales. Incluimos 4 pacientes con síndrome de Asperger y un síndrome de Rett atípico. **Discusión.** Destacamos en nuestra serie la alta relación varón/mujer, el escaso número de pacientes con funciones cognitivas adecuadas a su edad, la alta prevalencia de alteraciones EEG, la normalidad de otras exploraciones complementarias y el bajo nivel de sospecha diagnóstica con que se nos remiten los pacientes.

P 45 Síndrome de déficit de atención e hipertrofia de ganglios basales

Martínez-Granero MA, García-Pérez A, Bueno A, Rafia S, Rivas JC, Bonet B Fundación Hospital Alcorcón. Madrid.

Introducción. El síndrome de déficit de atención con hiperactividad (SDAHA) es un trastorno frecuente en cuya patogenia se ha propuesto una disfunción del circuito frontoestriatal derecho. Se han encontrado alteraciones morfológicas en los caudados y sustancia blanca frontal. Presentamos un caso que asocia anomalías malformativas (hipertrofia) de los núcleos de la base, que no hemos encontrado descrito previamente. **Caso clínico.** Niño de 8 años remitido por sospecha de SDAHA. Refieren incapacidad para mantener la atención, se levanta continuamente, molesta a sus compañeros. Muy activo, inquieto, desobediente, extravertido. Mejoría importante con metilfenidato. RM cerebral: núcleos basales mal configurados y asimétricos; caudados hiperdesarrollados, fundamentalmente en el cuerpo (derecho de 18 x 9 mm); núcleos lenticulares engrosados, sobre todo el derecho; separación anterior entre núcleos caudado y putamen obliterada en el lado izquierdo (no se visualiza brazo anterior de la cápsula interna) y disminuida en el derecho. Cariotipo y estudio cardiológico: normal. WISC-R: CI verbal 71, CI manipulativo 70 (límite normal-bajo). **Discusión.** En el SDAHA se han descrito alteraciones morfológicas cerebrales: ausencia de la asimetría normal de los caudados (izquierdo > derecho), por menor tamaño del izquierdo y disminución de la sustancia blanca frontal derecha, sobre todo en los casos respondedores al metilfenidato. Estudios de flujo sanguíneo cerebral regional han mostrado una disminución del flujo en la región estriatal. Estos hallazgos apoyan la hipótesis de la disfunción frontoestriatal. Un aumento del tamaño de los núcleos basales se ha descrito en el síndrome velocardiofacial, en esquizofrénicos tratados con neurolepticos clásicos y en trastornos neuropsiquiátricos asociados a

infección estreptocócica (PANDAS). *Conclusión.* El caso presentado, con criterios clínicos de SDAH y anomalías malformativas (hipertrofia) de los núcleos basales apoya la hipótesis de la implicación de éstos en la fisiopatología del SDAH.

P 46 Estudio neuropsicológico de niños afectados de cardiopatías congénitas no intervenidas

Blanco B, Rufo-Campos M, Rufo-Muñoz M, Rojas-Pérez I, Gómez de Terreros M, Grueso J, Álvarez A, Gómez de Terreros I, Gil-Fournier M Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivo. Este estudio se llevó a cabo para evaluar desde un punto de vista psicológico y neurológico la situación de los recién nacidos que padecen una cardiopatía congénita, antes de ser tratados quirúrgicamente. Posteriormente se comparó este grupo de pacientes con otro grupo de 21 niños considerados sanos. *Pacientes y métodos.* Durante un período de tres años se estudió a todos los recién nacidos ($n = 119$) afectados de cardiopatías congénitas ingresados en la Unidad de Neonatología de nuestro hospital, de los que se habían eliminando previamente todos aquellos niños cardiopatas con cromosomopatías o síndromes polimalformativos con posible afectación cerebral y aquellos otros cuya estancia hospitalaria hubiera sido inferior a 7 días. El desarrollo psicológico fue evaluado mediante hitos evolutivos procedentes de la escala observacional del desarrollo (EOD), que nos proporciona un porcentaje de elementos adquiridos en diversas áreas. El comportamiento fue evaluado mediante el registro observacional de determinados patrones de conducta. El estudio neurológico se basó en un detallado examen neurológico neonatal, realizado por personas adscritas a la Sección de Neurología Infantil de nuestro hospital, en el que se tuvieron en cuenta las distintas conductas del recién nacido: reactiva, prensora, comunicativa y afectiva. *Resultados.* Se trataba de 64 varones y 55 mujeres con una edad media de $10 \pm 5,7$ días de edad. La población de niños afectados de cardiopatía estudiada se dividió con posterioridad en dos grandes grupos en función de que precisasen o no una urgente intervención quirúrgica. Se pudo observar que los niños sanos obtuvieron una puntuación más alta en las distintas áreas de desarrollo que los dos grupos de cardiopatas; la coordinación motora era la que mostraba unos datos diferenciales más significativos. Los pacientes que precisaron una intervención urgente tenían una menor incorporación provocada por la tracción, estadísticamente significativa, y se movían menos que el resto, como resultado de los elementos de actividad. Desde el punto de vista neurológico, el único parámetro que tuvo una alteración significativa fue el tono muscular, que se encontraba globalmente disminuido en el 64,4% de todos los pacientes. *Conclusiones.* Los neonatos que van a ser intervenidos en el período neonatal ya presentaban anteriormente de forma significativa cierta fragilidad y escasos recursos energéticos, una disminución de la actividad general, tanto en situaciones de manipulación como en situaciones espontáneas, y un tono hipotónico y retraso en el desarrollo motor. Los datos indican la existencia de una desorganización de sus conductas y de sus funciones fisiológicas, siendo evidente esta desorganización en la dimensión motora.

P 47 Deterioro neurocognitivo asociado al tratamiento con oxcarbacepina

Lorenzo G, Castañeda C, Montilla S, Galán J, Quintana P, Sáez J, Paradinas F Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. Son bien conocidos los efectos adversos sobre el SNC de los fármacos antiepilépticos (FAE) clásicos, y escasos los estudios que recogen los efectos neuropsicológicos de los nuevos FAE. *Caso clínico.* Niño de 9 años y 8 meses con hemiparesia congénita por quiste porencefálico en territorio de arteria cerebral media izquierda, que desarrolló síndrome de West a los 7 meses de vida, con evolución favorable tras tratamiento con vigabatrina. A los 6 años, tras 5 años y medio sin crisis, y habiéndose normalizado el EEG, se suspendió el tratamiento anticonvulsivo. Un año más tarde inició con crisis parciales motoras durante el sueño, apreciándose una actividad paroxística de punta-onda en región frontotemporal izquierda. Se inició tratamiento con carbamacepina; ante la recurrencia de las crisis se asoció clobazam,

y al repetirse las mismas, se sustituyó carbamacepina por oxcarbacepina (OXC). Tras introducir OXC no se objetivaron nuevas crisis, pero 6 meses después los padres detectaron deterioro neuropsicológico y el EEG evidenció un patrón de punta-onda lenta continua durante el sueño no REM; en el test de WISC se observó una puntuación global de 60 (CI verbal: 55; CI manipulativo: 77). Se suspendió OXC y se mantuvo clobazam; nueve meses más tarde el paciente no ha desarrollado nuevas crisis, el EEG de sueño sólo muestra una mejoría parcial del trazado, y el niño ha experimentado una notable recuperación neuropsicológica (CI global: 91; CI verbal: 100; CI manipulativo: 83). *Conclusión.* Presentamos nuestra experiencia en un paciente con deterioro neuropsicológico tras introducción de OXC, con normalización clínica tras retirada de la medicación.

P 48 Deterioro cognitivo reversible asociado a antiepilépticos

Boix C, Sans A, Colomé R, López-Sala A, Sanguinetti A, Sanmartí FX, Conill J, García-Cazorla A, Campistol J Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. Los trastornos cognitivos en la epilepsia son frecuentes y tienen un origen multifactorial. Es conocido que los fármacos antiepilépticos (FAE) pueden influir negativamente en el funcionamiento cognitivo. El riesgo de efectos adversos aumenta con la politerapia y los niveles plasmáticos elevados. Existe la posibilidad de cuadros tóxicos graves, no dosisdependientes, probablemente resultado de una susceptibilidad individual. Presentamos cuatro observaciones de deterioro cognitivo en relación a FAE. *Casos clínicos.* Grupo de cuatro observaciones de edades comprendidas entre los 10 y 16 años, tres con diagnóstico de epilepsia parcial y uno con epilepsia generalizada. El tratamiento en el momento de iniciar el deterioro cognitivo era etosuximida y fenobarbital (caso 1), carbamacepina y fenitoína (caso 2), valproato y topiramato (caso 3), y carbamacepina, vigabatrina y topiramato (caso 4). En ningún caso se observaron signos hematológicos de toxicidad. En tres observaciones había un buen control clínico y EEG. En el caso 4 persistían crisis y anomalías paroxísticas EEG. A todos ellos se les practicó estudio neuropsicológico en el momento agudo y de forma evolutiva. En tres pacientes (casos 1, 3 y 4) se observó un cuadro de demencia con un patrón de afectación cerebral difusa. El caso 2 presentó un déficit aislado de memoria. El cambio terapéutico supuso una clara mejoría en las funciones cognitivas. Al año se observaron en todos los casos déficit atencionales y en funciones ejecutivas especialmente. Es difícil conocer si se trata de déficit residuales o premórbidos. *Conclusiones.* Los efectos adversos de los FAE son frecuentes con el uso de altas dosis y especialmente en politerapia. Existen cuadros de toxicidad en relación a susceptibilidad individual que no son predecibles. Ante un paciente epiléptico en tratamiento que presente un deterioro cognitivo progresivo hay que tener en mente la posibilidad de demencia en relación a FAE.

P 49 Trastornos de salud mental en niños con epilepsia grave resistente a fármacos

Sánchez-Carpintero R, Wright I, Neville BGR Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona. Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital, UCL. London, UK.

Objetivo. Explorar el riesgo de padecer trastornos de salud mental en niños y adolescentes con epilepsia grave resistente a fármacos (EGRF), empleando el cuestionario SDQ (cuestionario de capacidades y dificultades). El segundo objetivo es evaluar la contribución relativa de la epilepsia y las dificultades cognitivas (DC) a los problemas de salud mental. *Pacientes y métodos.* Comparación de las puntuaciones obtenidas en el cuestionario SDQ en 30 niños con EGRF (edad media: 13,5 años), con las puntuaciones en la población normal en una muestra de 10.298 niños (www.sdqinfo.com). Comparación de las puntuaciones obtenidas en SDQ en un grupo con EGRF activa + DC ($n = 10$; edad media: 15,4; cociente intelectual -CI- medio: 65,8) con las obtenidas por dos grupos de niños de la misma edad y CI, uno con EGRF inactiva + DC ($n = 8$; edad media: 15,4; CI: 70) y otro con sólo DC, sin epilepsia ($n = 11$; edad media: 17,1; CI: 64,5). *Resultados.* Las puntuaciones totales en SDQ fueron mayores en niños con EGRF que en la población

general (diferencia media: 9,4; IC 95%: 6,93-11,87), $p < 0,001$, indicando que tienen más riesgo de padecer trastornos de salud mental. Las tres muestras seleccionadas puntuaron más alto que la población general en SDQ ($p < 0,05$); sin embargo, no hay diferencias significativas entre los tres grupos ($p = 0,418$). **Conclusiones.** Niños y adolescentes con EGRF tienen mayor riesgo de padecer trastornos de salud mental que la población general. El riesgo en niños con EGRF controlada + DC o no controlada + DC, y niños con sólo DC es similar, indicando que probablemente son ambos –las alteraciones cognitivas y la epilepsia– los factores que contribuyen al riesgo de padecer trastornos de salud mental.

P 50 Revisión de crisis febriles posvacunales

Fons MC, López MJ, Navarro C, Lázaro A, Zambudio I
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

Introducción. Las convulsiones febriles son crisis cerebrales precipitadas por hipertermia en niños previamente sanos y están descritas como reacciones secundarias a la administración de vacunas. **Objetivo.** Revisión de las crisis cerebrales cuya etiología pudiera relacionarse con la administración de vacunas. **Pacientes y métodos.** 20 casos presentaron una crisis neurológica coincidiendo con fiebre, en relación a la administración de vacunas. 10 fueron varones y 10 mujeres. Difteria-Tetanos-Pertussis (DTP) en siete y triple vírica (TV) en 13. La media de tiempo desde la administración de la vacuna y la presentación de la crisis neurológica fue de 30 h en la DTP y de 9,5 días en la TV. **Resultados.** Las manifestaciones neurológicas consistieron en 19 crisis generalizadas: hipotónicas, tónicas, tonicoclónicas y 1 hemigeneralizada. La duración de las crisis fue breve en 16 pacientes, 4 presentaron estatus y 1 presentó dos crisis en el mismo proceso. AP: sin antecedentes (15), antecedentes de manifestaciones neurológicas (5). AF: Ssn antecedentes familiares (17), con convulsiones febriles (1), epilepsia (2). Evolución y seguimiento a largo plazo: favorable (15); 5 casos presentaron complicaciones: convulsión febril (2) y encefalopatía (3). **Conclusiones.** a) Las vacunas utilizadas actualmente, son eficaces y seguras, pero pueden aparecer reacciones adversas tras su administración, cuyo riesgo es mayor y más grave en pacientes con antecedentes de patología neurológica crónica; b) Se debe aconsejar la administración de antitérmicos profilácticos los días posteriores a la vacunación con riesgo de aparición de picos febriles (2 días en DTP y 7-14 días en TV).

P 51 Prevención de nuevos episodios de convulsiones febriles con diacepam oral

Gimeno-Ballester J.
Centro de Salud de San Adrián. Navarra.

Objetivo. Analizar la eficacia del diacepam oral como tratamiento profiláctico de las recurrencias de las convulsiones febriles, durante nuevos episodios febriles, en nuestra población. **Pacientes y métodos.** Estudiamos de modo retrospectivo una población de 1.314 niños, durante un período de 5 años, desde 2002 hasta 1997. Tras la primera convulsión febril se explicaba a los padres la benignidad del proceso, así como el tratamiento profiláctico a emplear, en adelante, con diacepam oral (0,25 mg/kg/dosis) administrado cada 8 h, cuando presentaran los pacientes temperatura axilar superior a 38 °C. **Resultados.** En total fueron 14 niños (1% de la población) con al menos un episodio de convulsión febril. El 64,3% presentaron un episodio único, el 21,4% presentaron dos episodios y el 14,3% presentaron tres o más episodios. Los efectos secundarios referidos en el 43% fueron hiperactividad o letargia, que desaparecieron al suspender el tratamiento. Analizadas las recurrencias encontramos que, o bien los padres no habían percibido la fiebre de su hijo, o bien la dosis de diacepam administrada era menor de la prescrita. **Conclusión.** Comparados los resultados de recurrencias de nuestra serie con otras series publicadas, en las que se administraba diacepam oral frente a placebo sin encontrar diferencias significativas, los resultados son similares. Concluimos que el tratamiento profiláctico con diacepam oral puede no ser útil en la población general, si bien habrá que individualizar en qué pacientes puede ser efectivo y concienciar a los padres para que administren correctamente el tratamiento profiláctico a esos niños.

P 52 Valor del SPECT cerebral en el diagnóstico de epilepsias focales con ausencia de representación en el EEG

Carratalá F, Galiano J, Rocamora V, Verdú J
Hospital Universitario San Juan. Alicante.

Introducción. Los focos epilépticos que se asientan en regiones subcorticales o rostrales del encéfalo son de difícil detección por los montajes habituales del EEG. La utilización del SPECT cerebral con ⁹⁹Tc-HMPAO puede identificar áreas de hipo/hiperperfusión que justifiquen el origen epiléptico de cuadros paroxísticos sin representación en el EEG. **Casos clínicos.** Descripción de dos casos con fenómenos paroxísticos sin representación en el EEG. Caso 1: varón de 10 años y 6 meses que presenta fenómenos paroxísticos nocturnos que le producen automatismos de la mano derecha golpeando sobre el pecho. EEG, TAC y RM normales. SPECT: hipoperfusión temporal izquierda. La carbamacepina (CBZ) produjo remisión del cuadro, pero reacción cutánea. La administración de otros fármacos antiepilépticos no indujo una remisión similar. A los tres años se produce una positivización multifocal del EEG. Caso 2: varón de 12 años que presenta cuadros de cefalea recurrente con sensación de mareo y vértigo que acaban con pérdida de conciencia, pasando de una frecuencia de 1 a la semana a 4 al día en el plazo de un mes. Los estudios de EEG, RM, fondo de ojo, neurometabólicos y ecocardiograma son normales. La persistencia del cuadro se manifiesta ante la exposición a luces intermitentes. Al año, la revisión de las pruebas sigue siendo negativa. SPECT en fase de estimulación luminosa: hiperperfusión de los núcleos de la base. SPECT basal interictal: hipoperfusión de los núcleos de la base. Remisión del cuadro con la administración combinada de valproato y CBZ. **Conclusión.** El SPECT realizado en diferentes condiciones clínicas pone en evidencia focalidades epilépticas no detectables por modalidades convencionales.

P 53 Distonía familiar focal no progresiva y mutación DYT1 (9q34)

Yoldi M, Durá T, Hernández T, Gallinas F
Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. La distonía primaria es poco común en la infancia e incluye formas generalizadas, segmentarias y focales. La genética molecular ha identificado los genes responsables de doce tipos de distonías, habiéndose relacionado la mutación DYT1 (9q34) con la distonía generalizada. Se presentan dos pacientes (padre e hija) con distonía focal no progresiva y mutación DYT1, pero con una expresividad clínica heterogénea. **Caso clínico.** Niña de 13,8 años de edad que consulta por presentar distonía postural en el pie izquierdo (al iniciar la marcha adopta una actitud en equino-varo) de dos años de evolución. Su padre refiere contracción muscular de mano y antebrazo al escribir (espasmo del escribiente) desde los 9 años de edad. No consanguinidad familiar. Embarazo y parto normales. Rendimiento escolar normal. Exploración neurológica y sistémica normal. Exámenes complementarios normales (hemograma, bioquímica, amonio, lactato, piruvato, enzimas musculares, cobre, ceruloplasmina, aminoácidos, ácidos orgánicos en orina, PEATC, visuales y somatosensoriales, EEG, EMG, ENG, RM craneal y medular). Resultados con levodopa, anticolinérgicos, carbamacepina y gabapentina negativos, pero con toxina botulínica (tibial posterior y sóleo) aceptables. Estudio genético (padre e hija): portadores heterocigóticos de la delección GAG del gen DYT1 (9q34). **Conclusión.** La paciente y su padre presentan una mutación DYT1 que los haría susceptibles de padecer una distonía generalizada; sin embargo, ambos presentan formas focales: el padre, un espasmo del escribiente, y la hija, un pie distónico. La mutación DYT1 es un problema hereditario de transmisión dominante y penetrancia variable y, obviamente, con una expresividad clínica heterogénea que sugiere la implicación de otros factores moduladores.

P 54 Torticolis paroxístico benigno de la infancia: descripción clínica de 8 casos

Benac M, Tomás M
Hospital de Sagunto. Valencia.

Introducción. Snyder describe el torticolis paroxístico benigno de la infancia (TPB) como episodios recurrentes de rotación e inclinación de

cabeza, que puede acompañarse de tortipelvis y retrocolis. Hay pocos casos descritos de este síndrome, funcional y benigno, asociado a historia familiar de migraña. Se han descrito alteraciones de canales iónicos como causa de ciertos trastornos periódicos funcionales, por lo que interesa la caracterización clínica para su mejor clasificación. **Objetivo.** Describir las características clínicas de 8 casos de TPB comparándolas con lo publicado. **Pacientes y métodos.** Revisión de las características y curso clínico de los casos de TPB, diagnosticados en los últimos 8 años en dos hospitales comarcales. **Resultados.** Cabe destacar un caso que se relaciona con una determinada postura, dos con crisis frecuentes y duraderas, y dos con dos formas de presentación: una periódica, frecuente y prolongada, y otra paroxística brusca, breve e intensa. **Conclusión.** Los datos clínicos son comparables a los descritos en la bibliografía. La caracterización clínica de estos fenómenos periódicos parece de interés para su mejor clasificación etiopatogénica.

P 55 Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica y síndrome de Reye

Blanco B, Rufo-Campos M, Rufo-Muñoz M, Parrilla J, Pérez-Pérez M
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG) es un error congénito del metabolismo de la leucina y de la síntesis hepática de cuerpos cetónicos. Existe una deficiente o ausente actividad de la enzima 3-hidroxi-3-metilglutaril CoA liasa (HMG-CoA-L). Su herencia es autosómica recesiva y el *locus* génico se sitúa a nivel 1 pter-p33. La presentación clínica puede ser en el período neonatal y en otras ocasiones semejando un síndrome de Reye. **Caso clínico.** Niño de 12 meses de edad que ingresó en la unidad de cuidados intensivos pediátricos por afectación importante del nivel de conciencia e insuficiencia hepática aguda. Durante las 48 horas previas presentó fiebre, vómitos y somnolencia progresiva, junto a un episodio de pérdida de nivel de conciencia con hipotonía global. La clínica presentada por el paciente, compatible con el diagnóstico de síndrome de Reye, indicó instaurar ventilación mecánica, infusiones hipertónicas de glucosa, aporte de bicarbonato y tratamiento del fallo hepático con vitamina K, neomicina y enemas de lactulosa. Ante la alta sospecha de una acidemia orgánica como causa del cuadro clínico, se asoció inicialmente carnitina en dosis de 150 mg/kg/día, que se continuó una vez confirmado el déficit enzimático junto con una dieta exenta de leucina. **Conclusiones.** El diagnóstico de síndrome de Reye obliga a excluir posibles procesos metabólicos subyacentes entre los que se encuentran, además de las acidemias orgánicas, los defectos del ciclo de la urea, de la betaoxidación de los ácidos grasos, de la cadena respiratoria y del metabolismo de los carbohidratos. La detección precoz de la HMG es importante, ya que el correcto tratamiento en la fase aguda es fundamental para alcanzar un desarrollo psicomotor normal.

P 56 Complicaciones neurológicas tardías del tratamiento oncoquirúrgico de un astrocitoma de III ventrículo

Carratalá F, González R, Mateo MJ
Hospital Universitario San Juan. Alicante.

Introducción. Las reacciones graves tardías de los tratamientos oncológicos del SNC son infrecuentes (0,1-5%). Su evolución insidiosa hace que se identifiquen tardíamente y que las opciones terapéuticas sean escasas. **Caso clínico.** Descripción de la involución neurológica de una paciente intervenida y tratada con quimioterapia + radioterapia. A los 13 años y 6 meses acude a consultas externas por cefaleas de tres meses, agravadas en las dos últimas semanas. Con RM se detecta una masa de línea media que afecta al III ventrículo. Tras resección subtotal de la pieza, que resulta ser un astrocitoma anaplásico del III ventrículo, y derivación ventriculoperitoneal, en un segundo tiempo se aplica supresión medular y trasplante de MO, radioterapia y quimioterapia. Tras la fase de remisión se observan trastornos del comportamiento (infantilismo) y reacciones de conversión de carácter respiratorio a la edad de 15 años. Inicia rechazo de la alimentación y se objetiva un déficit endocrinológico múltiple simultáneo. A los 16 años se evidencia dificultad en el aprendizaje y la presencia de un cuadro regresivo de sus capacidades intelectuales. A los 17 presenta sordera evolutiva neurosensorial y descenso de la agudeza visual, que progresa hacia la cofosis, con una estabilización de la capacidad visual de la paciente. La neuroimagen muestra una estabilización de la imagen

residual tumoral y la presencia de un patrón progresivo de atrofia cortical, y a la edad de 18 años la confirmación de hiperecos periventriculares anormales. **Conclusión.** La paciente ha presentado una combinación de secuelas intelectuales, alteraciones neuroendocrinológicas, leucoencefalopatía necrotizante y lesiones del SNP

P 57 Evolución tórpida de un caso de déficit de 2-metil-3-hidroxi-butiril-CoA-deshidrogenasa

Beseler B, Pérez-Cerdá C, Paricio J, Santos L, Sánchez-Palomares M, Benlloch MJ, Landa L
Hospital Marina Alta. Alicante.

Objetivo. Presentar el caso de un niño portador del déficit de 2-metil-3-hidroxi-butiril CoA deshidrogenasa (MHBD), mostrar las diferencias con el único caso publicado hasta ahora, así como la importancia de su diagnóstico. La MHBD es una enzima que participa en la oxidación de ácidos grasos ramificados y en el metabolismo de la isoleucina, cuyo déficit se ha descrito recientemente. **Caso clínico.** Presentamos un niño con retraso en todas las áreas del desarrollo, hipoglucemia sintomática neonatal sin acidosis ni cetosis, en cuyo estudio inicial se encontró aumentada la excreción urinaria de ácido 2-metil-3-hidroxi-butírico y de tigililglicina, aumento en sangre de piruvato y lactato, y niveles de carnitina libre normal y de carnitina total ligeramente aumentada. Estos resultados inicialmente sugirieron una deficiencia de 3-cetotiolasa, pero la evolución clínica del niño, con práctica ausencia de adquisiciones en todas las áreas y aparición de crisis mioclónicas, condicionaron un replanteamiento diagnóstico y nuevas determinaciones analíticas, incluida la actividad de MHBD en fibroblastos, que se encontró francamente disminuida. Tras el diagnóstico se instauró dieta con restricción de isoleucina y se constató disminución de los niveles de Ac. 2-Me-3-OH-butírico y tigililglicina en orina, pese a lo cual la evolución fue tórpida con deterioro progresivo y fallecimiento a la edad de 18 meses. **Conclusiones.** El déficit de MHBD se ha identificado recientemente; es un trastorno ligado al cromosoma X, con posible diagnóstico prenatal en el primer trimestre de gestación, por lo que su identificación se hace imprescindible para poder establecer adecuado asesoramiento a las familias portadoras.

P 58 Enfermedad de Menkes en lactante con artrogriposis

Martínez-Martín C, Cerezo MJ, Amigo C, González Gutiérrez-Solana L, Ruiz M, García-Peñas J
Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La enfermedad de Menkes es un raro trastorno del transporte intracelular de cobre, recesivo ligado a X. Puede ser causa de crisis intratables en el lactante. **Caso clínico.** Varón de 44 días de vida con antecedentes familiares de encefalopatía epiléptica en un hermano y antecedentes personales de artrogriposis múltiple en miembros inferiores. Ingresa en el Servicio de Neurología por presentar crisis parciales motoras que, en su evolución, se hacen intratables, con empeoramiento del contacto, hipertonía en miembros e hipotonía axial, así como aparición de pelo ralo, tosco y grisáceo. El electroencefalograma mostró enlentecimiento de la actividad basal progresivo con paroxismos multifocales. La RM cerebral fue normal al inicio y presentaba atrofia cerebral difusa y colecciones subdurales crónicas tras 3 meses. En la angio-RM se objetivó tortuosidad de vasos y vasos supernumerarios. Los valores de cobre y ceruloplasmina séricos, repetidos, estaban muy disminuidos (también en el hermano), lo que permitió el diagnóstico de enfermedad de Menkes. Falleció a los pocos meses. **Conclusiones.** a) La enfermedad de Menkes debe investigarse en cualquier lactante con crisis intratables; b) Su diagnóstico permite un diagnóstico prenatal o familiar. En nuestro caso ayudó a clarificar el origen de la encefalopatía epiléptica que presentaba su hermano; c) La asociación con artrogriposis múltiple no se había comunicado previamente.

P 59 Gangliosidosis GM1 tipo 2. Aportación de un caso

Orellana C, Martínez-Peñuela A, Aquerreta D, Pardo J, Narbona J
Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Objetivos. Describir las peculiaridades clinicoradiológicas de un paciente con diagnóstico de gangliosidosis GM1 tipo 2. **Caso clínico.**

Varón que consultó a los 11 años y 10 meses por estancamiento del desarrollo psicomotor a los tres años y ulterior regresión lentamente progresiva. Actualmente tiene atención lábil, mirada fugaz y saltona, fenómenos de adherencia manual y oral, apraxia manual y esterotipias de frotamiento-retorcimiento de las manos. Emite unas 20 palabras. Distonía y espasticidad en extremidades inferiores, apraxia de la marcha y fenómeno de *freezing*. La radiología muestra aumento de distancia entre las tablas de la calota, disminución de la altura de los cuerpos vertebrales, vértebras cuneiformes, anterolistesis de L3-L4 y L4-L5 y deformidad de cabezas femorales. RM medular normal. Microscópicamente, la médula ósea está constituida por 50% de tejido adiposo; entre el tejido hematopoyético se observaron abundantes células grandes de aspecto macrofágico, con uno o varios núcleos centrales o desplazados a la periferia. El citoplasma es granular o estriado, basófilo, con aspecto de papel arrugado y moderada PAS-postividad. Ultraestructuralmente, las células tenían citoplasma grande ocupado por tres tipos de lisosomas: clásicos, cuerpos cebras lipoides y cuerpos tubulares. El análisis enzimático en leucocitos y en suero confirmó déficit de betagalactosidasa. **Conclusiones.** La disostosis múltiple orientó inicialmente el diagnóstico de este paciente. Desde el punto de vista neuropsicológico destaca un síndrome próximo al de Klüver y Buzy. La forma 2 de la gangliosidosis GM1 es rara, y nuestro paciente presenta rasgos comportamentales peculiares, no señalados en la bibliografía. Actualmente recibe tratamiento sintomático.

P 60 Estudio cooperativo en retraso mental de origen genético

Tejada I, Artigas J, Milá M, Martínez-Castellano F, Guitart M, Ramos J, Glover G, Fernández-Carvajal I, De Diego Y
Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético (GIRMOGEN).

Objetivos. a) Constitución de una red temática de Retraso Mental de Origen Genético (RMOG) en España; b) Establecimiento de protocolos comunes y normalizados de trabajo; c) Realización de un registro nacional de familias españolas con RMOG; d) Clasificación etiológica de los pacientes con RMOG; e) Estimación de la prevalencia de diversos tipos de retraso mental sindrómico y no sindrómico en España; f) Creación de una base de datos de ADN y mutaciones en estas familias; g) Estudio extenso sobre el síndrome X frágil en nuestro país; h) Estudio de otros síndromes que producen retraso mental; i) Organizar un programa de formación. **Metodología.** Cada objetivo está implementando una estrategia específica, derivada de las aportaciones y consenso entre los diferentes grupos. **Resultados.** En el momento actual se ha establecido un protocolo común de recogida de datos relativos a aspectos epidemiológicos, dismorfológicos, y cognitivo-conductuales de los pacientes detectados en los distintos implicados. **Conclusión.** Si bien el funcionamiento del grupo está en sus inicios, se puede contemplar como la iniciativa más importante, hasta la fecha en nuestro país, dirigida al estudio del retraso mental de base genética.

Índice de Autores

- Abenia-Usón MP, 186
 Abió S, 167
 Aguilera MA, 187
 Aguilera S, 182
 Alenda C, 183
 Aleu M, 185
 Alfaro B, 176
 Almeida R, 176
 Alonso B, 167, 168
 Alonso JA, 188
 Álvarez A, 193
 Álvarez-García E, 175, 180
 Álvarez-Marcos R, 187
 Álvarez-Moreno A, 184
 Alvez F, 178
 Alzina V, 164
 Amengual E, 168
 Amián A, 190
 Amigo C, 195
 Amo R, 190, 191
 Andrés M, 176, 191
 Aquerreta D, 195
 Aquino L, 174
 Aracil A, 166, 183
 Arcocha J, 182
 Arellano M, 187
 Armenta D, 175
 Arteaga R, 164, 179
 Artieda J, 184
 Artigas J, 165, 171, 172, 175, 180, 185, 196
 Artuch R, 166, 169, 183
 Azcón P, 189
 Azcona C, 164, 171
 Aznar G, 169, 181
 Baas F, 170
 Baiget M, 183
 Bajo-Delgado A, 168, 177, 181
 Balaguer A, 180
 Ballesca M, 185
 Balseiro J, 173
 Baquero M, 187
 Barbero P, 191
 Barrionuevo JL, 169
 Bastero P, 184
 Bella R, 175
 Belmonte F, 173
 Benac M, 188
 Benac M, 194
 Benavides R, 169, 177, 183
 Benlloch MJ, 195
 Bergua JM, 175
 Bernal A, 186
 Bernaola E, 190
 Bertó J, 182
 Beseler B, 195
 Bestué M, 169
 Blanch MA, 174
 Blanco B, 193, 195
 Blanco O, 184
 Boix C, 165, 170, 181, 192, 193
 Boldova C, 167
 Bonet B, 192
 Brandstrup KB, 166
 Bretón P, 164
 Briones P, 183
 Brockington M, 169
 Brun C, 165, 171, 172
 Bueno A, 192
 Bueno I, 183
 Bueno M, 182
 Cabrerizo R, 177, 181, 186
 Cáceres A, 186
 Calvo MR, 168, 177
 Camacho A, 166, 168, 191
 Camino R, 187, 188
 Campistol J, 165, 166, 168, 170, 171, 174, 176, 177, 181, 182, 187, 192, 193
 Campos J, 166
 Camprubí M, 180
 Cano R, 175
 Capablo J, 169
 Carbonell J, 185
 Cardo E, 168, 170, 172
 Carrasco MA, 187
 Carratalá F, 172, 178, 194, 195
 Casas C, 173, 189
 Casero J, 172
 Castañeda C, 193
 Castelló ML, 176, 191
 Castilla J, 168
 Castro de Castro P, 166, 167
 Castro-Conde R, 177
 Castro-Gago M, 178, 184
 Cazorla MR, 188
 Cerezo MJ, 195
 Chandler D, 170
 Cobas J, 188
 Collantes A, 187, 188
 Colomé R, 165, 170, 192, 193
 Colomer J, 169, 170, 174, 177
 Conill J, 177, 179, 183, 193
 Crespo A, 188
 Crespo N, 192
 Cruz G, 187
 Cuadrado M, 182
 Cusí V, 168
 De Azúa B, 168
 De Diego Y, 196
 De Felipe M, 169, 177
 De la Peña P, 166
 De las Cuevas I, 164
 Delgado MA, 183, 184, 185, 190
 Delgado-Marqués MP, 177, 178
 Díaz C, 166
 Díaz-Gómez A, 174
 Díaz-Rodríguez E, 185
 Díaz-Suárez M, 181, 186
 Díez A, 164
 Díez I, 176
 Doménech E, 177
 Domingo MR, 173, 189
 Duque R, 184
 Durá T, 188, 190, 194
 Eiras J, 186
 Eiris J, 166, 178, 184, 184
 Escofet C, 175, 180, 185
 Escofet E, 171
 Escolano E, 164
 Escorza J, 164
 Escudero F, 189
 Escudero J, 187
 Escudero N, 173
 España T, 186
 Espino M, 182
 Esteba M, 185
 Estefanía R, 190
 Eulalia de Muga M, 170
 Falero MP, 188
 Fernández C, 167, 168
 Fernández-Álvarez E, 179, 180
 Fernández-Aparicio A, 185
 Fernández-Bustillo J, 184
 Fernández-Carvajal I, 196
 Ferrando Lucas MT, 172, 186, 187
 Figueiras R, 180
 Figueiroa S, 176
 Fiol M, 190
 Fons MC, 183, 194
 Fornell J, 175, 180
 Fortuny C, 176
 Franco C, 189
 Fuertes S, 190, 191
 Fusté E, 171
 Gabau E, 165, 185
 Gaboli M, 164
 Galán J, 193
 Galatea M, 190
 Galiano J, 178, 194
 Gallinas F, 188, 194
 Galván M, 166, 183
 Galván-Manso M, 177
 Gama de Sousa S, 176
 Garáizar C, 179, 180
 García-Ascaso M, 191
 García-Bargo D, 187
 García-Bodega O, 181, 186
 García-Cazorla A, 168, 174, 181, 182, 187, 193
 García-López A, 189
 García-Martínez E, 188
 García-Mateos E, 175
 García-Nieto ML, 165
 García-Nonell K, 165, 171
 García-Peñas J, 166, 179, 195
 García-Pérez MA, 182, 192
 García-Ramos R, 191
 García-Ribes A, 165, 179, 190
 García-Ruiz P, 180
 Garzo MC, 182
 Gaspar A, 179
 Gassió R, 171
 Gastesi M, 180, 190

- Gean E, 187
 Gil M, 188
 Gil-Fournier M, 193
 Gimeno-Ballester J, 194
 Girós M, 174
 Gisbert J, 186
 Glover G, 196
 Gómez de Terreros I, 193
 Gómez de Terreros M, 193
 Gómez-Gosálvez F, 185
 Gómez-Santacristina E, 187
 Gómez-Ullate J, 164
 González Gutiérrez-Solana L, 195
 González R, 195
 González V, 191
 González-Barredo Y, 189
 González-Campo C, 177, 179
 González-García MJ, 175
 González-Hidalgo M, 189
 Granados MA, 188
 Grimalt MA, 190, 191
 Grueso J, 193
 Guerrero M, 166
 Guerrero-Hernández J, 191
 Guicheney P, 169
 Guitart M, 196
 Gurbindo MD, 182
 Gutiérrez-Solana L, 166, 179
 Guzmán J, 187
 Haro J, 188
 Hermana T, 190
 Hernández M, 189
 Hernández S, 191
 Hernández T, 188, 190, 194
 Hernández-Lagunas T, 180
 Hernández-Martínez M, 173
 Hernández-Sousa I, 180
 Herraiz T, 177
 Herranz JL, 164, 179
 Herrera M, 191
 Hervás JA, 168
 Ibáñez I, 190
 Iribarren N, 171
 Isaacs E, 165
 Iturri MT, 176
 Iturriaga C, 169, 170
 Izura V, 178
 Jiménez R, 187
 Jordán-Jiménez A, 191
 Juntas R, 168
 King R, 170
 Lalaguna P, 167, 168, 177
 Lambruschini M, 171
 Landa L, 195
 Larrodé P, 183
 Larumbe R, 176
 Lázaro A, 194
 Ley M, 175, 180
 Lizarraga I, 174
 Llobera J, 172
 López MJ, 183, 194
 López-Casas J, 176, 179, 180
 López-Lafuente A, 175
 López-Laso E, 187, 188
 López-Mendoza S, 184
 López-Pisón J, 167, 168, 177, 181, 186
 López-Robledillo J, 166
 López-Rodríguez MJ, 175
 López-Sala A, 165, 170, 179, 193
 López-Terradas J, 175
 López-Vailo G, 176
 López-Vázquez AM, 166, 167
 López-Zafra J, 188
 Lorente I, 165, 175, 180, 185
 Lorenzo G, 193
 Macaya A, 166
 Manrique M, 164
 Marco A, 167
 Márquez J, 187
 Márquez MD, 188
 Martín C, 168, 185
 Martín J, 169
 Martín M, 189
 Martínez M, 167, 189
 Martínez P, 191
 Martínez-Algar JL, 189
 Martínez-Antón J, 177, 178
 Martínez-Arán TJ, 177, 178
 Martínez-Bermejo A, 166, 191
 Martínez-Campos M, 182
 Martínez-Castellano F, 196
 Martínez-González MJ, 165, 179, 180, 190
 Martínez-González S, 190
 Martínez-Granero MA, 182, 192
 Martínez-Martín C, 166, 195
 Martínez-Martín M, 179
 Martínez-Menéndez B, 173
 Martínez-Peñuela A, 195
 Martínez-Salcedo E, 183, 187, 192
 Martínez-Sarries F, 173
 Mas A, 183
 Mas-Salguero MJ, 170
 Mateo MJ, 195
 Mateos-Beato F, 166, 168
 Mazón C, 170
 Mellado F, 185
 Méndez-Echevarría A, 191
 Menéndez C, 167
 Menor F, 185
 Merino N, 167
 Merlín L, 169
 Milá M, 196
 Miralles A, 176
 Molano J, 170
 Montero MR, 168
 Montilla S, 193
 Mora MD, 166
 Morales M, 183
 Mora-Navarro D, 183, 185, 190
 Morant A, 173
 Mora-Ramírez MD, 177, 178
 Moreno A, 174
 Moreno MJ, 189
 Moreno T, 191
 Morlan L, 173
 Moya M, 172
 Mulas F, 185, 191
 Muntoni F, 169
 Muñoz-Albillos MS, 186
 Narbona J, 164, 165, 166, 172, 182, 184, 192, 195
 Nascimento A, 181, 183
 Navarro C, 194
 Navarro ME, 171
 Navarro ML, 182
 Neville BGR, 165, 193
 Nieto M, 166
 Noguera A, 176
 Oliván A, 169
 Olivares J, 183
 Olivares-Sánchez L, 178
 Orellana C, 195
 Pacho C, 181
 Palau F, 166
 Palau P, 188
 Palazón I, 192
 Palencia R, 176
 Pancho C, 174
 Paradinas F, 193
 Pardo J, 195
 Paricio J, 195
 Parra C, 185
 Parrilla J, 195
 Pascual MT, 167
 Pascual S, 170, 180
 Pastore C, 178
 Pedrinaci S, 169
 Peleteiro M, 178
 Penas M, 168
 Peña J, 184
 Peña JL, 167, 177, 181, 186
 Peñalver O, 186
 Peña-Segura J, 168
 Pérez-Álvarez F, 173
 Pérez-Aragón A, 189
 Pérez-Cerdá C, 195
 Pérez-Dueñas B, 174, 176
 Pérez-Jiménez A, 179
 Pérez-Pérez J, 177, 179
 Pérez-Pérez M, 195
 Pérez-Poyato MS, 180
 Pico G, 190, 191
 Pilar-Orive J, 190
 Pineda M, 166, 177, 183
 Pinel A, 173
 Pintos E, 184
 Pitarch I, 191
 Poch ML, 164, 167
 Pomar C, 167
 Pío P, 168, 174, 176, 177, 180, 181
 Prats J, 166, 189
 Prats JM, 165, 179, 180, 190
 Puche A, 173, 189
 Quintana P, 193
 Quiroga P, 177
 Rafia S, 192
 Ramírez A, 167, 171
 Ramos F, 183
 Ramos J, 196
 Rebag V, 167, 186
 Reig R, 183
 Ribas-Fitó N, 170
 Ribes A, 174
 Ribes C, 168
 Ribó J, 180
 Richard P, 169
 Rigau E, 165, 171
 Rivas JC, 192
 Robres D, 188
 Roca A, 190
 Rocamora V, 194
 Rodríguez-Costa T, 173, 189
 Rodríguez-Ferrón E, 183, 192
 Rodríguez-Ferrón L, 187
 Rodríguez-Hernández P, 184
 Rodríguez-Vico J, 166
 Rojas-Pérez I, 193
 Roldán S, 169, 177, 183, 189
 Román JM, 190
 Romero A, 184
 Romero B, 187
 Rovira A, 175
 Rubio A, 185
 Rufo M, 179
 Rufo-Campos M, 193, 195
 Rufo-Muñoz M, 193, 195
 Ruiz L, 183
 Ruiz M, 195
 Ruiz MA, 190, 191
 Ruiz-Falcó ML, 166, 179
 Sabatelli P, 169
 Sáenz de Cabezón A, 169
 Sáez E, 173
 Sáez J, 193
 Saiz R, 166
 Sala AG, 185
 Sala M, 170
 Sánchez MP, 188
 Sánchez-Carpintero R, 165, 193
 Sánchez-Palomares M, 195
 Sanguinetti A, 170, 192, 193
 Sanguino L, 192
 Sanmartí FX, 170, 177, 183, 193
 Sans A, 165, 168, 170, 171, 174, 177, 179, 181, 192, 193
 Santolaya JM, 179
 Santolaya M, 181
 Santos L, 195
 Sanz Y, 176
 Sastre S, 164
 Schlumberger E, 164
 Senthordi L, 188
 Serrano J, 175
 Servera M, 172
 Sierra J, 183, 185, 190
 Simón de las Heras R, 166, 168, 191
 Smeyers P, 191
 Soares Y, 164
 Soler C, 184
 Soler J, 182
 Soler MA, 176
 Sonlleve A, 186
 Sosa A, 179
 Soutullo C, 171
 Sunyer J, 170
 Tajada L, 179, 181
 Tarazona J, 187
 Teixeira J, 176
 Tejada I, 196
 Téllez de Meneses M, 185, 191
 Temudo T, 176
 Tenorio V, 185
 Timoneda-Gallart C, 173
 Tomás M, 186, 194
 Tomassini E, 179, 180
 Torras M, 172
 Torres MC, 175
 Uriz S, 185
 Vargas L, 184
 Velázquez-Fragua R, 191
 Verdú A, 170, 188
 Verdú J, 194
 Vernet A, 177, 181, 182
 Vidal R, 185
 Vilanova S, 190, 191
 Vilaseca MA, 171, 174, 183
 Villarejo A, 166, 168, 191
 Villarejo F, 179
 Villaroya M, 183
 Villas C, 184
 Villaverde A, 189
 Viosca E, 188
 Vives JL, 175
 Volpini V, 166
 Wright I, 165, 193
 Yglesias-Pereira A, 165, 172
 Yoldi M, 180, 188, 190, 194
 Zambrano E, 188
 Zambudio I, 194
 Zeballos S, 166, 167
 Zubietta J, 182