

COMUNICACIONES

Viernes, 4 de junio

Espectro autista

(Moderadores: Dr. J.R. Valdizán Usón y Dra. M.P. Poo Argüelles)

01.

SÍNDROME DE ASPERGER: DESCRIPCIÓN NEUROPSICOLÓGICA DE 20 OBSERVACIONES

A. Lopez Sala, A. Sans, M. Arellano, M. Maristany, C. Boix,
R. Colomé, A. García Cazorla, J. Campistol

Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Introducción. El síndrome de Asperger (SA) es un trastorno que se caracteriza por la presencia de problemas en la interacción social, perfil de intereses restrictivo, peculiaridades en el lenguaje y en la comunicación no verbal. Muchos autores lo consideran la forma mas leve de autismo. En muchos casos el diagnóstico es muy tardío y probablemente se trate de una entidad infradiagnosticada.

Pacientes y métodos. Muestra de 20 niños diagnosticados de SA según criterios de Gillberg. Se ha estudiado el perfil cognitivo a través de una evaluación neuropsicológica con una amplia batería de exploración.

Resultados. El perfil cognitivo a partir del WISC-R diferencia a un grupo con discrepancia interciente a favor de los subtests lingüístico y a otro grupo con cifras homogéneas de CIV y CIM. El subtest 'Semejanzas' es el de puntuación media más alta. Los subtests con puntuaciones inferiores son: 'Dígitos', 'Claves', 'Historietas' y 'Comprensión'. Destacan buenos resultados en memoria, perfil de lectura mecánica mejor que comprensiva y la presencia de disgrafía. El 33% presenta disfunción ejecutiva.

Conclusiones. Exista o no discrepancia entre CIV y CIM, el perfil es similar: puntuaciones altas en 'Semejanzas', 'Vocabulario', 'Figuras Incompletas' y 'Cubos'; puntuaciones bajas en 'Aritmética', 'Comprensión', 'Historietas' y 'Claves'. Destacan buenas habilidades lingüísticas, dificultades de atención, lectura mecánica mejor que comprensiva y ligera disgrafía. Señalamos la importancia del estudio neuropsicológico para conocer mejor el perfil de funcionamiento cognitivo y para el diagnóstico diferencial con otras entidades.

02.

SÍNDROME DE ASPERGER: REVISIÓN DE 20 OBSERVACIONES

M. Arellano, A. López Sala, A. Sans, C. Boix, R. Colomé,
M. Maristany, A. García-Cazorla, J. Campistol

Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Objetivo. Revisar las historias clínicas de 20 observaciones de Síndrome de Asperger (SA) para identificar datos que contribuyan al diagnóstico temprano.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo de 20 niños diagnosticados de SA según criterios de Gillberg. Rango de edad: 5-16 años. Las 20 observaciones son de sexo masculino. Se valoran las varia-

bles: motivo de consulta, edad de diagnóstico, antecedentes familiares, antecedentes perinatales, desarrollo del primer año de vida, adquisición de la marcha y del lenguaje, examen neurológico y exámenes complementarios.

Resultados. Antecedentes familiares positivos en un 55%, un 73% de la rama paterna. Antecedentes perinatales en tres casos. En todos desarrollo psicomotor normal el primer año de vida adquiriendo la marcha entre los 12-15 meses. Historia de retraso en la adquisición del lenguaje en un 30%. Motivos de consulta mas frecuentes: 1º trastorno en la comunicación, 2º trastornos del aprendizaje. En la exploración física destacaba en 12/18 torpeza motriz, 4/18 hipotonía y 5/18 hiperlaxitud. Exámenes complementarios: 8 tenían realizada RM con leves alteraciones inespecíficas en 4. Resto de estudios realizados (cariotipo, X frágil, estudio metabólico) normales.

Conclusiones. Hay una alta proporción de antecedentes familiares y de afectación del sexo masculino. Durante el primer año de vida no existen alteraciones significativas en el desarrollo que hagan sospechar un SA. Destaca la presencia de signos neurológicos blandos en la mayoría de estos niños. El rendimiento de los exámenes complementarios es escaso. Nuestros resultados están de acuerdo con los de la mayoría de autores aunque los estudios existentes en la literatura son escasos.

03.

EL SÍNDROME DE ASPERGER. ESTUDIO CON MAGNETOENCEFALOGRAFÍA

J.A. Muñoz Yunta^a, B. Salvadó Salvadó^b, A. Valls Santasusana^c

^a Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Unidad de Rehabilitación

Precoz. Unidad de Neuropediatría. ^c Servicio de Neurofisiología.

Hospital del Mar. Barcelona.

Objetivo. Estudio de las características magnetoencefalográficas de pacientes con sospecha diagnóstica de síndrome de Asperger.

Pacientes y métodos. Se estudiaron 9 pacientes (8 niños y 1 niña) de edades comprendidas entre 6 y 14 años con características conductuales compatibles con un síndrome de Asperger. Se les practicó una exploración neurológica con estudio neurofisiológico y de neuroimagen. Para completar el diagnóstico siguieron un protocolo neuropsicológico. Finalmente se les realizó una magnetoencefalografía (MEG). Método: técnica de fusión RM + MEG. Se adquieren dos o tres registros separados diez minutos utilizando un filtro paso-banda de 0,1 a 70 Hz y una frecuencia de muestreo de 678 Hz. Registro MEG usando el equipo Magnes 2500WH con registro simultáneo de EEG, EKG y EOG dentro de una habitación aislada del campo magnético exterior. Los eventos seleccionados se localizan utilizando un modelo simple de dipolo equivalente.

Resultados. Todos los pacientes presentan actividad aguda patológica en el registro magnetoencefalográfico. La actividad MEG total es superior en el hemisferio derecho respecto al hemisferio izquierdo. Los dipolos se localizan en la zona perisilviana, y también en regiones frontales, parietales y occipitales.

Discusión. Los pacientes estudiados siguen un patrón de actividad MEG característico que los diferencia de otros pacientes diagnosticados de autismo infantil precoz. Dicho patrón MEG guarda paralelismos con el patrón conductual y clínico. El compromiso del hemisferio derecho explicaría la capacidad lingüística del síndrome de Asperger, a la vez que se implicaría en la dificultad de las habilidades pragmáticas del lenguaje.

04.**APORTE DE LA NEUROPSICOLOGÍA AL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE ASPERGER. ESTUDIO DE UN CASO**B. Salvadó Salvadó^a, M. Palau-Baduell^b, A. Valls Santasusana^c, J.A. Muñoz Yunta^d^a Unidad de Habilitación Precoz. Unidad de Neuropediatría.^b Centro Neuropsicobiología. ^c Servicio de Neurofisiología.^d Unidad de Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona.

Objetivos. Ayudar al proceso de diagnóstico clínico del síndrome de Asperger mediante el aporte de una valoración neuropsicológica específica. Establecer un protocolo de valoración neuropsicológica mediante el estudio de un caso.

Caso clínico. Varón de 6 años con sospecha diagnóstica de un síndrome de Asperger. Cumple los criterios diagnósticos del DSM-IV y CIE-10 para el Síndrome de Asperger. El proceso de valoración se lleva a cabo mediante las siguientes etapas: 1. Entrevista diagnóstica (ADI-R); 2. Instrumentos de medidas generales para el diagnóstico del TEA (CARS, ABC, IDEA); 3. Observación estructurada de la conducta del niño (ADOS); 4. Pruebas de desarrollo (Battelle, Vineland); 5. Pruebas de screening o exploración preliminar para el diagnóstico del síndrome de Asperger (ASSQ, escala australiana del síndrome de Asperger); 6. Exploración neuropsicológica complementaria; 7. Trastornos de conducta. El paciente presenta un perfil típico de síndrome de Asperger, con puntuaciones significativas en la incapacidad cualitativa en la interacción social recíproca, incapacidad cualitativa en la comunicación y en patrones de comportamientos restringidos, repetitivos y estereotipados. Su procesamiento mental global está dentro de la media, tanto a nivel secuencial como simultáneo, aunque se hacen evidente dificultades en habilidades cognitivas específicas: memoria secuencial auditiva, memoria espacial e inferencias perceptivas. Muestra una escala de conocimientos inferior. Su desarrollo perceptivo es normal excepto en la constancia de forma.

Conclusiones. La neuropsicología puede colaborar en la evaluación, aportando información exhaustiva de las aptitudes y dificultades neuropsicológicas de estos niños. Así, se podrán planificar estrategias terapéuticas más individualizadas y específicas para cada uno de estos niños, asegurando un mayor éxito terapéutico.

05.**TRASTORNO DE APRENDIZAJE NO VERBAL: PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE 8 OBSERVACIONES**

R. Colomé Roura, A. Sans, A. López-Sala, C. Boix, C. Zurita, J. Campistol

Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Introducción. El trastorno del aprendizaje no verbal (TANV) se caracteriza por una disfunción específica en las habilidades perceptivas y motrices en sujetos con una inteligencia general y habilidades lingüísticas preservadas. A nivel escolar los niños afectados presentan alteraciones en la psicomotricidad y en tareas de dibujo, plástica y cálculo. Se asocia con frecuencia a dificultades en la relación social. Fisiopatológicamente se ha relacionado con una disfunción hemisférica cerebral derecha a nivel de la sustancia blanca. Las características clínicas así como los criterios diagnósticos no están totalmente definidos.

Objetivo. Presentar el perfil neuropsicológico en una serie de 8 observaciones de TANV.

Pacientes y métodos. La muestra está compuesta por 8 sujetos (4 niños y 4 niñas) de edades comprendidas entre 7 y 14 años que consultan por dificultades escolares. A todos ellos se les ha administrado una batería neuropsicológica.

Resultados. La exploración neuropsicológica destaca dificultades

visuoespaciales, visuoespaciales, visuoconstructivas, discalculia, disgrafía y déficit atencional. Presencia de dificultades de relaciones sociales y trastornos del estado de ánimo.

Conclusiones. El TANV probablemente esté infradiagnosticado. Destacamos la importancia de la historia clínica. Las dificultades en la coordinación motora, actividades visuoespaciales y en las relaciones sociales deben sugerir el diagnóstico. La exploración neuropsicológica pone de manifiesto perfiles clínicos diferentes cuyo conocimiento es imprescindible para poner en marcha las estrategias educativas adecuadas en cada caso.

06.**TRASTORNO DE APRENDIZAJE NO VERBAL: REVISIÓN DE 8 OBSERVACIONES**C. Zurita, A. Sans, R. Colomé, C. Boix, A. López Sala, J. Campistol
Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Introducción. El trastorno de aprendizaje no verbal (TANV) se caracteriza por presentar una disfunción específica en las habilidades de integración perceptiva y motriz con inteligencia general y habilidades lingüísticas preservadas. El TANV puede asociar, de forma comórbida, déficit de atención. La fisiopatología se ha relacionado con una disfunción del hemisferio cerebral derecho o de sus conexiones subcorticales.

Objetivo. Reconocer datos clínicos que orienten el diagnóstico en la consulta neuropsiquiátrica.

Pacientes y métodos. Revisamos 8 observaciones (4 niños y 4 niñas) de TANV. A todos se les realizó historia clínica, exploración neurológica y estudio neuropsicológico. Se realizó RM craneal, screening metabólico y cariotipo (7/8).

Resultados. De las variables observadas destacan: antecedentes familiares y personales negativos (8/8), desarrollo psicomotor normal (8/8), torpeza motriz (8/8), desarrollo del lenguaje normal (8/8), problemas de sociabilidad (7/8), problemas académicos desde el inicio de la escolaridad (8/8), problemas persistentes en cálculo (8/8), alteración de praxias manuales (6/8), errores dcha./izda. (5/8), Déficit de atención asociado (4/8), alteraciones en RM craneal (3/8).

Conclusiones. La historia clínica detallada y la exploración neurológica ofrecen datos que permiten sospechar el diagnóstico de TANV. Destacamos antecedentes familiares y personales negativos, discreta torpeza motriz, con problemas de sociabilidad y problemas académicos desde el inicio de la escolaridad relacionados con aprendizajes no verbales. En la exploración neurológica podemos encontrar alteración de praxias manuales e imitativas con algún otro signo neurológico blando sin otros hallazgos significativos. En los estudios de imagen de SNC pueden encontrarse distintas alteraciones a nivel de sustancia blanca cerebral.

07.**EL TÁLAMO COMO ENDOFENOTIPO PARA EL ESTUDIO DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**J.A. Muñoz Yunta^a, A. Valls Santasusana^b, B. Salvadó Salvadó^c, X. Perich-Alsina^d^a Servicio de Pediatría. Unidad de Neuropediatría. ^b Servicio de Neurofisiología.^c Unidad Habilitación Precoz. Unidad de Neuropediatría.^d Servicio de Resonancia Magnética CRC. Hospital del Mar. Barcelona.

Objetivo. Buscar el fenotipo más adecuado para investigar los trastornos del espectro autista (TEA).

Pacientes y métodos. Análisis retrospectivo de pacientes con TEA de los cuales se ha estudiado la estructura y función del tálamo mediante las siguientes técnicas: 1. Potenciales evocados somesté-

sicos (PES), estimulando el nervio tibial posterior y analizando la latencia y amplitud de P37 y N42. 2. Espectroscopia talámica por resonancia magnética: estudio espectroscópico de hidrógeno del tálamo y valorar las concentraciones de los metabolitos N-acetil-aspartato (NAA), colina (Cho) y creatina (Cr). 3. Tomografía por emisión de positrones (PET): estudio de metabolismo cerebral PET-FDG. y 4. Polisomnografía nocturna: registro de la actividad bioeléctrica cerebral.

Resultados. PES: existencia de anomalías en las respuestas somestésicas. Espectroscopia talámica: retraso en la maduración de la estructura talámica en el subgrupo de pacientes autistas de mayor edad en el cociente NAA/Cho y NAA/Cr respecto al grupo control. PET: hipometabolismo talámico bilateral. Polisomnografía nocturna: signos encefalopáticos.

Conclusiones. El tálamo es una estructura funcional que actúa como primera estación receptora de la información, que es capaz de procesarla y transmitirla al córtex cerebral. Esta vía funcional puede estudiarse mediante las técnicas descritas, en las cuales se demuestran alteraciones de esta estructura. Las técnicas neurofisiológicas descritas y otras como la magnetoencefalografía podrán en un futuro explicar el enigma de los TEA. El tálamo emerge como el endofenotipo más importante para estos estudios.

08.

DETECCIÓN PRECOZ DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) MEDIANTE PRUEBAS ESTANDARIZADAS

B. Salvadó Salvadó^a, M. Palau-Baduell^d, A. Valls Santasusana^b, J.A. Muñoz Yunta^c

^a Unidad de Habilitación Precoz. Unidad de Neuropediatría.

^b Servicio de Neurofisiología. ^c Unidad de Neuropediatría. Hospital del Mar.

^d Centro Neuropsicobiología. Barcelona.

Objetivos. Establecer parámetros prácticos para la detección precoz de los TEA mediante cuestionarios y escalas de desarrollo global y específicos.

Pacientes y métodos. La existencia de ratios de prevalencia cada vez más crecientes y el diagnóstico tardío (no antes de los 3 años), reafirman la necesidad vital de potenciar la detección y el diagnóstico precoz. Por ello, se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica, mediante MEDLINE y PsychINFO, para buscar un método de detección precoz del TEA, lo más sensible y específico posible, teniendo en cuenta los criterios del DSM-IV y CIE-10 para el diagnóstico de dicho trastorno.

Resultados. El modelo de Siegel, revisado por Filipek puede ser un modelo eficaz, el cual se organiza en dos niveles de valoración. El nivel I consiste en: la vigilancia rutinaria del desarrollo mediante el uso sistemático de escalas y cuestionarios de desarrollo y, en la detección específica mediante cuestionarios específicos de detección de TEA. El nivel II lleva a cabo el diagnóstico específico del trastorno de aquellos niños anteriormente identificados en las pruebas de detección específica.

Conclusiones. En la actualidad, menos de un 30% de profesionales de atención primaria y atención precoz utilizan pruebas estandarizadas de detección precoz durante los controles rutinarios del desarrollo del niño sano. Se ha de potenciar el uso sistemático de instrumentos estandarizados (escalas y cuestionarios de desarrollo y cuestionarios específicos de detección) para aumentar la sensibilidad y la especificidad en el proceso de detección y diagnóstico precoz de los niños con TEA.

09.

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA Y POTENCIALES EVOCADOS SOMESTÉSICOS

J.A. Muñoz Yunta^a, A. Valls Santasusana^b, B. Salvadó Salvadó^c

^a Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Servicio de

Neurofisiología. ^c Unidad de Habilitación Precoz. Unidad de Neuropediatría. Hospital del Mar, Barcelona.

Objetivo. Estudiar la relación existente entre las respuestas somestésicas y la severidad del trastorno en un grupo de niños diagnosticados de autismo.

Sujetos y métodos. Se estudiaron 20 pacientes (13 niños y 7 niñas) de edades comprendidas entre 3 y 16 años; y un grupo control sano formado por 12 niños y 11 niñas. Procedimiento. Los pacientes fueron diagnosticados de autismo según el DSM-IV y la ICD-10. El grado de severidad se determinó con el CARS. Se les realizó un estudio neurofisiológico que incluyó potenciales evocados somestésicos (PES). Los PES se realizaron en ambas EElII estimulando el nervio tibial posterior. Las respuestas se registraron con el electrodo activo en Cz' y Fpz como referencia. Los parámetros analizados fueron latencia y amplitud de P37 y N42.

Resultados. Existen anomalías en las respuestas de los PES estadísticamente significativas en el grupo autista respecto al control. Los pacientes con autismo más grave tienen abolidas las respuestas somestésicas. Cuando la severidad es menor o moderada las respuestas muestran un retraso de la latencia. En los casos de autismo leve, las respuestas son normales.

Discusión. Los PES son una prueba objetiva para comprobar el grado de preservación de la vía talamocortical en los trastornos del espectro autista. Estando alterada en los casos de autismo grave, comprometiendo así la funcionalidad talámica.

010.

DISFUNCIÓN EJECUTIVA SEGÚN UN PATRÓN DE RMf PREFRONTAL

F. Pérez Álvarez^a, C. Timoneda^a, J. Reixach^a, J. Pujol^b

^a Pediatría. Hospital Universitari ICS Dr. J. Trueta. ^b Resonancia Magnética. Clínica Girona. Girona.

Introducción. La función ejecutiva tiene un soporte prefrontal. Se conoce actualmente un prefrontal cognitivo, el dorsolateral y un prefrontal integrador de lo cognitivo y lo sensitivo, el inferomedioventral. Su disociación se da en estudio de lesiones y se postula que la actividad mental planificadora y el control de impulsos dependen del procesador integrador. Determinados patrones y fenotipos conductuales, presentes en diversas entidades nosológicas, parecen consecuencia de la disfunción del prefrontal integrador. La RMf permite establecer patrones de neuroimagen en futuro valor diagnóstico, pronóstico y de control en respuesta a posibles tratamientos. Se diseñó un estudio para verificar la disociación de los dos prefrontales e identificar un patrón de actividad del prefrontal integrador.

Pacientes y métodos. Se practicó RMf de SNC a 12 personas sanas, entre 14 y 18 años, durante la resolución de una serie de dilemas que, se considera, activan el prefrontal integrador. Por cada dilema problema había de resolverse un dilema control.

Resultados. La resolución de los dilemas problema, pero no de los dilemas control, demuestra la activación del prefrontal inferomedioventral, disociado del dorsolateral que aparece hipoactivo o inactivo. Constantemente, aparece asociada la actividad del cíngulo posterior y, muy frecuentemente, del cíngulo anterior, estructuras de los circuitos de la sensibilidad dolorosa.

Conclusiones. Nuestros hallazgos apoyan la tesis de la conveniencia del conocimiento bioquímico y fisiológico del prefrontal

inferomedioventral. Asimismo, el diagnóstico de patrones de RMf en diversos patrones semiológicos y fenotipos conductuales permitiría un avance en el diagnóstico, pronóstico y posible tratamiento.

O11.

SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS: APORTACIÓN DE DOS NUEVOS CASOS Y APROXIMACIÓN A SU CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO

M.O. Blanco Barca^a, M. Gallego Blanco^b, C. Ruiz Ponte^c, F. Barros Angueira^c, C. Esquete López^b, J.M. Eirís Puñal^a, M. Castro-Gago^a

^aNeuropediatría. ^bPaidopsiquiatría. ^cUnidad de Medicina Molecular. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de Smith-Magenis (SSM) es un síndrome de genes contiguos causado por una delección intersticial en 17p11.2. Asocia rasgos faciales característicos, voz ronca, braquidactilia, talla baja, retraso mental variable, neuropatía o hipoacusia ocasionales y fenotipo conductual distintivo que incluye estereotipias, poliembolocoilomanía, onicotilomanía, rasgos autistas, auto o heteroagresividad, hiperactividad, impulsividad, déficit atencional y trastornos del sueño entre otros. Presentamos 2 varones SSM de 12 años en el momento actual.

Casos clínicos. Caso 1. Fenotipo físico: facies tosca, braquicefalia, labio superior arqueado, sinofridia, sobrepeso y talla normal. Fenotipo conductual: inquieto, impulsivo, reacciones explosivas, curiosidad por el entorno, fascinación por aparatos electrónicos, producción verbal explosiva, voz ronca, estereotipias de fricción y presión, poliembolocoilomanía, despertares e insomnio. CI: 48. Caso 2. Fenotipo físico: macrocefalia, craneofacies triangular, braquicefalia, hipoplasia malar, redundancia frontal media, nariz pequeña con dorso nasal ancho, hendiduras palpebrales estrechas, incisivos superiores grandes, malposición dentaria, paladar ojival, pabellones auriculares grandes, braquimetacarpofalangia y talla baja. Fenotipo conductual: hiperactividad, impulsividad, mirada periférica, interés por equipos electrónicos, retraso severo lenguaje, estereotipias de golpeteo en cuello. No poliembolocoilomanía ni trastorno del sueño. Como resultados se observó hipoacusia severa (caso 2), trastorno refracción ocular (1,2), plastispondilia lumbar (2), EMG y VCN normales. Cariotipo: delección 17p (1). Estudio molecular: delección típica 17p11.2 (entre D17S1857 y zona centromérica) (1); delección 17p11.2 afectando únicamente a D17S1794 situada teloméricamente a la región crítica de SSM (2).

Conclusiones. Presentamos dos varones con SSM y fenotipo físico y conductual peculiares e inhomogéneos, con diferentes delecciones en 17p11.2. Aportaciones posteriores contribuirán a delinear la correlación fenotipo-genotipo en esta entidad.

Metabólicas y neurodegenerativas

(Moderadores: Dr. J. Campistol Plana y Dr. F. Mateos Beato)

O12.

SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES. APORTACIÓN DE DOS NUEVAS OBSERVACIONES

M.O. Blanco Barca^a, M.C. Curros Novo^a, A. Álvarez Moreno^b, A. Alonso Martín^b, J.M. Eirís Puñal^a, M. Castro-Gago^a

^aNeuropediatría. ^bRadiología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de Aicardi-Goutières (SAG) es una enfermedad neurodegenerativa autosómico recesiva con mutaciones

en 3p21 en la mitad de los casos. Desde su descripción en 1984, se han notificado cerca de 70 observaciones. Se caracteriza por encefalopatía severa y progresiva de inicio precoz, microcefalia evolutiva, alteración de los movimientos oculares, disfunción piramidoextrapiramidal, lesiones cutáneas similares a un eritema pernio, calcificaciones intracraneales predominantemente a nivel de ganglios basales, afectación de la sustancia blanca, linfocitosis, hiperproteí-norraquia y elevación del interferón alfa en LCR y sangre, con fallecimiento en los primeros años de vida.

Casos clínicos. Caso 1: varón de 3 meses con retraso psicomotor, microcefalia congénita, hipotonía y nistagmo. Evolutivamente desarrolló epilepsia con adquisiciones psicomotrices nulas. *Exitus* a los 27 meses. Caso 2: niña de 11 meses con retraso psicomotor, hipotonía axial y espasticidad en extremidades inferiores, nistagmo horizontal y microcefalia adquirida. Desarrolla evolutivamente posiciones distónicas, corea leve y lesiones eritematovioláceas distales en manos y pies. TORCH negativa en ambos. TAC-RM cerebral: caso 1: extensas calcificaciones bilaterales en núcleos basales, periventriculares y cerebelo, ausencia de mielinización, lisencefalia frontal y atrofia corticosubcortical; caso 2: calcificaciones bilaterales en núcleos basales y periventriculares; disminución del grosor de la sustancia blanca. Linfocitosis en LCR (caso 1); elevación de IFN-alfa en sangre y LCR (casos 1 y 2).

Conclusiones. La asociación de microcefalia, disfunción piramidoextrapiramidal y retraso psicomotor con calcificaciones en el SNC es sugerente de SAG. El diagnóstico diferencial con otras entidades más prevalentes, en especial las infecciones TORCH, es esencial de cara al consejo genético.

O13.

EMPEORAMIENTO NEUROLÓGICO EN ENFERMEDAD DE WILSON CON D-PENICILAMINA: CASO-VÍDEO

M. Rodríguez Peña-Marín^a, J.M. Sepúlveda Sánchez^b, V. Araña Toledo^a, C. Alonso Díaz^c, V. Llorente Miguel^c, V. González Torres^a, A. Camacho Salas^a

^aNeurología Infantil. ^bNeurología. ^cPediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La enfermedad de Wilson (EW) es una causa conocida de síndrome extrapiramidal en la infancia. En los últimos años se ha descrito el empeoramiento de las manifestaciones neurológicas debido a la D-penicilamina. Presentamos un caso en que esta terapia provocó un severo deterioro y lo mostramos en video.

Caso clínico. Varón de 13 años con EW diagnosticada mediante biopsia hepática durante el estudio de hepatoesplenomegalia. Al momento de diagnóstico presentaba leve afectación neurológica: apatía, bradicinesia, rigidez en rueda dentada en miembros superiores y marcha con escaso braceo. Además sufrió un cuadro psicótico autolimitado. Se inició terapia con D-penicilamina (250 mg/8 h). Dos meses después requirió ingreso por severa progresión de la enfermedad neurológica. Presentaba labilidad emocional, anartria, disfagia grave, sialorrea, mueca facial diténica, rigidez generalizada, distonía en extensión de tronco y posturas distónicas en extremidades con deambulación autónoma imposible. Se suspendió la D-penicilamina introduciéndose acetato de zinc (50 mg/8 h). Se inició tratamiento sintomático, al principio con clonacepam (1 mg/24 h) y posteriormente con trihexifenidilo (5 mg/8 h). Con todo ello el cuadro mejoró. Actualmente presenta correcta articulación del lenguaje y deglución, ha desaparecido la distonía facial, mejorado la rigidez y disminuido la distonía de miembros. Persiste distonía en extensión de tronco. La marcha autónoma es posible.

Conclusiones. Este caso ilustra el empeoramiento de síntomas neurológicos de la EW que puede producirse tras terapia con D-penicilamina y que se atribuye al depósito cerebral rápido del cobre hepático movilizado por la misma.

O14.**ESTUDIO CLÍNICO Y NEUROFISIOLÓGICO DEL TEMBLOR EN PACIENTES CON FENILCETONURIA**B. Pérez Dueñas^a, E. Fernández Álvarez^a, J. Conill^a, M.A. Vilaseca Busca^b, R. Artuch Iriberrí^b, J. Valls Solé^c, J. Campistol Plana^a^a Neuropediatría. ^b Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu.^c Esplagues de Llobregat. ^c Neurología. Hospital Clínic. Barcelona.

Introducción. Se ha detectado la presencia de temblor de causa desconocida en 10-30% de pacientes fenilcetonúricos de diagnóstico precoz. Nuestro objetivo es investigar las características del temblor y su correlación con variables clínicas y bioquímicas en una cohorte de pacientes fenilcetonúricos.

Pacientes y métodos. Estudio observacional en 55 pacientes fenilcetonúricos (edad media 18,9 años; 32 sexo femenino; 37 diagnóstico precoz) mediante examen neurológico, Escala Whiget de puntuación del temblor y estudio neurofisiológico (acelerómetro, sistema BIOPAC MP100WSW, transformada de Fourier para analizar frecuencia de temblor). Asimismo se analizó la edad de inicio de la dieta, CI, niveles concomitantes de fenilalanina y el índice de control dietético.

Resultados. Ningún paciente refirió historia familiar de temblor. Se registró temblor postural en 16 pacientes (frecuencia media 10,6 Hz, rango 7,5-14 Hz); el temblor fue más frecuente en pacientes de diagnóstico tardío (61%) en comparación con los pacientes de diagnóstico precoz (32%) ($p = 0,043$). Todos los tests para temblor postural y/o de acción en pacientes de diagnóstico precoz recibieron puntuaciones de 1, mientras que 4 pacientes de diagnóstico tardío recibieron puntuaciones de 2-3, dos de los cuales reconocieron discapacidad para las actividades cotidianas. Se observó una edad más tardía de inicio de la dieta restringida fenilalanina ($p = 0,004$) y valores superiores de fenilalanina durante los primeros 6 años de vida ($p = 0,041$) en los pacientes con temblor al compararlos con los pacientes sin temblor.

Conclusiones. Hemos detectado una prevalencia superior de temblor en pacientes fenilcetonúricos que estudios previos. El temblor fue mas frecuente y más severo entre los pacientes de diagnóstico tardío.

O15.**ESTUDIO DEL LCR EN ENCEFALOPATÍAS NO FILIADAS: RESULTADOS TRAS 1,5 AÑOS DE EXPERIENCIA**A. García-Cazorla^a, A. Ormazábal^b, R. Artuch^b, J. López-Casas^a, B. Pérez-Dueñas^a, E. Fernández-Álvarez^a, J. Campistol^a^a Neurología. ^b Bioquímica-Metabolopatías. Hospital Sant Joan de Déu.^c Esplagues de Llobregat.

Objetivo. Pretendemos reportar nuestra experiencia en el estudio de neurotransmisores y déficit de transporte en LCR.

Pacientes y métodos. Hace 1,5 años constituimos un grupo para el

estudio de los neurotransmisores (dos bioquímicos y cuatro neuropediatras). Inicialmente establecimos un protocolo de extracción de LCR: análisis en 1º tubo: citoquímica; 2º: 3-OMD, MHPG, 5-OHT, 5-HIAA y HVA; 3º: pterinas; 4º: aminoácidos y ácidos orgánicos; 5º: lactato-piruvato. La determinación de neurotransmisores y pterinas se realizó por HPLC (detección electroquímica y fluorescencia). Hemos analizado 150 muestras de pacientes con encefalopatías no filiadas (56 varones, 94 mujeres; edad: 0 a 35 años; media: 4,2). Se incluyó un grupo control (110 pacientes) sin evidencia de enfermedad de los neurotransmisores y sometidos a punción lumbar principalmente para descartar infecciones del SNC.

Resultados. Hemos establecido los siguientes valores de referencia (nmol/L) (Tabla). Hemos hallado un paciente con déficit de TH, 3 déficit de GTPCH, 3 pacientes con HVA permanentemente bajo no atribuible a déficit primarios de los neurotransmisores, 1 déficit de transporte de folatos y 1 probable déficit de GLUT-1.

Conclusiones. El estudio del LCR ha permitido diagnosticar 6/150 pacientes. A pesar de su baja frecuencia, las posibilidades terapéuticas y de consejo prenatal hacen necesario considerar estos exámenes.

O16.**CATARATAS DE APARICIÓN SÚBITA EN NIÑOS CON TRASTORNOS NEUROLÓGICOS**M. Cuadrado Martín^a, M. Morales Ballús^b, J. Campistol Plana^a^a Neurología. ^b Oftalmología. Hospital Sant Joan de Déu.^c Esplagues de Llobregat.

Objetivo. Analizar las características oftalmológicas y neurológicas de niños con distintas alteraciones neurológicas y cataratas de aparición rápida.

Pacientes y métodos. Se revisan siete pacientes con clínica neurológica, de edades comprendidas entre los 3 meses y 12 años y que desarrollan una catarata súbita. Se analizan los antecedentes personales, hallazgos clínicos, edad de aparición y tipo de catarata, motivo de consulta oftalmológico, días de evolución, técnica quirúrgica, pruebas complementarias realizadas y evolución clínica.

Resultados. La edad media de aparición de las cataratas fue de 35 meses (intervalo 3 meses-12 años) y el motivo de consulta oftalmológico más frecuente la leucocoria. Los días de evolución oscilaron de 4 a 14, con una media de 9. Todas, salvo una, fueron bilaterales, tratándose de una catarata hipermadura en todos los niños. Las manifestaciones neurológicas incluyeron retraso psicomotor, hipotonía encefalopatía aguda y epilepsia. Las pruebas complementarias realizadas, hasta la fecha del estudio, no llevaron al diagnóstico etiológico en ninguno de los pacientes.

Conclusiones. Algunos niños con problemas neurológicos desarrollan de modo rápido cataratas bilaterales blancas, hipermaduras. Esta forma súbita e hipermadura no es la habitual de presentación en la infancia. Probablemente un trastorno metabólico, desconocido en la actualidad, puede ser el causante y a su vez esté implicado en la clínica neurológica de estos pacientes.

Tabla O15.

Edad	5-HIAA	HVA	HVA/5-HIAA	3-OMD	MHPG	5-OHTRP	Neopterina	Biopterina	Folato
0-6 meses	217-844	465-1186	1,31-2,4	17-99	24-124	2,7-19,2	15-35	20-70	67-203
8 meses-3 años	160-240	392-906	1,37-3,48	4-64	20-70	1,6-12	12-30	15-40	48-127
4-5 años	106-260	334-570	1,92-3,44	< 54	22-46	4,2-18	9-30	10-30	45-124
7-16 años	82-186	156-464	1,74-3,45	< 54	11-44	1,6-10,8	9-30	10-30	45-124

O17.**LEUCOENCEFALOPATÍA BIFÁSICA REVERSIBLE TRAS QUIMIOTERAPIA POR UN LINFOMA DE BURKITT**

I. Lorente Hurtado^a, A. Rovira^b, M. Melo^c, C. Escofet^a, J. Artigas^a
^aNeuropediatría. ^bUDIAT. ^cPediatría. CSPT. Sabadell.

Introducción. Las alteraciones de la sustancia blanca secundarias a la quimioterapia se han clasificado en leucoencefalopatía 'clásica' (LC) y leucoencefalopatía posterior reversible (RPLS), con diferente patrón neurorradiológico y diferente significación pronóstica. **Caso clínico.** Niño de 11 años diagnosticado de Linfoma de Burkitt (tratado acorde a protocolo multicéntrico); desarrolló un síndrome de lisis tumoral con insuficiencia renal e hipertensión arterial. Siete días tras el inicio del tratamiento presentó: alteración del estado de conciencia y realizó cuatro crisis convulsivas parciales secundariamente generalizadas. La RM cerebral reveló múltiples áreas bilaterales de hiperseñal en T₂ y FLAIR con afectación predominante de las fibras subcorticales en U. Tratado con hidantoínas y antihipertensivo recuperó totalmente en 48 h. Un mes más tarde la RM mostró una práctica resolución de las alteraciones. Se continuó el protocolo citostático. En control neurorradiológico al fin del tratamiento citostático (estando el niño asintomático) la RM cerebral mostró un patrón de alteración totalmente diferente con afectación masiva difusa y simétrica de la sustancia blanca profunda con preservación de las fibras subcorticales. La valoración neuropsicológica mostró leve afectación de algunas funciones cognitivas. Las RM posteriores mostraron una resolución esta vez lenta de las imágenes con normalización 2 años más tarde. Evolución clínica excelente.

Conclusiones. El primer brote cliniconeurorradiológico reúne los criterios del síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible. El segundo brote de leucoencefalopatía asintomático sugiere la leucoencefalopatía clásica por metotrexate. Se discute la conducta ante la LC asintomática y el interés de reconocer precozmente el síndrome RPLS.

O18.**LEUCODISTROFIA FRENTE A ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA**

J.L. Peña Segura, T. Ureña Hornos, R. Cabrerizo de Diago, D. Gros Esteban, S.T. Jiménez Gil de Muro, J. López Pisón
 Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Objetivo. Presentar un caso remitido para estudio desde otro hospital por sospecha de leucodistrofia, por afectación difusa de sustancia blanca supratentorial, con clínica y evolución compatibles con encefalomielitis aguda diseminada (EMAD).

Caso clínico. Niño de 10 años que comenzó 1 mes antes con cefaleas, vómitos y sensación de mareo. Alguna vez oía ruidos al acostarse, tipo tac-tac, en nuca y en paladar blando. Posteriormente vio sombras, primero con ojo derecho y luego con ambos. Había recibido la vacuna triple vírica 2 meses antes de iniciar la clínica. La TAC y la RM evidenciaron afectación difusa de sustancia blanca supratentorial. LCR normal. La tendencia fue a mejorar las cefaleas y los vómitos y a empeoramiento visual. Se evidenció hipovisión importante, limitación a la abducción de ambos ojos y temblor y dismetría discretos. El estudio oftalmológico mostró marcado papiledeema con gran congestión vascular e importante afectación de la campimetría visual, y ausencia de respuestas en los potenciales visuales (PEV). Tras test de ACTH normal, se instauró tratamiento corticoideo y posteriormente inmunoglobulinas, sin objetivarse mejoría visual. Serologías de virus neurotropos, *Borrelia*, *Mycoplasma*, *Brucella* negativas. EMG y ENG normales. Perfil normal de ácidos grasos de cadena muy larga.

Conclusiones. La neuroimagen obligó a plantearse el diagnóstico diferencial con las leucodistrofias, pese a clínica compatible con EMAD con grave neuritis óptica. No hemos encontrado referencias a asociación de leucodistrofia con neuropatía óptica aguda ni papiledeema. Pese a frecuente evolución favorable de la EMAD, hay casos de mal pronóstico por tórpida evolución o graves secuelas.

O19.**INFLAMACIÓN DISEMINADA EPISÓDICA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN NIÑOS. ¿AUMENTA SU INCIDENCIA?, ¿QUÉ PAUTAS DE TRATAMIENTO Y CONTROL DEBEMOS SEGUIR?**

J.L. Peña Segura, T. Ureña Hornos, R. Cabrerizo de Diago, E. Gracia Cervera, J.J. Calvo Vera, J. López Pisón
 Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. En nuestro trabajo 'Inflamación diseminada episódica del sistema nervioso central. Revisión casuística de un período de 13 años' (Rev Neurol 2004; 38: 405-410), se incluyen 10 pacientes, y hemos tenido en 2004 dos nuevos casos y una recaída.

Casos clínicos. Caso 1: presentado en la comunicación previa. Caso 2: niño de 6 años, con otitis 2 semanas antes, que presenta meningismo, somnolencia, afasia, tortícolis, incontinencia de esfínteres y hemiparesia espástica izquierda. RM muestra hiperintensidades en sustancia blanca de predominio subcortical con leve afectación cortical y en ganglios basales. Evolución satisfactoria en 5 semanas, tras tratamiento corticoideo. Caso 3: niño que a los 2 años y 3 meses padeció cuadro clínico y de neuroimagen compatible con encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) con evolución satisfactoria tras tratamiento corticoideo. Trece meses después, tras varicela, presenta cuadro compatible con neuritis óptica retrobulbar bilateral, con potenciales visuales (PEV) alterados, que se resolvió en unos días con tratamiento corticoideo. RM normal; no disponíamos aún de control normal de RM tras el primer episodio.

Conclusiones. La inflamación diseminada episódica del sistema nervioso central en niños es una patología en auge que plantea numerosos problemas en cuanto a manejo y pronóstico, algunos de difícil respuesta, como vacunaciones, tratamientos idóneos, indicación y momento de los controles neurorradiológicos, riesgo de recurrencia y diferenciación entre EMAD y sus variantes multifásicas y la esclerosis múltiple.

Neuromuscular

(Moderadores: Dr. R. Vidal Sanahuja y Dr. J. Colomer Oferill)

O20.**UTILIDAD DE LA MEDICIÓN DEL FLUJO SANGUÍNEO CEREBRAL MEDIANTE DOPPLER TRANSCRANEAL (DTC) COMO CRITERIO DE AUTOCOMPENSACIÓN DE LAS HIDROCEFALIA COMUNICANTE EN LA INFANCIA**

M. Castro-Gago^a, M. Somoza Martín^a, M.O. Blanco Barca^a, J. Eirís Puñal^a, F. Camiña^b, S. Rodríguez-Segade^b, A. Rodríguez-Núñez^a

^aNeuropediatría. ^bServicio de Bioquímica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Introducción. El establecimiento del estado de autocompensación en una hidrocefalia comunicante tiene por objetivo evitar la implantación innecesaria de un sistema de derivación ventricular. Con esta finalidad se ha demostrado la utilidad y perfecta correlación entre los siguientes criterios: combinación de tensión del LCR y su absorción, combinación del índice de Evans con el incremento

medio semanal del PC y la concentración de oxipurinas en LCR, cuyo aumento se relaciona con hipoxia neuronal secundaria a hipo-afujo cerebral por HTIC mantenida.

Objetivo. Valorar si el flujo sanguíneo cerebral (FSC) medido mediante DTC puede usarse como criterio de hidrocefalia autocompensada.

Pacientes y métodos. En 8 niños (5-18 meses de edad y 17,8 meses de seguimiento medio) con hidrocefalia autocompensada en base a los criterios clinicorradiológicos y bioquímicos expuestos se determinó el FSC (velocidades sistólica y media, índices de resistencia y pulsatilidad) en la arteria cerebral media mediante DTC. Los resultados se compararon con un grupo control y los demás parámetros con un grupo previo de hidrocefalia descompensada.

Resultados. Diferencias significativas para las oxipurinas en LCR, índice de Evans e incremento medio semanal del PC entre los grupos de hidrocefalia compensada y descompensada. Los parámetros de FSC fueron normales al diagnóstico y al seguimiento.

Conclusiones. Un FSC normal se postula como criterio de auto-compensación y puede constituir el parámetro idóneo por su fácil realización y obtención en tiempo real. Existe una buena correlación entre el FSC y los valores de oxipurinas en LCR. Los criterios clínico-radiológicos, bioquímicos y el FSC valorado mediante DTC parecen tener una utilidad similar.

021.

FIBROSIS CONGÉNITA DE LA MUSCULATURA EXTRAOCULAR TIPO 3 (CFEOM TIPO 3). APORTACIÓN DE 5 MIEMBROS AFECTADOS DE UNA MISMA FAMILIA

J. Eirís Puñal^a, M.O. Blanco Barca^a, M.T. González López^b, M. Castro-Gago^a

^aNeuropediatría. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

^bPediatría. Hospital Cristal Piñor. Orense.

Introducción. Las CFEOM conforman un grupo de procesos heterogéneos clínica y genéticamente. De acuerdo con Elizabeth Engle se aceptan 5 grupos: CFEOM tipo 1, tipo 2, tipo 3, ptosis congénita aislada y síndrome de Duane. La CFEOM tipo 3 ha sido descrita únicamente en una familia canadiense con un patrón autosómico dominante, expresividad variable, penetrancia incompleta y ligamiento genético con la región 16qter.

Caso clínico. Niño de 5 meses con ptosis palpebral bilateral congénita, exotropía derecha, imposibilidad de dirigir la mirada hacia arriba e hiperextensión cervical compensatoria. Desarrollo psicomotor normal. El abuelo paterno (fallecido) presentaba un cuadro similar, con ptosis unilateral. El padre (A), un tío paterno (B) y un tío abuelo paterno (C) fueron explorados y presentaban los siguientes hallazgos: imposibilidad de dirigir los ojos hacia arriba e hiperaducción del ojo izquierdo al intentarlo (A, B, C); exotropía derecha, limitación a la aducción del ojo derecho, pérdida de visión binocular y ambliopía (A), ptosis palpebral bilateral (A,B). Exploraciones complementarias: RM cerebral: normal; PEV: enlentecimiento de conducción de la vía óptica izquierda. Pendiente estudio de ligamiento en la región 16qter.

Conclusiones. Aportamos 5 miembros de una familia con oftalmoplejía y ptosis palpebral de expresividad variable y patrón AD. Clínicamente las manifestaciones se atribuyen a fibrosis congénita de músculos dependientes del III par (recto superior e interno y elevador del párpado) y contracción aberrante del recto interno. El proceso es sugerente de CFEOM tipo 3 y representa la primera descripción en la literatura española y segunda conocida a nivel mundial.

022.

ESPECTRO CLÍNICO DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY DREIFUSS 2 (DMED2): PRESENTACIÓN DE 6 CASOS

J. Colomer^a, A. Nascimento^a, A. Díaz^a, S. Patrizia^b

^aNeuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

^bLaboratorio de Biología Celular y Microscopía Electrónica IOR. Bolonia, Italia.

Introducción. La distrofia muscular Emery Dreifuss (DMED) se caracteriza por la tríada clínica de contractura de codos y tendón de Aquiles, atrofia y debilidad muscular progresiva y cardiomiopatía con trastorno de la conducción. La forma autosómica dominante (DMED2) ha sido asociada al déficit de Lamin A/C, causado por la mutación en el gen LAMN.

Casos clínicos. Describimos la forma de presentación y evolución clínica de 6 pacientes con diagnóstico genéticamente confirmado de DMED2 (entre 6 y 22 años de edad) pertenecientes a 5 familias, tres de los cuales con historia familiar de cardiomiopatía. Se estudió la expresión de la Lamin A/C en cultivo de fibroblastos, el patrón inmunohistoquímico entre la Emerin y la Lamin A/C y la microscopía electrónica. Clasificamos a los pacientes en 3 grupos según su forma de presentación: a) Inicio en período neonatal (1 caso), hipotonía y retraso psicomotor desde el mes de vida; b) Inicio alrededor de los 2 años (4 casos), con dificultades para levantarse del suelo y subir escaleras; c) Inicio a los 6 años con fatiga. Los niveles de CK estaban elevados entre 4 y 10 veces. Dos pacientes desarrollaron cardiomiopatía. Todos presentaron una evolución lentamente progresiva con contracturas de codos y Aquiles. Cuatro pacientes desarrollaron síndrome de *rigid spine*, y dos, pérdida de la deambulación. Se objetivó reducción de la expresión de la Lamin A/C en el *blot*, mostrando alteración en el patrón inmunohistoquímico entre la Emerin y la Lamin A/C.

Conclusiones. Este trabajo pone en evidencia el amplio espectro clínico del DMED 2 y demuestra la interacción entre Lamin A/C y Emerin en cultivos de fibroblastos.

023.

SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL: IMPLICACIÓN DEL PERLECAN

A. Díaz Gómez^a, J. Colomer Oferil^a, A. Nascimento^a, P. Sabatelli^b

^aNeurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

^bIOR. ITOI-CNR. Bolonia, Italia.

Introducción. El síndrome de Schwartz-Jampel (SSJ) o condrodistrofia miotónica es una enfermedad rara autosómica recesiva caracterizada por miotonía y displasia ósea. Recientemente ha sido asociada a una mutación en el gen *HSPG2* que codifica el perlecan, una proteína de la membrana basal que no sólo mantiene la integridad del cartilago sino también la excitabilidad muscular. Presentamos un paciente con este síndrome, cuyo diagnóstico se basó en la clínica y el análisis inmunohistoquímico del perlecan.

Caso clínico. Corresponde a un niño de 2 años cuyos padres consultan por una alteración de la marcha. El desarrollo psicomotor durante el primer año de vida fue normal. La madre tuvo un aborto de 20 semanas de gestación, cuyo diagnóstico anatomopatológico fue de un feto con pie equino-varo y defectos de osificación. No se objetivó consanguinidad. El paciente siempre presentó dificultad para caminar y correr, particularmente después del reposo, con dolores musculares. Recientemente presentó dos episodios de tortícolis. A la exploración destacaba cara 'triste', epicanthus, *filtrum* largo, labios finos y boca pequeña, rigidez e hipertrofia muscular. Se objetivó fenómeno miotónico en el EMG. Las CK eran de 650 UI. El tratamiento con oxcabacepina mejoró la sintomatología. El análisis de la biopsia muscular confirmó una reducción del perlecan y una normalidad de las laminas alfa-2 y beta-1, así

Tabla O25.

Medias ± ES	IMC	Z-score	Percentil	Hb	Fe	Ferritina	TF	SAT TF	Colesterol	Col-HDL	Ácido úrico
TDAH	18,02 (0,65)	0,28 (0,02)	57,15 (5,4)	13,03 (0,19)	86,2 (5,5)	34,5 (3,2)	276,46(6,05)	23,5 (8,92)	160,07 (5,2)	60,6 (2,3)	3,81 (1,9)
CEF	19,5 (0,71)	0,83 (0,03)	68,12 (4,7)	13,36 (0,15)	89,8 (5,6)	36,12 (3,6)	284,747(7,1)	24,8 (11,16)	163,46 (4,6)	58,24 (4,9)	4,28 (1,6)
	ns	p < 0,028	ns	ns	ns	ns	ns	ns	ns	ns	ns

como las proteínas asociadas al perlecan, alfa-distroglicano y colágeno VI.

Conclusiones. El diagnóstico del SSJ fue sospechado por la clínica y confirmado por el déficit de perlecan en el estudio inmunohistoquímico. Destacamos la excelente respuesta al tratamiento con oxcarbacepina.

Trastorno de déficit de atención/hiperactividad (Moderadores: Dr. J. Campos Castelló y Dr. A. Fernández Jaén)

O24.

TRASTORNO POR HIPERACTIVIDAD Y DÉFICIT DE ATENCIÓN. PREVALENCIA EN LA POBLACIÓN ESCOLAR EN LA ISLA DE MALLORCA

E. Cardo Jalón^a, M. Servera^b, J. Llobera^c

^a Pediatría. Hospital Son Llàtzer. ^b Profesor de Psicología. UIB.

^c Epidemiología. Instituto Balear de la Salud. Palma de Mallorca.

Introducción. La hiperactividad es un trastorno común de la infancia, de base genética, 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 con una escala que presenta puntuaciones de corte diferenciadas para maestros y padres, por edades y por sexos.

Pacientes y métodos. Estudio aleatorizado estratificado, con control de variables según escuela (pública, privada) y situación demográfica (urbana, rural, turística). Se aplica las *ADHD Rating Scales-IV* para maestros y padres (inatención, hiperactividad/impulsividad y total), una medida de las conductas del trastorno negativista desafiante y dos tareas por ordenador de evaluación de la impulsividad cognitiva y la atención sostenida.

Resultados. Un total de 1.791 fueron evaluados en las escalas para maestros y 1.509 para padres. La correlación entre las subescalas TDAH fue del 0,70 en los maestros y 0,63 para los padres. Tomando como referencia el percentil 90 la tasa de sospecha del TDAH estuvo en los parámetros esperados, 4,7%, pero no hubo diferencias significativas por edades, sexo, tipo de centro o zona sociodemográfica.

Conclusiones. Los datos apuntan a una fuerte correlación entre escalas, lo que da pie a un predominio del subtipo combinado, mientras los otros dos subtipos inatento e hiperactivo/impulsivo presentan una prevalencia similar. No encontramos diferencias en la incidencia por sexo.

O25.

MASA CORPORAL Y MARCADORES NUTRICIONALES EN EL TDAH

B. García Avilés^a, F. Carratalá^b, A. Javaloyes Sanchís^c,
A. Castro Fornieles^d, M. Moya^a

^a Pediatría. ^b Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. San Juan de Alicante. ^c Unidad de Salud Mental Infantil (A-16).

^d Pediatría. Centro de Salud Florida. Alicante.

Introducción. Se acepta que el fenotipo predominante del TDAH tiende a la delgadez. Aunque este punto no ha sido justificado debidamente en la literatura, se invoca como factor determinante de la inocuidad de los fármacos propuestos para su tratamiento.

Objetivo. Comparar los índices somatométricos de pacientes con TDAH subtipo mixto con los de un grupo control.

Pacientes y métodos. Estudio transversal sobre 83 pacientes que acuden a consultas por presentar criterios de TDAH ($n = 32$; $V = 27$, $M = 5$) o cefalea recurrente ($n = 51$; $V = 30$, $M = 21$) entre junio y diciembre de 2003. Se toman peso (kg), talla (cm), edad decimal y marcadores sanguíneos indirectos del nivel nutricional (hemoglobina, hematocrito, hierro, ferritina, transferrina, saturación de transferrina, colesterol y colesterol HDL). Se calcula el índice de masa corporal, *Z-score* y percentil. Comparación de medias por *t* de Student.

Resultados. La Hb resultó significativamente más baja en los TDAH por debajo de los 10 años y el ácido úrico por debajo de los 8 (Tabla).

Conclusiones. 1) Los índices somatométricos de los TDAH se sitúan por debajo de los pacientes con CEF. 2) Los indicadores hematológicos indirectos de nutrición no presentan diferencias significativas. 3) El más bajo IMC de los TDAH no parece justificarse por déficit nutricionales.

O26.

SEMIOLÓGICA CLÍNICA DEL TDAH EN FUNCIÓN DE LA EDAD Y EFICACIA DEL TRATAMIENTO A LAS DISTINTAS EDADES

A. García Pérez^a, M.A. Martínez Granero^a, J. Expósito^c,
A. Quintanar Rioja^b, B. Bonet Serra^b

^a Neuropediatría. ^b Pediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón.

^c Dpto. Psicobiología. Universidad Complutense. Madrid.

Pacientes y métodos. Se analizan 152 casos (19 niñas/133 niños) remitidos a la consulta de neuropediatría por sospecha de TDAH (7,2% de las consultas), a lo largo de 6 años (1/3/98-29/2/04), cuyos síntomas principales eran inatención o hiperactividad, con/sin trastorno de conducta o de aprendizaje. De ellos, 102 (67%) han reunido los criterios de TDAH, recogidos mediante entrevista a los padres (criterios DMS-IV), cuestionarios de conducta Conners para padres y profesores, observación en la consulta, y pruebas neuropsicológicas. La distribución de TDAH por grupos de edad: de 3-5 años 15 de 34 niños remitidos; de 6-8 años 53/69; de 9-11 años 18/26; y de 12-15 años 16/23.

Resultados. Los problemas pedagógico-conductuales en los TDAH sin tratar aumentan con la edad. El porcentaje de mal rendimiento y

de repetición de curso escolar se dobla en cada grupo etario respecto al anterior. A los 6 años ya empezamos a ver trastorno negativista-desafiante, a los 9 años trastorno disocial; y a partir de los 9 años los trastornos de conducta aparecen en un 50% de TDAH no tratados. Una mejoría con metilfenidato 'buena o mediana' se consigue en alrededor de un 70% hasta los 11 años. El porcentaje de TDAH con apoyos tanto pedagógicos como psicoterápicos es menor al índice de niños con dificultades escolares y conductuales.

Conclusiones. Parece conveniente iniciar el metilfenidato antes de iniciar la Primaria para evitar las repercusiones pedagógico-conductuales a las que conduce el TDAH. Hay que estimular a los padres para un seguimiento cercano con una buena coordinación padres-profesores-médico-psicoterapeuta, sin abandonos.

027.

EL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA EN EL TRASTORNO DE DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD. PLANTEAMIENTO TRAS UN ESTUDIO DE POBLACIÓN

M.C. García Jiménez^a, M.M. Blasco Arellano^a, J. López Pisón^b, J. Mengual Gil^a

^a Pediatría. Centro de Salud Buñuel. Navarra.

^b Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. Debido a la elevada prevalencia del trastorno de déficit de atención/hiperactividad (TDA-H) y al aumento del número de consultas por problemas escolares y/o trastornos de conducta, nos planteamos valorar el papel del pediatra de Atención Primaria (AP) en su cribado e intervenciones.

Pacientes y métodos. Se han valorado los escolares entre 6 y 12 años de los colegios de nuestra zona. Utilizamos la versión abreviada de Conners revisada para padres y el EDAH (escala de Conners para profesores adaptada según Farré y Narbona) a modo de cribado para la identificación de los casos. Se evaluaron posteriormente mediante una entrevista diagnóstica semiestructurada (DSM-IV) y una valoración de la existencia de retraso escolar o trastornos del aprendizaje. **Resultados.** El número de niños valorados ha sido de 222. Los resultados preliminares indican una prevalencia de TDA-H en torno a un 6%. La proporción niños/niñas es de 1/7. Sólo en un 50% el Conners-padres fue positivo. Existen antecedentes familiares en un 65%. Asocia retraso escolar un 90% y trastornos de conducta un 55%. Un 80% de los casos toma Rubifén. Dos de los niños han abandonado el tratamiento.

Conclusiones. El DSM-IV es la herramienta diagnóstica del TDA-H. El pediatra de AP se convierte en el punto de referencia de las familias y creemos es el profesional adecuado para el diagnóstico, valoración y orientación inicial, sin obviar otros profesionales que deben colaborar a delinear el perfil concreto en cada niño. Tras 15 meses de estudio encontramos dificultades en algunos campos de valoración como la psicopedagógica.

028.

TRASTORNO DE ATENCIÓN EN NIÑOS PREESCOLARES QUE ASISTEN A UN CDIAP. COMPARACIÓN ENTRE EL DIAGNOSTICO CLÍNICO Y EL CUESTIONARIO CBCL 1.5-5 PARA PADRES

M. Guillamón^a, I. Lorente^b, G. Ruiz^a, M. Gallardo^a, M. Clariana^a, M. Monterde^a

^a CDIAP, ^b Neuropediatría. CSPT. Sabadell.

Objetivo. Valorar incidencia de TDA-H en una muestra de niños preescolares que asisten al CDIAP de nuestro hospital y la correlación entre el diagnóstico clínico y las respuestas de los padres (CBCL).

Pacientes y métodos. Del total de 203 niños con trastornos del desarrollo que asisten a tratamiento a nuestro CDIAP se descartaron aquellos con un diagnóstico de retraso mental, parálisis cerebral,

trastorno autista o edad < 2 años. Valoración realizada: psicometría; entrevistas neuropediatra y psicólogo clínico según criterios DSM-IV, observación por psicólogo terapeuta; informes escolares y cuestionario para padres CBCL 1.5-5.

Resultados. Muestra: N = 65. Sexo: 42 M/23 F (R 1,8/1). Diagnósticos principales: D límite 8, TEL 35, TDAH 22. Diagnóstico clínico de TDA+/-H 35 (53%), 26 M/9 F (R 3/1). Puntuación > percentil 95 en escala de atención. CBCL padres: 30. Relación diagnóstico clínico TDA/cuestionario CBCL padres: de 35 niños con diagnóstico clínico TDA, 29 puntuaron > percentil 95 CBCL (sensibilidad 82%). De 30 niños que puntuaron > 95% CBCL: 29 tenían diagnóstico clínico TDA (especificidad 97%).

Conclusiones. Nuestros resultados confirman alta incidencia de comorbilidad de TDA+/-H en niños con trastornos del desarrollo (especialmente en niños con TEL), claramente conocida en niños escolares pero muy poco reportada en la literatura en niños preescolares. El cuestionario para padres CBCL 1.5-5 recientemente baremado para preescolares que incluye una escala específica de atención y un perfil diagnóstico DSM orientado se muestra como una herramienta útil en estas edades mostrando una elevada correlación con la valoración clínica y muy alta especificidad.

029.

EXPERIENCIA EN EL USO DE METILFENIDATO (MTF) DE LIBERACIÓN CONTROLADA (MTF-LC) EN COMPARACIÓN CON MTF DE LIBERACIÓN INMEDIATA (MTF-LI) EN EL TRATAMIENTO DE NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN (TDAH)

J. Rivera Gamboa

Neurología. Hospital General Gustavo Guerrero. Ciudad de México.

Introducción. El metilfenidato de liberación inmediata (MTF-LI) es un estimulante que se ha utilizado durante décadas en el tratamiento del TDAH. Hay múltiples estudios que demuestran la superioridad de este medicamento sobre fármacos y otras modalidades terapéuticas. La disponibilidad reciente del metilfenidato de liberación controlada (MTF-LC) hacen necesario su análisis en la práctica clínica diaria.

Pacientes y métodos. Se estudiaron 120 pacientes durante 18 meses en el servicio de Neurología de un hospital general. Para el diagnóstico se utilizaron los cuestionarios de Conners y los criterios del DSM-IV. A todos los pacientes se les realizó revisión neurológica, EEG en vigilia y sueño para descartar otras patologías, test de Stroop y un cuestionario para padres.

Resultados. La edad estuvo entre 5 y 13 años. Predominó el sexo masculino 6:1. 28,3% fueron TDA-inatento, TDA-hiperactivo 33,3% y TDA-combinado 38,3%. El 62,8 % prefirieron MTF-LC. Los estimulantes no fueron efectivos en el 14,8 %. El 30% de los niños con MTF-LI suspendieron por reacciones adversas. En el test de Stroop, el 56% de los pacientes mejoraron después del tratamiento con MTF-LC.

Conclusiones. En nuestra población predominan los varones y son menos los TDA inatentos. La falla en la respuesta a los estimulantes esta de acuerdo a lo reportado en la literatura. El test de Stroop no demuestra valor diagnóstico ni pronóstico, pero para casos específicos puede tener valor de seguimiento. La aceptación de los padres favoreció con mucho al MTF-LC. Los pacientes que dejaron MTF-LI fue por cefalea intensa e irritabilidad.

O30.**ELEVACIONES INESPECÍFICAS DE AMINOÁCIDOS ESENCIALES EN SUERO DE PACIENTES CON TRASTORNO DE DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD**

F. Carratalá^a, M.J. Campello Oltra^c, I. Ballester Galindo^c, E. Cortés i Castell^c, J. Pastor Peidró^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. ^c División de Pediatría. Universidad Miguel Hernández. Campus San Juan de Alicante. San Juan de Alicante.

Introducción. La elevación inespecífica de grupos de aminoácidos en suero (AA) se observa ocasionalmente en pacientes con trastornos del comportamiento, con significación patológica dudosa. Los síntomas del TDAH son comunes a aminoacidopatías durante periodos prolongados, previos a otra sintomatología. Otras vías neurometabólicas alteradas en enfermedades del SNC (p. ej., enfermedades por neurotransmisores), pueden dar elevaciones indirectas de AA en suero.

Objetivo. Determinar la presencia de elevaciones inespecíficas de AA en pacientes con TDAH en relación a controles.

Pacientes y métodos. Se estudian los AA en suero de 116 pacientes de consultas de neuropediatría durante el año 2003, por los siguientes motivos: TDAH ($n = 23$), trastorno generalizado del desarrollo (TGD, $n = 19$), cefaleas (CEF; $n = 5$), epilepsias (EP; $n = 7$), encefalopatías estáticas (EE; $n = 11$), pérdidas de conciencia (PCO; $n = 4$) y otras causas (signos neurológicos agudos, OC; $n = 3$). Se excluyeron patrones AA específicos de trastornos conocidos.

Resultados. Ocho de 15 estudios (8/15) en TDAH, frente a ninguno de 12 (0/12) del grupo de control (CEF + PCO + OC), presentaron una elevación inespecífica de AA estadísticamente significativa ($\chi^2 = 5,41$; $p = 0,031$). La proporción de AA esenciales/no esenciales en el grupo TDAH fue 11/10, significativamente superior a la de los TGD (2/11) ($\chi^2 = 4,61$; $p = 0,03$). La misma tendencia se mantuvo en los otros grupos pero con niveles de significación más bajos: EP ($\chi^2 = 3,8$; $p = 0,06$), CEF ($\chi^2 = 3,74$; $p = 0,05$) y EE ($\chi^2 = 1,2$; $p = 0,27$).

Conclusiones. 1) Los TDAH de esta serie presentan significativas elevaciones inespecíficas de AA en suero. 2) En la elevación de AA del TDAH predomina la presencia significativa de AA esenciales respecto a los otros grupos patológicos.

O31.**HALLAZGOS ELECTROENCEFALOGRÁFICOS EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD**

J. Juan Martínez, I. Pitarch Castellano

Neuropediatría. Hospital la Ribera. Alzira.

Introducción. Los síntomas principales del trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) son: déficit de atención, hiperactividad e impulsividad. No se conocen las causas del fallo en el desarrollo del circuito cerebral que regula el autocontrol. Algunos pacientes pueden tener actividad epileptiforme (punta-onda) que da lugar a trastornos del comportamiento, del aprendizaje y del lenguaje; por ello se han realizado diversos estudios para determinar la prevalencia de las anomalías epilépticas en los niños con TDAH.

Pacientes y métodos. Pacientes en número de 100 de entre 7 y 14 años que cumplen los criterios de DSM-IV. Se les realizó anamnesis, exploración neurológica y general, cuestionario del DSM-IV por neuropediatra y psicólogo y EEG.

Resultados. El subtipo más frecuente diagnosticado es el combinado; 9 casos muestran alteración en el trazado electroencefalográfico: 7 puntas, 1 punta-onda (descargas epilépticas focales benignas) (DEFB) y un caso del subtipo inatento punta-onda a 3 ciclos por segundo. Todos, excepto el *petit mal*, fue tratado con metilfenidato

sin presentar crisis clínicas; solo uno de ellos no mejoró por lo que se pauto tratamiento con antiepiléptico desapareciendo la anomalía en el EEG.

Conclusiones. En nuestro estudio las DEFB son igual de frecuentes que en la población general. Es conveniente realizar estudio electroencefalográfico en todos los casos del subtipo inatento y en el resto de subtipos cuando no haya respuesta al tratamiento con estimulantes.

Trastornos neurocognitivos

(Moderadores: Dra. M.L. Poch Olivé y Dr. J. Vaquerizo Madrid)

P1.**FUNCIONES VISUOESPACIALES, PLANIFICACIÓN Y MEMORIA VISUAL EN NIÑOS CON TDAH**

C. García Nonell, C. Escofet Soteras, E. Rigau Ratera

Neuropediatría. Hospital de Sabadell. Sabadell.

Introducción. El objetivo del presente estudio es evaluar con el test de la figura compleja de Rey-Osterreith (funciones visuoespaciales, planificación, memoria visual y tiempo de ejecución) una muestra de niños con TDA-H y un grupo control.

Pacientes y métodos. La muestra está formada por 100 niños de edades comprendidas entre los 6 y los 14 años: 50 con TDA-H (44 tipo combinado y 6 tipo inatento) y 50 grupo control. No existen diferencias en cuanto a edad, sexo, CI o nivel socioeconómico entre ambos grupos. Los niños con TDA-H cumplen los criterios del DSM-IV y no recibieron tratamiento farmacológico en el momento de la prueba.

Resultados. 18 niños con TDA-H (36%), obtuvieron puntuaciones por debajo de la normalidad en la realización de la copia, frente a 3 del grupo control (6%) ($p < 0,001$). 23 niños con TDA-H (46%) obtuvieron puntuaciones inferiores en memoria, frente a 6 niños control (6%) ($p < 0,001$). 44 niños con TDA-H (88%) y 46 niños del grupo control (92%) obtuvieron puntuaciones dentro de la normalidad en el tiempo de ejecución de la copia, no existiendo diferencias entre grupos, aunque el grupo TDA-H muestra una tendencia a realizarla en tiempos inferiores. El grupo TDA-H tiene mayor dificultad en organizar la figura, mostrando mayor heterogeneidad en los tipos de construcción respecto al grupo control (62% de niños control realizan un tipo 3, 36% tipo 4 y 2% tipo 5).

Conclusiones. Los niños con TDAH muestran rendimiento inferior en la copia y memoria, dificultades en la organización y tendencia a realizar tiempos de ejecución inferiores.

P2.**COMORBILIDAD Y EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS EN UNA POBLACIÓN DE TRASTORNO DE DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD**

B. García Avilés^a, F. Carratalá^b

^a Pediatría/Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Neuropediatría.

Hospital Universitario de San Juan de Alicante. San Juan de Alicante.

Introducción. La descripción clínica del TDAH plantea problemas de definición por la comorbilidad que presenta con otras afectaciones neuropsiquiátricas y los resultados de sus estudios complementarios. **Objetivo.** Describir la comorbilidad de una población hospitalaria de TDAH en comparación con un grupo de control de pacientes con cefalea recurrente.

Pacientes y métodos. Estudio transversal de una población de 32 pacientes con TDAH y 51 con cefalea recurrente. Se comparan los antecedentes de Trastornos del lenguaje, enuresis, dolor abdominal,

reflujo gastroesofágico, retraso mental, convulsiones febriles, tics, broncoespasmo, hidrocefalia, trastornos del sueño, migraña, epilepsia, dislexia, enfermedad celiaca.

Resultados. Doce de los 32 TDAH refirieron rendimiento escolar malo, por tres de los Controles de cefaleas ($p < 0,00$). Existió un predominio de trastornos del lenguaje (5/32) y enuresis nocturna (6/32) sobre el grupo de control sin significación estadística. Los hallazgos de RM encefálica (11/32) y EEG (2/32) no difirieron de los de control (12/51) y (1/51).

Conclusiones. 1) La comorbilidad de los TDAH de esta serie no difiere de los controles de cefaleas. 2) La RM encefálica y la neurofisiología no presentó diferencias estadística respecto a los controles de cefaleas.

P3.

MARCADORES PRECOCES DE HIPERACTIVIDAD EN NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE TDAH

C. Cáceres Marzal, D. González Toro, I. Ordóñez Medina, J. Vaquerizo Madrid

^a Unidad de Neuropediatría. Departamento de Pediatría. Complejo Hospitalario Infanta Cristina. Badajoz.

Introducción. Tanto los criterios clínicos como la metodología diagnóstica del TDAH están bien definidos, pero todavía no podemos inferir en cuáles son los signos de alerta que nos hagan sospechar que un lactante pueda desarrollar un TDAH en el futuro, o, al menos, tenerse en cuenta evolutivamente en la anamnesis de un escolar.

Pacientes y métodos. Se realiza un estudio retrospectivamente mediante una encuesta anamnética, seleccionando aquellos niños diagnosticados de TDAH en nuestra unidad durante un periodo de dos meses. La encuesta incluía la recogida de datos sobre tres perfiles: irritabilidad diurna, trastorno de las conductas alimentarias y disfunciones del sueño. Los casos clínicos se relacionaron con casos controles escogidos entre un grupo de niños sanos. La muestra fue de 50 casos y 50 controles. Cada uno de ellos se analizó según un cuestionario elaborado que incluía 15 ítems.

Resultados. La edad media de los casos fue de 7.8 años, correspondientes al fenotipo atencional (15%), hiperactivo (13%) o combinado (66%). El 33% de los casos con TDAH respecto al 18% de los casos controles, tenía antecedentes de haber presentado alguno de estos perfiles, siendo los más prevalentes el perfil de lactante irritable (41%) y el de trastornos del sueño (42,7%).

Conclusiones. Es bastante probable que los lactantes TDAH sean más fácilmente excitables y que presenten un perfil de sueño irregular. Este trabajo es una pequeña muestra de un proyecto más ambicioso de investigación clínica que creemos aporta datos significativos para el conocimiento de los marcadores de alerta TDAH.

P4.

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD Y ALTERACIONES PAROXÍSTICAS ELECTROENCEFALOGRÁFICAS

G. Lorenzo Sanz ^a, P. Quintana Aparicio ^b, C. Castañeda Cabrero ^b, J.M. Galán Sánchez ^b, J. Sáez Álvarez ^b, F. Paradinas Jiménez ^b

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurofisiología Clínica. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. Se han descrito diversas alteraciones electroencefalográficas en pacientes con trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), pero su significación patológica no ha sido determinada. Por otro lado, también se ha publicado que niños con alteraciones neuropsicológicas y/o del lenguaje pueden presentar anomalías paroxísticas en el EEG. Nuestro objetivo ha sido investigar la existencia de posibles alteraciones electroencefalográficas en niños con TDAH.

Pacientes y métodos. Se han estudiado de manera consecutiva 50 pacientes (45 niños y 5 niñas), de edades comprendidas entre 6 y 13 años, remitidos a la consulta de Neurología infantil por dificultades de aprendizaje y/o alteraciones de conducta, sin antecedentes de crisis convulsivas, que cumplieran criterios de TDAH según el DSM-IV. De ellos 33 niños presentaban TDAH tipo combinado, 14 TDAH tipo inatento y 3 TDAH tipo hiperactivo-impulsivo.

Resultados. El estudio electroencefalográfico demostró alteraciones significativas en 8 pacientes (16%). El EEG en vigilia mostró anomalías significativas en 3 pacientes (actividad paroxística focal) y en la polisomnografía nocturna observamos alteraciones específicas en 8 niños: trazado de punta-onda continua durante el sueño lento (1 caso), actividad paroxística frontoparietal izquierda (1 caso), parietotemporal izquierda (5 casos) y temporal derecha (1 caso) así como descargas generalizadas de ondas lentas y agudas en todas las fases del sueño (1 caso).

Conclusiones. Estos hallazgos sugieren la conveniencia de realizar un EEG en vigilia, con privación de sueño, a todos los pacientes con TDAH, así como de completar el estudio con una polisomnografía cuando se observen alteraciones en el EEG en vigilia.

P5.

DISCAPACIDAD INTELECTIVA: RENDIMIENTO DE LOS PROGRAMAS DE DIVULGACIÓN

M.T. Ferrando Lucas ^a, P. Banús García ^b, A. García Hoz ^c, G. López Pérez ^c, J. Guzmán García ^d

^a Sección Neuropediatría. ^b Sección Audición y Lenguaje. ^c Sección Educación Especial. ^d Sección Apoyo a afectados. EDEAx (Equipo Diagnóstico, Evaluación y Apoyo; Síndrome X Frágil). Las Rozas de Madrid.

Introducción. La difusión a través de los medios de comunicación de la semiología de afecciones infradiagnosticadas puede producir como efecto contrario al deseado un exceso de alarma social y una irracional demanda de exámenes complementarios (EC). Con el fin de determinar la utilidad de programas informativos en discapacidad intelectual hereditaria se han analizado cuáles son las consecuencias de la difusión en los medios del síndrome X frágil.

Pacientes y métodos. 250 familias solicitaron información al reconocer datos fenotípicos en niños con trastornos cognitivoconductuales de etiología no filiada. Se valoró mediante encuesta la semiología de la afección, edad, sexo, escolaridad, profesional consultado, exámenes complementarios, diagnóstico.

Resultados. 50 respuestas obtenidas; distribución geográfica plural. La mayor parte de los casos, varones en edad escolar y adolescencia. Semiología mas señalada: hiperactividad, trastorno del lenguaje, déficit de atención, estereotipias y trastorno de conducta. EC previos: EEG seguido de TAC y RM. Tras la difusión mediática, el profesional consultado por la mayor parte fue el neuropediatra, seguido de médicos de familia, psicólogos y logopedas. En sus centros terciarios de referencia, consideraron que eran candidatos al estudio molecular 28 de los 50 casos apreciándose mutación completa en 4 niños, lo que significa un 14% de los casos estudiados y un 8% de la totalidad de la muestra.

Conclusiones. La información ponderada tras la difusión mediática con adecuada valoración de la semiología deriva en un incremento de diagnósticos, con racionalidad de pruebas complementarias y sin secuelas de alarma social.

P6.**ALTERACIÓN AUDITIVA SUPERIOR EN LA DISFLUENCIA VERBAL DEL DESARROLLO**S. Corbera i López^a, M.J. Corral López^a, M.A. Idiazábal^b, J. Sangorrín^b, C. Escera i Micó^a^a Departamento de Psiquiatría y Psicobiología Clínica. Facultad de Psicología. Universitat de Barcelona.^b Servicio de Psiquiatría. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. La disfluencia verbal, conocida como el tartamudeo, es una alteración en la fluidez y la organización temporal normales del habla. La disfluencia verbal del desarrollo (DD), es una de las formas de tartamudez más comunes. Su etiología no es del todo conocida pero estudios recientes evidencian una anatomía cortical anómala en áreas auditivas (hipoactivación temporal posterior izquierda, áreas auditivas primarias y de asociación hipoactivadas, carencia de asimetría planar que muestra la población fluente) y procesos disfuncionales en las regiones perisilvianas del lenguaje, sugiriendo una alteración en la función auditiva.

Pacientes y métodos. Probamos esta hipótesis con potenciales evocados (PE) mediante una batería de evaluación de la representación del sonido, basada en el potencial de disparidad (MMN). Se contrastaron sonidos simples y fonemas. Doce sujetos disfluentes y trece controles emparejados en edad, género y educación fueron expuestos a secuencias auditivas mientras miraban una película sin voz con instrucciones de ignorar los sonidos.

Resultados. No se observaron diferencias entre grupos en los contrastes con sonidos simples. En cambio, en los contrastes con fonemas, se obtuvo una interacción grupo × hemisferio × tipo de fonema significativa en las dos fases del potencial de disparidad: primera fase F (1,23) 7,08, $p < 0,0014$; segunda fase F (1,23) 7,22, $p < 0,013$. Este efecto fue causado por una amplia actividad neuroeléctrica en el mastoide izquierdo en el grupo con DD.

Conclusiones. Estos resultados sugieren que los sujetos con DD presentan un déficit específico en el córtex auditivo izquierdo en el procesamiento de sonidos del habla.

P7.**BASES NEUROFISIOLÓGICAS AUDITIVAS DE LA DISLEXIA: ESTUDIO CON POTENCIALES EVOCADOS COGNITIVOS**S. Corbera i López^a, C. García^b, E. Rigau^b, J. Artigas^b, C. Escera i Micó^a^a Departamento de Psiquiatría y Psicobiología Clínica. Facultad de Psicología. Universitat de Barcelona. Barcelona. ^b Servicio de Medicina Reproductiva y Atención a la Infancia y Adolescencia. Hospital de Sabadell. Sabadell.

Introducción. Los niños con dislexia desarrollan un gran abanico de síntomas; de entre ellos destacan dos, la poca consciencia fonológica y la dificultad a la hora de tener un acceso rápido y recuperar los nombres de los símbolos visuales. Muchos han sido los estudios que han aportado nuevas evidencias en este trastorno, aunque aún con resultados poco claros y contradictorios. En este proyecto se ha propuesto realizar un estudio neurofisiológico exhaustivo del procesamiento auditivo explorando el máximo número posible de atributos del sonido en una población de niños disléxicos. Para la consecución de dicho objetivo se ha elaborado un protocolo neurofisiológico de Potenciales Evocados, basado en el potencial evocado preatencional *Mismatch Negativity* (MMN) y el potencial P3a. Se ha propuesto también establecer la validez del potencial evocado MMMN para realizar un diagnóstico diferencial de la dislexia. A su vez se pretende caracterizar las posibles alteraciones atencionales de los niños/as disléxicos utilizando el potencial evocado P3a.

Pacientes y métodos. 14 niños/as con dislexia del desarrollo de 10 a 15 años y 14 niños/as control, emparejados en edad, sexo, CI no verbal y mano dominante. Las muestras realizan dos sesiones de

exploración. La primera neuropsicológica y la segunda neurofisiológica utilizando el registro con potenciales evocados.

Resultados. Actualmente, el proyecto se halla en su fase preliminar, donde se ha explorado una primera muestra de niños/as disléxicos, y se está en proceso de exploración de la muestra control. Se espera en breve poder ofrecer resultados preliminares del estudio.

P8.**AFASIA DE WERNICKE EN UN NIÑO DE 10 AÑOS: EVOLUCIÓN NEUROPSICOLÓGICA A LOS 3 AÑOS**

C. Boix Lluch, A. Sans Fitó, R. Colomé, A. López Sala, J. Campistol

Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Introducción. Durante mucho tiempo se ha creído que las afasias infantiles eran distintas a las del adulto tanto en semiología como en pronóstico. Diversos estudios, sin embargo, han mostrado que existen los mismos subtipos que en la edad adulta y que el pronóstico a largo plazo no es tan favorable como se creía. La afasia de Wernicke (AW) se encuentra entre los tipos de afasia menos conocidos en la edad pediátrica.

Objetivo. Presentar la evolución neuropsicológica a largo plazo en una observación de AW de presentación pediátrica.

Caso clínico. Paciente de sexo masculino que a la edad de 10 años sufre una AVC hemorrágico en el territorio de la arteria cerebral media izquierda con lesión de encefalomalacia frontotemporoparietal izquierda. Se presenta la evolución neuropsicológica a los 4 meses, 2 y 3 años. A los 4 meses del AVC se observa un cuadro de disfunción cerebral difusa con mayor afectación de funciones lingüísticas y patrón de AW. En las valoraciones de control se aprecia una evolución favorable pero persistiendo a los 3 años una grave alteración de la comprensión del lenguaje oral y escrito.

Conclusiones. El pronóstico de las afasias infantiles de tipo fluente como la AW no es tan bueno como se había pensado. Las secuelas a nivel lingüístico son frecuentes y conllevan importantes repercusiones en el progreso académico. Es imprescindible el estudio detallado y seguimiento a largo plazo de los pacientes pediátricos con trastornos afásicos adquiridos para un mejor conocimiento y para desarrollar estrategias educativas adecuadas.

P9.**PATOLOGÍA NEUROLÓGICA EN NIÑOS ADOPTADOS**

A. Morant Gimeno

Neuropediatría. Clínica de Neuropediatría. Valencia.

Introducción. La adopción ofrece la posibilidad de ser padres cuando de manera biológica no es posible. Son niños muy deseados procedentes de España o de otros países. Existen pautas de actuación para el pediatra con el fin de valorar estos niños, pero no desde el punto de vista neurológico, acudiendo al neuropediatra cuando los problemas están más establecidos.

Pacientes y métodos. Estudio prospectivo desde el 1 de marzo de 2002 hasta el 29 de febrero de 2004 de los niños adoptados que acudieron a una consulta de neuropediatría. Se les realizó: historia clínica, exploración, pruebas complementarias y diagnóstico.

Resultados. Acudieron 17 niños adoptados (8 niños y 9 niñas), con edades comprendidas entre los 6 meses y los 13 años, 6 españoles y 11 extranjeros (Ucrania, Rumanía, Colombia). Motivos principales de consulta: retraso mental, hiperactividad y trastorno del comportamiento. Los hallazgos más frecuentes en la exploración fueron la alteración de la motricidad y la microcefalia, junto con alteraciones del lenguaje y del comportamiento. Pruebas complementarias: 8 EEG (2 patológicos), 10 RM craneal (todas normales), 4 estudios genéticos (todos normales, están pendientes 7 estudios genéticos).

Diagnósticos principales: 5 trastornos generalizados del desarrollo, 6 encefalopatías ligeras, 2 encefalopatías graves, 1 encefalopatía moderada, 1 nistagmo congénito, 1 síndrome alcohólico fetal, 1 inquietud psicomotora.

Conclusiones. Los niños adoptados constituyen un grupo de riesgo de padecer problemas neurológicos graves debido a sus antecedentes, por lo que sería recomendable establecer junto con el pediatra general una valoración neuropediátrica inicial con el fin de fomentar la estimulación y prevenir problemas graves en el futuro.

Neurología neonatal

(Moderadores: Dra. M.D. Lluch Fernández y Dr. P. Barbero Aguirre)

032.

HIPEREKPLEXIA NEONATAL. FORMAS DE PRESENTACIÓN

A. Díaz Gómez^a, A. García Cazorla^a, J. Campistol Plana^a, V. Cusí^b, E. Fernández Álvarez^a

^a Neurología. ^b Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu.

Esplagues de Llobregat.

Objetivo. Describir una serie de 16 pacientes diagnosticados de hiperekplexia, rara entidad neurológica de inicio neonatal.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo de 16 pacientes. Hemos registrado la edad de inicio de los síntomas, la edad de diagnóstico, la existencia de antecedentes familiares, las características clínicas, las pruebas complementarias, la evolución, el tratamiento administrado y la respuesta al mismo.

Resultados. Once de los pacientes presentan una forma primaria y 5 secundaria (principalmente asociada a hipoplasia pontocerebelosa). Las primarias presentan la clínica típica de esta entidad (hipertonía, reacción de *startle* exagerada, percusión glabellar y mentoniana positiva); uno de ellos presentó además un bloqueo auriculovertebral. Estos pacientes respondieron al tratamiento con clonazepam y su evolución fue buena en todos menos uno (falleció por el bloqueo auriculovertebral). En el seguimiento hemos detectado en 6/11 un leve y transitorio retraso del desarrollo psicomotor. La mayoría de pacientes afectados de la forma secundaria presentan, además de la clínica típica, fenotipo peculiar, microcefalia y falta de adquisiciones. Éstos evolucionaron hacia encefalopatías graves con respuesta discreta o ausente al tratamiento con benzodiacepinas. En ambos grupos las pruebas complementarias fueron normales (excepto en la neuroimagen; en 4 de 5 casos de hiperekplexia secundaria se halló una hipoplasia pontocerebelosa).

Conclusiones. Esta es una entidad rara y frecuentemente infradiagnosticada. La importancia de su diagnóstico radica en que tiene un tratamiento eficaz y que puede evitar complicaciones de afectación vital. Además es posible el diagnóstico genético. Las formas secundarias siempre tienen otros síntomas asociados y corresponden fundamentalmente a malformaciones de tronco y cerebelo; tienen mucho peor pronóstico.

033.

EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LOS DEFECTOS OXPHOS NEONATALES

V. Rebagé Moisés

Unidad Neonatal. Hospital Universitario Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Objetivo. Analizar la evolución clínica de los supervivientes de formas neonatales de déficit OXPHOS a través de controles evolutivos hasta los tres años.

Pacientes y métodos. Se estudiaron: crecimiento-nutrición (estudio longitudinal de SDS de talla, peso, PC, IMC, pliegues grasos), marcadores bioquímicos y nutricionales, así como leptina, IGF-1, IGP-

BP-3, y se reevaluó neuroimagen, desarrollo psicomotor, EEG y estudios metabólicos.

Resultados. El peso mostró descenso brusco al tercer mes ($p < 0,01$) manteniéndose estable (entre $-1,8$ y -2 SDS) posteriormente. La talla normal al nacimiento ($-0,35$) muestra descenso progresivo hasta $-1,5$ SDS al tercer año ($p < 0,05$). El PC parte de $1,07$ SDS y termina en $-1,22$ SDS ($p < 0,01$). Pliegues grasos normales. El IMC mostró escasa repercusión. Los marcadores biológicos fueron normales, excepto IGF-1 con valores significativamente bajos ($p < 0,001$). El estudio metabólico comparativo confirmó un descenso significativo de amonio, lactato y L/P. Reevaluación neuroimagen: patrón de atrofia corticosubcortical y disgenesia del cuerpo calloso. EEG: graves alteraciones de la actividad de fondo sin anomalías específicas. Todos excepto uno presentan un *handicap* neurológico grave (cociente medio de desarrollo: 25).

Conclusiones. 1) Es constante un retraso mental severo y atrofia corticosubcortical. 2) El estudio longitudinal antropométrico muestra retraso progresivo del peso, talla y PC, con una secuencia independiente. 3) Los bajos niveles de IGF-1 como consecuencia del deficiente estado nutricional explicaría la baja talla por una posible resistencia a la GH. 4) La normalidad de los pliegues grasos y escasa repercusión del IMC sugiere una situación de hiperinsulinismo secundario similar a lo que acontece en los CIR.

034.

HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR (IVH) DEL PREMATURO E HIDROCEFALIA

J.M. Prats Viñas, S. Martínez González, J. Álvarez Pitti, M.J. Martínez González, A. García Ribes

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La IVH con dilatación ventricular tiene un pronóstico desfavorable, siendo progresiva en el 35% de los casos, precisando tratamiento médico y drenaje ventricular transitorio o permanente. Revisamos nuestra experiencia en 11 años y la evolución de estos pacientes a medio plazo.

Pacientes y métodos. Hemos revisado todos los prematuros con IVH grados III y IV que sobrevivieron entre los años 1993 al 2003, procedentes de la Unidad Neonatal de nuestro Hospital, valorando ecografías y neuroimagen. Describimos 18 pacientes, 15 con IVH III y 3 con IVH IV.

Resultados. Ocho tuvieron dilatación ventricular moderada que cedió sin tratamiento. Cuatro precisaron tratamiento médico (diuréticos con/sin PL evacuadora) (3 grado III, 1 grado IV), compensándose con estas medidas. Seis precisaron válvula, de estos dos grado IV con destrucción parenquimatosa hemisférica unilateral, uno con sellado de espacios aracnoideos, dos complicados con *Listeria* que presentaron quistes talámicos progresivos a hidrocefalo multilocular, y uno con marcada dilatación de espacios aracnoideos, con válvula no funcionante sin menoscabo neurológico. De la muestra, persistían 6 secuelas mayores: 3 PCI severas con epilepsia (2 de grado IV, 1 multiquística), una hemiplejía leve (IV), una diplejía leve, y un retraso mental.

Conclusiones. La constatación de espacios aracnoideos amplios en las primeras semanas mediante ecografía en 9 pacientes fue signo de buen pronóstico; 8 se controlaron espontáneamente, incluso presentando aumento progresivo de cavidades, sin signos de HIC, excepto macrocefalia. De los que necesitaron válvula, la hidrocefalia multiquística parece consecuencia de la infección sobreañadida, más que de la hemorragia grado III.

Dismorfología

(Moderadores: Dr. M. Castro-Gago y Dra. M.T. Ferrando Lucas)

O35.**CRANEOSINOSTOSIS, CIR, RETRASO MENTAL, HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL Y ANOMALÍAS GENITALES: DESCRIPCIÓN DE UN NUEVO SÍNDROME**A. Fernández-Jaén^a, B. Calleja-Pérez^b, L. Izquierdo^c, M.J. Ochotorena^d, J.A. García-García^e, W. Reardon^f^a Neurología Infantil. Hospital de la Zarzuela. Aravaca. ^b Pediatría. Imsalud.^c Genética. Centro de Estudios Genéticos. ^d Cirugía Maxilofacial. ^e Radiología. Hospital San Rafael. Madrid. ^f Pediatric Genetics and Fetal Medicine. Institute of Child Health. Londres.

Introducción. Aportación de un nuevo síndrome que asocia sinostosis sutural múltiple en pacientes con bajo peso al nacer, anomalías genitales, edad ósea retardada, retraso psicomotor, malformaciones cerebrales e hipoacusia neurosensorial.

Casos clínicos. Descripción de dos casos afectos, hijos de padres no consanguíneos. Se señalan las características físicas, cognitivas, genéticas, radiológicas y neurofisiológicas de dos casos afectos. Caso 1. Varón de 2,5 años con retraso psicomotor, sinostosis coronal y sagital, oblicuidad ocular, apéndices preauriculares, hernias inguinales, RVU, criptorquidia e hipospadias y CIV. PRN 1.900 g. Peso y talla actual < p3. RM cerebral muestra heterotopias subependimarias y quiste aracnoideo retrocerebeloso. Caso 2. Niña de meses con retraso psicomotor, sinostosis coronal, sagital y lambdoidea, oblicuidad ocular, hipoacusia neurosensorial, pabellones auriculares displásicos e hipoplasia de labios mayores y menores. PRN 2.050 g. Peso y talla actual < p3. RM cerebral: aumento del espacio subaracnoideo frontal e hipoplasia del cuerpo calloso. Ambos casos con dedos cortos y EO severamente retardada. Los estudios genéticos (cariotipo y exón 7 del gen *FGFR3*) y endocrinológicos fueron normales.

Conclusiones. Describimos un síndrome caracterizado por sinostosis sutural múltiple, hipodesarrollo ponderoestatural de inicio prenatal, anomalías genitales, retraso mental, malformaciones cerebrales e hipoacusia neurosensorial.

O36.**PRESENTACIÓN DE SEIS NUEVOS CASOS DE SÍNDROME 3C**

M. Ocaña Rico, A. Nascimento, A. García-Cazorla, M. Iriondo, J. Campistol

Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Objetivo. Pretendemos remarcar la existencia de un síndrome (3C) poco conocido, que neurológicamente se manifiesta sobre todo como malformaciones de fosa posterior. Describimos una serie de 6 pacientes afectos de este síndrome.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo (1995-2004) de pacientes que reúnen criterios de síndrome 3C. La inclusión de éstos se ha realizado según los criterios propuestos por Leonardi et al: presencia de malformaciones tipo Dandy-Walker, hipoplasia de vermis o alteraciones de fosa posterior, con la coexistencia de malformaciones cardíacas (septales o valvulares) y anomalías craneofaciales. Describimos sus características clínicas, neurorradiológicas y evolutivas.

Resultados. Hemos hallado 6 pacientes, 4 varones y 2 mujeres (0-7 años, media: 2,5). Las alteraciones fenotípicas más frecuentes son la implantación baja de los pabellones auriculares y el hipertelorismo. El coloboma ocular se encuentra en 3/6 y la fisura palatina en 2/6. Las valvulopatías son la alteración cardíaca más frecuente, mientras que la hipoplasia de vermis es la malformación más prevalente de SNC. En la evolución se observa retraso cognitivo leve en

2, retraso psicomotor moderado en 1 y fallecimiento a las pocas horas o meses de vida en 3.

Conclusiones. Esta es una entidad poco frecuente, poco conocida, y seguramente infradiagnosticada. Sugerimos tenerla presente ante toda malformación de fosa posterior de etiología no clara y aplicar los criterios de Leonardi et al como orientación diagnóstica. Sería de interés considerarla en el diagnóstico diferencial de diferentes anomalías de fosa posterior como el síndrome de Joubert, CDG, hipoplasias cerebelosas u otros.

O37.**PATOLOGÍA NEUROLÓGICA PREVALENTE EN PACIENTES CON CROMOSOMOPATÍAS ESTRUCTURALES**C. Cáceres Marzal^a, J. Vaquerizo Madrid^b, E. Galán Gómez^c^a Unidad de Neuropediatría. Unidad de Genética Clínica. Departamento de Pediatría. ^b Unidad de Neuropediatría. Departamento de Pediatría.^c Unidad de Genética y Dismorfología. Departamento de Pediatría.

Hospital Materno-Infantil Infanta Cristina. Badajoz.

Introducción. En los últimos años hemos asistido al aumento de la detección diagnóstica de anomalías cromosómicas gracias al avance de las técnicas de laboratorio. El motivo principal de derivación de un paciente a la consulta de Genética es la presencia de rasgos dismórficos, generalmente unidos a un cierto retraso mental. De todas las patologías asociadas a las cromosomopatías, son sin duda las de índole neurológico las más frecuentes.

Pacientes y métodos. Se recogen retrospectivamente 25 pacientes diagnosticados en los últimos tres años de anomalías cromosómicas estructurales mediante cariotipo estándar, de alta resolución o técnicas de citogenética molecular, y que además son valorados en la consulta de Neuropediatría. Los aspectos estudiados son: antecedentes perinatales, cromosomopatía, rasgos dismórficos, diagnósticos neurológicos, presencia o no de retraso mental y estudio por RM craneal. Todos los pacientes fueron sometidos a una valoración cognitiva. Para homogeneizar los datos se utilizaron las escalas diagnósticas CIE-10 y DSM-IV para los trastornos neuropsicológicos, y la clasificación de la ILAE para las epilepsias.

Resultados. Se obtuvieron 13 microdeleciones, 4 microduplicaciones, 5 traslocaciones, 2 inversiones y un polimorfismo cromosómico. En total, se encontraron 39 diagnósticos neurológicos: epilepsia (28%), trastornos hiperkinéticos incluyendo TDAH (11%) y trastornos de conducta (11%) entre otros.

Conclusiones. Consideramos se deben incluir ciertos trastornos neurológicos en el estudio de detección de patología cromosómica. Se recomienda realizar siempre una exploración neuropsicológica a todos los pacientes con cromosomopatías, ya que de este modo no caeremos en la inercia de atribuir la patología neurológica encontrada al retraso mental que con frecuencia acompaña a estos pacientes.

O38.**SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY (SCL): PRESENTACIÓN DE UN NUEVO CASO**A. López Lafuente^a, I. Arroyo Carrera^a, M.C. Torres Torres^a, C. Feito Caldas^b, M. Herranz Llorente^a, M.J. López Rodríguez^a, J. Delaunoy^c^a Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. ^b Pediatría.Hospital Virgen del Puerto. Plasencia. ^c Institut de Génétique et du Biologie Moléculaire et Cellulaire. Université Louis Pasteur. Estrasburgo.

Introducción. El SCL es una enfermedad dominante ligada a X, causada por mutaciones en el gen *RSK2* localizado en Xp22.2. Afecta sobre todo a varones y se manifiesta con retraso mental severo, características dismórficas típicas en cara y manos, hipotonía y cifoescoliosis; otras manifestaciones incluyen talla baja, ano-

malías cardíacas, sordera y drop-attacks. Presentamos un paciente con clínica de SCL confirmado por análisis molecular.

Caso clínico. Niño de 13,5 meses remitido a estudio por hipotonía. AF: padres y un hermano sanos. No consanguíneos. AP: embarazo normal. Parto eutócico. PRN: 1.900 g. TRN: 44 cm. PC: 32 cm. Rasgos dismórficos (hipertelorismo, blefarofimosis). Cariotipo 46XY. DPM: sonrisa social 1º mes; sostén cefálico 8º mes; sedestación 16º mes; deambulación 30 meses; lenguaje: 2 bisílabos 13º mes. Crisis febril típica a los 21 meses. Edad actual 4 años: peso p25, talla p10-25, PC p10-25. Facies tosca, frente y cejas prominentes, hipertelorismo, fisuras palpebrales antimongoloides, raíz nasal ancha y plana, orificios nasales antevertidos, labio inferior evertido, orejas grandes, hipodoncia y diastemia. Manos anchas, dedos afilados. Pies planos, anchos con braquidactilea; 1ª uña cóncava. Hiporreflexia osteotendinosa. Tono bajo. Lenguaje 2 bisílabos. RM craneal: ligero retraso mielinización a nivel frontal. Serie ósea: retraso edad ósea. Estudio cardiológico normal. PEAT-ENG normales. Estudio molecular del gen *RSK2*: identifica una mutación de novo (999+1G>A) en el exón 12.

Conclusiones. El aspecto típico de la cara y de las manos son 'pistas' esenciales para el diagnóstico. El *screening* de mutaciones en *RSK2* es necesario para confirmarlo. El diagnóstico precoz es fundamental para dar un manejo adecuado y para ofrecer un consejo genético.

039.

SÍNDROME DE DUANE BILATERAL, FÍSTULAS Y APÉNDICES PREAURICULARES COMO EXPRESIÓN DE UN CAT-EYE SYNDROME (CES)

C. Gómez Lado^a, J. Eirís Puñal^a, M.O. Blanco Barca^a, J. Martínez Yriarte^b, M. Castro-Gago^a

^aNeuropediatría. ^bGenética. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de Duane tipo I se caracteriza por una limitación en la abducción y por retracción del globo ocular al intento de aducción. Típicamente esporádico y aislado, puede seguir un patrón de herencia AR o AD y con frecuencia se asocia a diferentes anomalías congénitas. De forma excepcional se ha observado en el síndrome de ojo de gato (CES).

Caso clínico. Niña de 2 años remitida por rasgos faciales dismórficos y convulsiones febriles. Convulsión febril simple a los 14 y 24 meses. Desarrollo psicomotor normal. Peso y talla inferiores a p3. Rasgos faciales: frente prominente, puente nasal ancho, hendiduras palpebrales antimongoloides, micrognatia, apéndices y fístulas preauriculares. Exploración ocular: síndrome de Duane tipo I bilateral; ausencia de colobomas. RM cerebral normal, PEAT: hipoacusia moderada mixta; exploración cardiológica: CIA OS. Cariotipo en sangre periférica: 46XX + extramicrocrosoma. Se demuestra mediante sondas específicas su procedencia del cromosoma 22 y la ausencia de la región telomérica desde 22q11.2 hasta 22q11.3.

Conclusiones. Presentamos un caso de síndrome de Duane bilateral asociado a rasgos dismórficos (especialmente apéndices y fístulas preauriculares), hipoacusia y triple dotación centromérica 22. Consideramos a nuestra paciente afecta de un CES, proceso clínicamente heterogéneo con rasgos fenotípicos distintivos en el que el coloboma y las manifestaciones anales características no son obligadas y cuyo sustrato genético es la triple o cuádruple dotación genética del brazo corto y una pequeña sección del brazo largo del cromosoma 22. La asociación de apéndices y/o fístulas preauriculares y síndrome de Duane debe inducir a la búsqueda de un extramicrocrosoma 22.

Dismorfología

(Moderadores: Dr. J. Eirís Puñal y Dra. M. Martí Herrero)

P10.

SÍNDROME DE MOEBIUS Y EPISODIO APARENTEMENTE LETAL

E. López-Laso^a, R. Camino León^a, M. Gil Campos^b, J.L. Pérez Navero^c, A.M. Collantes Herrera^a

^aUnidad de Neurología Pediátrica. Servicio Pediatría. ^bPediatría. ^cPediatría, Críticos y Urgencias Pediátricas. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. Presentar un paciente con síndrome de Moebius que desarrolló apneas y, a través de nuestros hallazgos, ayudar a identificar pacientes con este síndrome que tienen riesgo de episodio aparentemente letal (EAL).

Caso clínico. Lactante que ingresó a los 7 meses de vida en otro centro tras ser encontrado cianótico e hipotónico mientras dormía, requiriendo maniobras de reanimación cardiopulmonar avanzada. A partir de ese momento precisó ventilación mecánica de forma continuada, siendo trasladado a nuestra UCIP. En la exploración física se objetivó debilidad de la musculatura facial bilateral, estrabismo convergente, incapacidad para la abducción de ambos ojos e hipotonía. Una RM craneal mostró alteraciones de la intensidad de la señal en sustancia gris de protuberancia y bulbo. A los 11 meses de vida fue dado de alta con ventilación mecánica domiciliaria, falleciendo cinco meses más tarde en el curso de un proceso séptico. **Conclusiones.** Destacamos la asociación de síndrome de Moebius con apneas de origen central por sus consecuencias potencialmente fatales. Esta complicación puede aparecer en cualquier momento de la infancia. Se han descrito previamente áreas de calcificaciones y necrosis en el tegmento paramediano bulbar y pontino, tanto en la TC como en estudios necrópsicos, en pacientes con síndrome de Moebius que desarrollaron apneas. En nuestro caso la RM craneal mostró alteraciones en la intensidad de la señal en esa misma localización. Consideramos que la presencia de este hallazgo en un paciente con síndrome de Moebius puede ser un indicador de riesgo de EAL.

P11.

SÍNDROME CEREBRO-ÓCULO-FACIAL-LINFÁTICO. DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO

S. Nunes^a, A. García-Cazorla^a, T. Cardesa-Salzmann^b, I. Lizárraga^b, X. Krauel^b, V. Cusí^c, I. Ferrer^d, J. Campistol^a

^aNeurología. ^bNeonatología. ^cAnatomía-Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. ^dNeuropatología. Hospital de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat.

Introducción. El síndrome cerebro-óculo-facial-linfático (COFL) asocia anomalías cerebrales (lisencefalia, retraso mental), oculares (ptosis), faciales (cejas arqueadas, hipertelorismo, fisura palatina) y linfáticas (edema, múltiples *pterygium*). Existen sólo 4 pacientes descritos. Presentamos un nuevo caso, el primero en niñas y con evolución fatal en el período neonatal.

Caso clínico. Recién nacida de 35 semanas de edad gestacional, que presenta dismorfia craneofacial (estrechamiento temporal, implantación baja de orejas, cejas arqueadas, hipertelorismo, ptosis, edema palpebral, puente nasal ancho y secuencia incompleta de Pierre-Robin), cuello corto, *pterygium colli* y axilar, mamilas hipoplásicas, artrogriposis distal múltiple, manos cortas con sindactilia, y pies equinovaros. Inicia crisis mioclónicas generalizadas (EEG de salva-supresión) a los quince días. RM: patrón de lisencefalia con agiria-paigiria. Serología TORCH, cariotipo, estudio metabólico (incluyendo O-glicosilación) y examen de fondo de ojo normales. La paciente fallece a los 35 días. El examen *post mortem*

muestra pobre organización de las capas del córtex con polimicrogria, heterotopias glioneurales y microcalcificaciones corticales.

Conclusiones. Nuestro caso presenta importantes similitudes con los cuatro pacientes afectados de síndrome COLF anteriormente descritos, no obstante esta sería la primera presentación en una niña y con un cuadro de tal gravedad. La neuroimagen e histología recuerdan a los síndromes de Walker-Walburg y Fukuyama, pero el resto de signos clínicos y la ausencia de anomalías oculomusculares va en contra de ellos. El análisis detallado de las anomalías anatómo-patológicas cerebrales y el estudio de nuevos defectos metabólicos como los de la O-glicosilación pueden ser de gran ayuda en el conocimiento de los síndromes lisencefálicos.

P12.

AGENESIA DE CUERPO CALLOSO ASOCIADA A SECUENCIA PIERRE-ROBIN: SÍNDROME DE TORIELLO-CAREY

G. Lorenzo Sanz^a, A. Pedrera Mazarro^b, R. Solá^b, M.J. Fernández Prado^b, J. Sáez Álvarez^b, P. Quintana Aparicio^b

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurofisiología Clínica.

Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. El síndrome de Toriello-Carey, descrito en 1988, es un cuadro polimalformativo de posible herencia autosómica recesiva, del que se han publicado unos 40 casos hasta el momento actual. Su espectro clínico es variable; se caracteriza por secuencia Pierre-Robin, agenesia de cuerpo calloso, alteraciones faciales, malformaciones cardíacas y esqueléticas, retraso psicomotor y fracaso del desarrollo ponderoestatural.

Caso clínico. Varón de 5 meses, hijo de padres no consanguíneos, nacido de embarazo controlado sin patología y parto eutócico a término. Diagnosticado al nacimiento de síndrome de Pierre-Robin, pies zambos y laringomalacia, fue remitido a nuestro servicio para valoración de macrocefalia. En la exploración el peso y talla eran inferiores al percentil 3, PC 44 cm (p75), prominencia frontal y parietal, fontanela de 3 × 4 cm, normotensa, hipertelorismo, hendiduras palpebrales estrechas, raíz nasal hundida, narinas antevertidas, pabellones auriculares de implantación baja y mal rulados, micrognatia, paladar blando hendido, tórax excavado. Tenía una adecuada empatía con el medio, presentaba hipotonía axial con reflejos miotáticos normales y no se apreciaban signos de focalidad. Pruebas complementarias: Rx esqueleto: costillas anchas y cortas, dismorfogénesis de cuerpos vertebrales, platiespondilia, tosquedad isquiopubiana, ensanchamiento metafisario de huesos largos; PEAT: potenciales desestructurados con aumento de las latencias e interlatencias de las ondas I, III y V; RM craneal: ventriculomegalia de ventrículos laterales y III ventrículo, quiste de septo pelúcido, cuerpo calloso hipoplásico. El estudio oftalmológico y cardiológico fueron normales.

Conclusiones. El síndrome de Toriello-Carey deberá ser considerado en niños con secuencia Pierre-Robin asociada a hipotonía y retraso del desarrollo psicomotor y ponderoestatural.

P13.

DISGENESIA CORTICAL Y SÍNDROME DE DIGEORGE

R. Borrego Domínguez, G. Arriola, A. Verdú Pérez, P. Castro de Castro

Neurología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Los pacientes con síndrome de DiGeorge pueden presentar disfunciones neurológicas, como trastornos del aprendizaje y comportamiento, pero solo de forma excepcional se describen anomalías estructurales cerebrales. Presentamos un caso con disgenesia cortical de tipo paquígírico, malformación no descrita hasta el momento en este síndrome.

Caso clínico. Niña de 7 años con hemiparesia izquierda y disfasia expresiva. Embarazo con crecimiento intrauterino retardado. Parto a las 37 semanas, Apgar 9/9. Al nacimiento se detectó: cardiopatía (atresia pulmonar, comunicación interventricular), rasgos dismórficos (microstomía, implantación anómala del cabello, raíz nasal ancha, *filtrum* largo, anteversión de narinas, hipoplasia de miembros izquierdos). El cariotipo realizado en periodo neonatal fue normal (46, XX). Presentó en su evolución retraso psicomotor global de grado moderado con microcefalia y hemiparesia izquierda, ya evidente al año de vida. La resonancia magnética cerebral mostró hipoplasia del hemisferio derecho con paquígria frontotemporal. Ante la sospecha clínica de síndrome de DiGeorge, se realizó nuevo estudio cromosómico que reveló mediante FISH la existencia de microdelección en el cromosoma 22 (22q11.2).

Conclusiones. Son excepcionales las anomalías estructurales cerebrales descritas en pacientes con síndrome de DiGeorge (o dentro del espectro CATCH-22). Se trata de casos aislados de agenesia de cuerpo calloso o hipoplasia cerebelosa, y hay un caso de microgria. Nuestro paciente, con una displasia cortical focal paquígírica, constituye el único caso que asocia esta malformación con la microdelección 22q11.2. Especulamos que la etiología de la displasia cortical sea genética, aunque sea actualmente difícil de establecer dados los pocos estudios de neuroimagen en pacientes con este síndrome.

P14.

SÍNDROME DE AICARDI SIN AFECTACIÓN NEUROLÓGICA Y DESARROLLO PSICOMOTOR NORMAL

M.J. Martínez González, S. Martínez González, A. García Ribes, J.M. Prats Viñas

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. El síndrome de Aicardi está caracterizado por espasmos infantiles, agenesia del cuerpo calloso y lagunas coriorretinianas, afectando a hembras. Su pronóstico suele ser ominoso, ya que cursan con deficiencia muy severa. Presentamos una niña con síndrome de Aicardi, sin espasmos infantiles ni otro tipo de convulsiones, y con un desarrollo psicomotor y del lenguaje normal.

Caso clínico. Segunda hija de padres no consanguíneos, nacida tras embarazo y parto normal. Durante la gestación se detectó agenesia de cuerpo calloso, asimetría ventricular, quistes de plexos coroideos y riñón displásico. En la RM se confirmaba la agenesia callosa, y quistes en plexos coroideos e interhemisférico aracnoideo, caudal al tercer ventrículo. En ojo izquierdo presentaba una papila colobomatosa, rodeada de halo pigmentado y defectos retinianos en sacabocados, el ojo derecho era normal. El desarrollo psicomotor ha sido normal, iniciando la marcha a los 12 meses. El perímetro cefálico crece adecuadamente en p97. A los 18 meses, el desarrollo es normal y no ha presentado convulsiones, siendo el trazado EEG normal.

Conclusiones. El síndrome de Aicardi tiene un pronóstico neuroevolutivo muy desfavorable, aunque algunos casos puedan tener una afectación intelectual de grado moderado, pero en todos se refieren espasmos infantiles. En nuestra paciente, los dos factores favorables a considerar son las anomalías oculares, unilaterales y limitadas, y la ausencia de trastornos de la migración cortical visibles en neuroimagen. Pensamos que éstos serían los responsables de las crisis convulsivas y su ausencia estuviera ligada a este factor, permitiendo el normal desarrollo de la niña.

P15.**HIPOTONÍA NEONATAL SEVERA Y DEPRESIÓN RESPIRATORIA PROLONGADA. NO OLVIDAR EL SÍNDROME DE PRADER WILLI (SPW)**A. García Pérez ^a, B. Flores Antón ^b, M.A. Martínez Granero ^a, E. Parra ^c^a Neuropediatría. ^b Neonatología. ^c Pediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón.

Introducción. La hipotonía neonatal requiere experiencia y paciencia por parte del neonatólogo y neuropediatra. El SPW en el recién nacido se caracteriza por hipotonía, hiporreflexia, escasez de movimientos y alteraciones deglutorias. Su diagnóstico es difícil e infrecuente, ya que el fenotipo dismorfológico y conductual típico más adelante, no esta presente todavía. Una intubación de más de 5 días, es típica de hipotonías neonatales de origen periférico, pero no de las de origen central; incluso Dubowitz comenta que el SPW no se asocia a dificultades respiratorias.

Caso clínico. Prematuro (34 semanas), hipotónico, con escasos movimientos, pálido y edematoso, criptorquidia, y distrés respiratorio. Requirió ventilación mecánica 23 días y alimentación por sonda 10 semanas. EEG inicial descargas multifocales normalizándose al 4º mes. Nunca crisis. El EMG-VC, la neuroimagen y un estudio metabólico amplio fueron normales, a excepción de hipocarnitinemia transitoria a las 2 semanas. Asombrosa mejoría progresiva en tono y actividad a partir de los 2 meses, y a los 5 meses ante el curso clínico seguido y rasgos más evidentes se pide FISH SPW: delección paterna de novo 15q11-q13.

Conclusiones. Pensar en un SPW también ante hipotonía severa con complicaciones respiratorias y alimenticias prolongadas. Nunca hay que olvidar realizar genética de SPW ante una hipotonía neonatal si la electrofisiología, neuroimagen y estudios metabólicos son normales. El diagnóstico temprano de SPW ayuda a prevenir de técnicas posteriores más invasivas, a ser más positivo en el pronóstico frente a otros diagnósticos más infaustos, y a un mejor desarrollo de estos niños SPW mediante una estimulación precoz adecuada.

P16.**ANOMALÍAS DE LA FOSA POSTERIOR: DIAGNÓSTICO PRENATAL MEDIANTE RESONANCIA MAGNÉTICA**C. Escofet Soteras ^a, C. Martín Martínez ^d, I. Lorente Hurtado ^a, J. Artigas Pallarés ^a, F. Mellado ^b, E. Gabau Vila ^c^a Neuropediatría. ^b Obstetricia. ^c Genética Clínica. ^d Radiología. Hospital de Sabadell. UDIAT. Sabadell.

Objetivos. Describir las anomalías de la fosa posterior diagnosticadas durante la gestación mediante resonancia magnética (RM) y evaluar la influencia de esta técnica en el manejo obstétrico y posnatal.

Pacientes y métodos. Desde 1997 hasta la actualidad hemos estudiado con RM a 280 gestantes. Todos los estudios se hicieron por sospecha clínica o ultrasonográfica de anomalía fetal. Los estudios de RM fueron analizados por un radiólogo pediátrico experto y los hallazgos fueron comparados con los de la ultrasonografía (US). Todas las anomalías fueron confirmadas después de nacer con estudios clínicos, neurorradiológicos o necropsicos.

Resultados. En 99 fetos se sospechó anomalía del SNC, de los cuales 26 correspondían a anomalías de la fosa posterior. Las anomalías consistieron en: síndrome de Joubert ($n = 1$), hipoplasia de cerebelo ($n = 4$), displasia del córtex cerebeloso ($n = 1$), rombencefalosinapsis ($n = 2$), hemorragia cerebelosa ($n = 1$), malformación de Chiari ($n = 6$), megacisterna magna ($n = 3$), malformación de Dandy-Walker ($n = 2$) y quiste aracnoideo ($n = 1$). En 5 fetos con sospecha de anomalía de la fosa posterior el estudio con RM fue normal.

Las anomalías de la fosa posterior fueron aisladas en 11 casos y asociadas a otras anomalías en 10 casos. La RM aportó datos adicionales en el 33% de los casos.

Conclusiones. Las anomalías de la fosa posterior son frecuentes y el diagnóstico ultrasonográfico prenatal puede ser difícil. La RM es un método no invasivo para el estudio fetal que proporciona información adicional a la ultrasonografía. Los neuropediatras tienen un papel importante en las unidades de diagnóstico prenatal y en el seguimiento clínico de estos pacientes.

P17.**LISENCEFALIA TIPO II O SÍNDROME DE WALKER-WARBURG: A PROPÓSITO DE UN CASO**

J. Juan Martínez

Neuropediatría. Hospital La Ribera. Alzira.

Introducción. La lisencefalia tipo II se asocian, a menudo, con anomalías del cerebelo, hidrocefalia, hipoplasia del cuerpo caloso e hipomielinización. Los neonatos con esta enfermedad tienen anomalías oculares y distrofia muscular congénita. La lisencefalia tipo II ocurre en: el síndrome de Walker-Warburg (SWW), y la distrofia muscular congénita de Fukuyama.

Caso clínico. Presentamos un caso de lisencefalia que cumple todos los criterios del SWW excepto la distrofia muscular congénita. Paciente de 2 años sin antecedentes familiares de interés que acude por primera vez a una consulta de neuropediatría por epilepsia rebelde al tratamiento. A la exploración: macrocráneo, microftalmia, hipertelorismo, implantación baja de orejas, paladar ojival, retrognatia, delgadez extrema, hipotonía axial con tetraparesia flácida, retraso psicomotor grave, auscultación cardiaca normal. En el EEG: déficit de integración de la actividad bioeléctrica cerebral. Actividad irritativa intercrítica generalizada con predominio en regiones bifrontales. RM cerebral: lisencefalia, holoprosencefalia, dilatación ventricular, agenesia de vermis. Estudio electrofisiológico dentro de la normalidad. *Exitus* a los 5 años de edad por infección bronquiopulmonar.

Conclusiones. Revisión de los últimos criterios del SWW y aportar un caso sin distrofia muscular.

Sábado, 5 de junio**Epilepsia****(Moderadores: Dr. C. Casas Fernández y Dr. FX. Sanmartí Vilaplana)****O40.****UTILIZACIÓN DE LA OXCARBACEPINA SUSPENSIÓN (TRILEPTAL) EN LA EPILEPSIA INFANTIL**M. Rufo Campos ^a, C. Casas Fernández ^b, A. Martínez Bermejo ^c^a Neurología Infantil. Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.^b Neurología Infantil. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.^c Neurología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. La oxcarbacepina (OXC) es un nuevo fármaco antiepiléptico que ha demostrado sobradamente su eficacia en las crisis parciales con o sin generalización secundaria. Se pretende demostrar la eficacia y tolerabilidad de la OXC administrada en forma de suspensión.

Pacientes y métodos. 62 niños con epilepsias parciales, tratados con OXC en forma de suspensión. Se recogen 54 variables en relación con la edad de inicio, diagnóstico, tipo de epilepsia, tipo de crisis, antecedentes personales y familiares, número de crisis, dosis y tipo de escalada, controles, medicación asociada, y grado de satisfacción.

Resultados. Fueron 26 mujeres y 36 varones con edades comprendidas entre los dos meses y 14 años, y una media de seguimiento de 9,62 meses. En 35 casos las crisis fueron sintomáticas y 27 funcionales; 47 pacientes padecían crisis parciales complejas y 15 simples. Se inició la escalada de dosis a 12,04 mg/kg/día, alcanzando al final los 30,45 de media. Supresión de las crisis en el 45,16%, disminución del 75% en el 25,8%, del 50% en el 17,74%, del 25% en el 4,8%, e ineficaz en el 6,45%. Efectos adversos en 4 ocasiones, en dos hubo que retirarse el fármaco. El grado de satisfacción por la forma de administración fue excelente en 54 casos y muy buena en 8.

Conclusiones. La OXC en suspensión tiene un alto grado de eficacia en la epilepsia infantil: facilita su utilización en pacientes pediátricos, con facilidad para fraccionar la dosis, sabor muy agradable, un alto grado de satisfacción entre los familiares, disminución de efectos adversos, y permite una escalada lenta.

041.

SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DE 234 NIÑOS CON CONVULSIONES FEBRILES

T. Durá Travé, M.E. Yoldi Petri, M. González Villar, F. Gallinas Victoriano

Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. Determinar los factores de riesgo de recurrencias y epilepsia en un grupo de pacientes con convulsiones febriles (CF). **Pacientes y métodos.** Se han revisado 234 pacientes que presentaron su primera convulsión febril (1ª CF) entre 1989-1985. La edad media actual es de $14,6 \pm 2,1$ años. Se recogieron datos epidemiológicos y clínicos y se excluyeron los pacientes con riesgo neurológico. Se dividieron en dos grupos: grupo A (< 15 meses) y grupo B (> 15 meses).

Resultados. El 24,4% tenían antecedentes familiares de CF y el 8,5% de epilepsia. La edad media de la 1ª CF era de $20,6 \pm 8,9$ meses, siendo mayor ($p < 0,05$) en los niños con CF única ($23,6 \pm 9,1$ meses), y menor ($p < 0,05$) en los que tuvieron recurrencias ($17,7 \pm 7,4$ meses) y epilepsia ($14,3 \pm 6,5$ meses). La relación varón/mujer era de 1,63, siendo de 1,09 en el grupo A y de 1,96 en el grupo B ($p < 0,05$). El riesgo de recurrencias era de 73,9% en el grupo A y de 33,1% en el grupo B ($p < 0,05$), y en ambos grupos aumentaba si existían antecedentes familiares de CF y epilepsia. El riesgo de epilepsia era de 11,6% en el grupo A y de 3,2% en el grupo B ($p < 0,05$), pero en el grupo A aumentaba si la 1ª CF o las recurrencias eran complejas.

Conclusiones. La edad es un factor pronóstico determinante en las CF. Los que tuvieron su 1ª CF antes de los 15 meses de edad representaban un grupo con características epidemiológicas y pronósticas específicas, con un mayor riesgo de recurrencias y epilepsia respecto a edades superiores.

042.

EPILEPSIA AUSENCIAS. REVISIÓN DE NUESTRA EXPERIENCIA DE 13 AÑOS

T. Ureña Hornos, R. Rubio Rubio, S.T. Jiménez Gil de Muro, R. Cabrerizo de Diago, J.L. Peña Segura, J. López Pisón

Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La epilepsia ausencia (EA), propia de las edades pediátricas, se caracteriza por episodios de disminución de conciencia acompañados de punta onda rápida generalizada en el EEG. **Pacientes y métodos.** Niños con EA de la base de datos de neuropediatría, desde mayo de 1990 a marzo de 2004. Se han revisado las historias clínicas y se ha contactado telefónicamente con los casos que ya no se controlaban.

Resultados. De los 7.281 pacientes valorados en el período de estu-

dio, figuran 724 pacientes (9,9%) con epilepsia y 47 casos de EA (6,5% del total de las epilepsias): 27 mujeres (57,45%) y 20 varones (42,55%). La edad media en el momento de la primera consulta era de 8,05 años, rango entre 3 años y 10 meses y 13 años y 6 meses. El tiempo medio de seguimiento entre la primera visita y la última actualización de datos ha sido de 4,95 años, rango entre 3 meses y 10 años y 9 meses. Sólo persisten ausencias en una niña, en tratamiento. 40 niños llevan más de 6 meses sin ausencias, 14 con tratamiento y 26 sin tratamiento; 21 niños llevan más de 4 años sin ausencias, estando sin tratamiento.

Conclusiones. La EA es de fácil diagnóstico y habitualmente buena respuesta terapéutica. Un estrecho control inicial por expertos en su manejo evita la persistencia de las ausencias durante periodos prolongados, con monoterapia o en algunos casos la asociación de dos anticomiciales. Deben vigilarse disfunciones psicosociales y de aprendizaje que se asocian en algunos casos.

043.

CONOCIMIENTO Y MANEJO DE LOS EPILÉPTICOS POR PARTE DE LOS MÉDICOS DE TENERIFE

J. Pérez Pérez^a, A.M. Sosa Álvarez^a, S. González-Casanova González^b, J.S. Melián Santana^a

^a *Pediatría.* ^b *Gerencia. HUC. Servicio Canario de Salud. Santa Cruz de Tenerife.*

Introducción. La epilepsia es una enfermedad frecuente, presente en todas las edades de la vida y de gran impacto social y económico. Los epilépticos son discriminados por la población y por los propios médicos. La falta de conocimiento sobre epilepsia de los médicos podría ser causa de manejo incorrecto. Intentamos conocer el origen de los conocimientos y el manejo de los epilépticos por parte de los médicos de Tenerife.

Sujetos y métodos. Se distribuye en mano una encuesta que incluye cuestiones sobre conocimiento, manejo y actitudes de los médicos frente a la epilepsia a todos los médicos de Atención Primaria de Tenerife en enero de 2003. De 260 encuestas repartidas se recogen 183 cuyos datos parciales presentamos.

Resultados. Obtenemos un 70% de respuesta sin diferencias por sexos. Del total de médicos, 34 son pediatras y 148 médicos generales y de familia. La facultad y la residencia hospitalaria constituyen el periodo en el que los médicos adquieren sus conocimientos, ven y tratan una crisis por primera vez. Un 44% se consideran nada o poco satisfechos con sus conocimientos. Los terapeutas más valorados son el neurólogo y el neuropediatra. El impacto en la calidad de vida es el principal objetivo a conseguir para sus pacientes. La mayoría no inician ni modifican tratamientos con antiepiléptico.

Conclusiones. Los médicos se consideran profesionales con pocos conocimientos y poco capacitados para llevar sus pacientes epilépticos, los cuales remiten al neurólogo y al neuropediatra y preocupados principalmente por la calidad de vida y el tratamiento.

044.

ANTIEPILÉPTICOS Y METABOLISMO ÓSEO EN LA INFANCIA

S. Romero Ramírez^a, R. Duque Fernández^a, S. López Mendoza^a, V. García Nieto^a, L.M. Fernández González^a, P.J. Rodríguez Hernández^b

^a *Departamento de Pediatría.* ^b *Psiquiatría. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.*

Introducción. Los fármacos antiepilépticos en la edad pediátrica, pueden producir alteraciones en el sistema óseo. Sin embargo, los estudios que existen al respecto muestran resultados contradictorios. Hemos analizado los marcadores bioquímicos óseos y las densitometrías óseas (DMO) realizadas a un grupo de niños tratados

con valproato, otro grupo tratado con carbamacepina y las hemos comparado con las densitometrías óseas de un grupo de niños sin tratamiento (grupo control).

Pacientes y métodos. Se ha realizado el estudio a 40 niños en tratamiento con ácido valproico, 17 en tratamiento con carbamacepina y 52 niños sin tratamiento (grupo control). Existió proporcionalidad en género y edad media en los tres grupos (diferencias no significativas). El tiempo mínimo de tratamiento para la inclusión fue de un año.

Resultados. Los principales resultados obtenidos fueron: no existió diferencia estadística en la comparación de las medias del z-DMO de los grupos tratados con valproico y carbamacepina ($p = 0,71$). El grupo control mostró valores medios de z-DMO de $-0,24$, con desviación de $0,9$. La comparación de la media del valor z-DMO del grupo control con la media del grupo de pacientes tratados (tomados como un solo grupo, debido a que no existió diferencias estadísticas entre ellos), resultó estadísticamente significativa ($p = 0,036$).

Conclusiones. Nuestros resultados apoyan la realización de densitometrías seriadas a los niños tratados con ambos estabilizadores del ánimo. Dado que el mecanismo aparente de actuación sobre el sistema óseo es la pérdida de masa ósea, en caso de osteoporosis o fracturas, estaría indicado el tratamiento con bifosfonatos.

O45.

SÍNDROME DE AICARDI: REVISIÓN DE 18 OBSERVACIONES

M. Galván Manso, J. Campistol, A. Vernet, A. Sans, M. Pineda, A. García

Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Introducción. El síndrome de Aicardi asocia básicamente epilepsia refractaria, agenesia del cuerpo calloso y lagunas coriorretinianas. La herencia es ligada al X dominante (Xp22) y es letal en varones. Otras problemas asociados incluyen anomalías costovertebrales, heterotopias periventriculares, quistes intracraneales, paladar hendido, microftalmia, colobomas del nervio óptico y neumonías recurrentes.

Pacientes y métodos. Revisamos retrospectivamente 18 pacientes afectas de síndrome de Aicardi controlados en el Servicio de Neurología del Hospital Sant Joan de Déu, desde 1973 a 2003.

Resultados. Se trata de 18 pacientes femeninos entre 3 meses y 25 años. Manifestaron nistagmo (29%), microftalmia (29%), microcefalia (22%), hipertelorismo (22%), hemiparesia (22%). El desarrollo psicomotor estaba muy afectado en la mayoría de los pacientes (77%). En el fondo de ojo se constató: 50% coloboma nervio óptico y en 72% lesiones coriorretinianas. Las crisis más frecuentes fueron los espasmos en flexión (66%) y crisis focales (55%). La mayoría de los pacientes (61%) iniciaron las crisis antes de los 3 meses. Los antiepilepticos más empleados fueron el valproato, fenobarbital y ACTH. La mayoría recibieron combinación de varios fármacos. La neuroimagen demostró agenesia completa del cuerpo calloso 72% y parcial 29%. La supervivencia a los 5 años fue del 77% y a los 15 años del 50%.

Conclusiones. Las crisis son generalmente intratables. Las deficiencias neurológicas y las crisis que presentan estos pacientes les predisponen a padecer numerosos problemas médicos añadidos. Las anomalías de la migración en el síndrome son muy frecuentes pero no disponemos de RM craneal en todos los casos para confirmarlo.

O46.

NEFROLITIASIS Y TOPIRAMATO

H. Alarcón Martínez^a, N. Escudero Rodríguez^b, C. Casas Fernández^b, T. Rodríguez Costa^b, E. Cao Avellaneda^c, A. Puche Mira^b, M.R. Domingo Jiménez^b

^aNeuropediatría. Hospital Universitario. ^bNeuropediatría.

^cUrología. Virgen de la Arrixaca. El Palmar, Murcia.

Introducción. La nefrolitiasis es infrecuente en la infancia, incrementándose el riesgo de 2 a 4 veces al emplear topiramato (TPM), introducido como fármaco antiepileptico (FAE) en 1996, aprobándose por la FDA (US Food and Drug Administration) para uso infantil en 1999. Inhibidor débil de la anhidrasa carbónica, produce alcalinización urinaria e hipocitruuria, favoreciendo la formación de cálculos de fosfato cálcico. Comunicamos dos niños con nefrolitiasis tratados con TPM, sin antecedentes familiares ni personales de interés.

Casos clínicos. Caso 1: niña de 3 años con epilepsia mioclónica grave de la infancia, tratada con TPM desde hacía un año. Ingresa por hematuria secundaria a cálculos de fosfato cálcico. Se trata con hiperhidratación y citrato sin resolución de la litiasis, retirándose el TPM. Caso 2: niño de 4 años con síndrome de Lennox-Gastaut criptogénico. Se introdujo TPM cuando estaba disminuyéndose ACTH (hormona corticotropa). Dos meses después, cólico nefrítico tratándose sintomáticamente. Se suspende TPM por la escasa eficacia en el control de crisis y la aparición de nefrolitiasis. No ha recurrido la litiasis.

Discusión. En ambos casos el TPM se indica por epilepsia refractaria. En el 2º caso el ACTH pudo favorecer la nefrolitiasis. La coexistencia de factores que favorezcan la nefrolitiasis, debe tenerse en cuenta antes de indicar este FAE. Solamente hemos encontrado una publicación de nefrolitiasis en niños tratados con TPM pero eran de edad superior a nuestros casos. Esta patología es excepcional y sin representación estadística en el número total de pacientes atendidos en nuestra sección (4.562 en el año 2003).

Epilepsia

(Moderadores: Dr. R. Palencia Luaces y Dra. M.E. Yoldi Petri)

P18.

SÍNDROME DE DOOSE Y SILLA TURCA VACÍA

B. Blanco Martínez, F. Ferreira Pérez, A. Ferrari Cortes, L. Ruiz del Portal, M. Madruga Garrido, M. Rufo Campos

Neurología Infantil. Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El cuadro descrito por Doose, de curso evolutivo muy dispar, se caracteriza por la presencia de crisis mioclónicas con componente atónico (astático). A pesar de que su etiología obedece a causas muy diversas, es necesario diferenciar aquellas que obedecen a unas peculiaridades clinicoradiológicas benignas.

Objetivo. Se presenta un paciente diagnosticado de síndrome de Doose que en estadios sucesivos de controles de neuroimagen se descubre la existencia de un síndrome de la silla turca vacía, que se comprueba con posterioridad con la aparición de la semiología acompañante.

Caso clínico. Varón de 13 años, que a los 3 debuta con episodios de revulsión ocular de segundos de duración, y desconexión del medio. Con posterioridad estas crisis se hacen muy frecuentes, con pérdida de conciencia, caída de cabeza y derrumbamiento corporal. En el examen destaca inquietud psicomotora y movimientos incoordinados. Los estudios de neuroimagen son entonces normales. A los 12 años se detecta una obesidad, talla baja y testículos en ascensor. Durante el último año, presenta cefaleas holocraneales con al-

gún episodio de sudoración. En la RMN aparecen imágenes compatibles con silla turca vacía. Se realiza estudio hormonal en el que se comprueba la existencia de un déficit de hormona de crecimiento, con IGF1 descendido, siendo normal el resto.

Conclusiones. Es excepcional la asociación en un mismo paciente de dos cuadros tan diferentes e infrecuentes como los descritos en el presente caso. Ante epilepsias de sospecha sintomática, y a pesar de estudios de neuroimagen previos normales, hay que incidir en estas técnicas de diagnóstico.

P19.

EPILEPSIA GELÁSTICA DEL LÓBULO FRONTAL DE PROBABLE NATURALEZA IDIOPÁTICA

G. Lorenzo Sanz^a, M.J. Fernández Prado^b, A. Pradera Mazarro^b, R. Solá Jürschik^b, J.M. Galán Sánchez^b, F. Paradinas Jiménez^b

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurofisiología Clínica.

Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Introducción. La epilepsia gelástica se caracteriza por presentar en el registro EEG una anomalía focal en el lóbulo temporal y se relaciona con una disfunción de estructuras límbicas. En la mayoría de los casos se ha asociado con una lesión estructural pero puede tener un origen criptogénico. También se ha reconocido que dicha epilepsia puede deberse a una disfunción del lóbulo frontal, aunque son pocos los casos que se han descrito en la literatura.

Caso clínico. Niño de 7 años que comenzó con episodios críticos consistentes en ataques de risa-gemidos incontrolados precedidos de sensación de opresión occipital, durante los cuales adoptaba una postura de flexión de tronco, no respondía a órdenes verbales y presentaba síntomas vegetativos. La exploración física y neurológica, así como las pruebas analíticas y de imagen fueron normales. Se llevó a cabo un estudio neurofisiológico que mostró un foco de ondas lentas de gran voltaje en región frontoparietal izquierda con generalización secundaria. Tras iniciar tratamiento con carbamazepina las crisis clínicas remitieron pero los registros electroencefalográficos seguían mostrando una anomalía focal. En la actualidad, tras seis años sin crisis, el examen neurológico y los test psicométricos demuestran un desarrollo neurocognitivo normal, ha mejorado el registro electroencefalográfico y en la RM cerebral no se observan alteraciones orgánicas.

Conclusiones. Aunque se reconoce un origen secundario de la epilepsia frontal y los casos idiopáticos son discutidos, nuestro caso apoya la hipótesis de que pueden haber formas idiopáticas de epilepsia frontal.

P20.

EFICACIA Y SEGURIDAD DEL TOPIRAMATO EN EPILEPSIA INFANTIL Y JUVENIL

J.M. Sepúlveda Sánchez, M. Rodríguez-Peña Marín, A. Camacho Salas, J. González de la Aleja Tejera, R. Simón, F. Mateos Beato

Neurología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Objetivo. Evaluar la eficacia y seguridad de topiramato en la epilepsia infantil y juvenil.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo de todos los pacientes tratados con topiramato en una consulta de neurología infantil, en total 55 casos menores 18 años. Se excluyeron cinco pacientes con un tiempo de seguimiento clínico inferior a 12 meses.

Resultados. Se analizan los datos clínicos de 50 pacientes (22 varones y 28 mujeres) seguidos al menos durante un año. 48 pacientes padecían epilepsia refractaria. Tres pacientes recibieron topiramato en monoterapia. La edad media al iniciar el tratamiento fue 29,6 meses (3 meses-18 años). El tiempo medio de seguimiento fue 29,8

meses (12-66 meses). El 76% presentaba epilepsia sintomática, el 20% criptogénica y el 4% idiopática. Las crisis eran focales en el 62% y generalizadas en el 38%. Después de un año de tratamiento el 12% se encontraban en remisión (sin crisis en los últimos tres meses), el 12% presentaron una reducción mayor del 75% en el número de crisis, el 24% tuvieron una reducción entre el 25 y el 75% y en el 14% de los casos no se obtuvo respuesta terapéutica o esta fue inferior al 25%. El 32% (16 pacientes) abandonaron el tratamiento antes del primer año, siete por efectos secundarios y nueve por ineficacia. Globalmente, 21 pacientes (42%) presentaron efectos secundarios: alteraciones conductuales (9 casos), pérdida de peso (9) y somnolencia (3).

Conclusiones. El topiramato parece ser seguro y eficaz en el tratamiento de la epilepsia infantil, incluso en pacientes con crisis de difícil control.

P21.

ASOCIACIÓN DE ANEMIA DE FANCONI CON SÍNDROME DE WEST

M. Torres Torres^a, A. López Lafuente^a, J. Bergua^b, M. González García^a, I. Arroyo Carrera^a, J.A. Bueren^c, V. Carretero Díaz^a

^a Pediatría. ^b Hematología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

^c Departamento de Biología Celular y Molecular. CIEMAT. Madrid.

Introducción. La anemia de Fanconi (AF) es una enfermedad autonómica recesiva caracterizada por hematopoyesis defectuosa, anomalías congénitas (esqueleto, piel, talla < P3, ojos, riñón, genital, retraso mental, gastrointestinal, corazón, sordera y SNC) y riesgo de malignidad. Los defectos descritos del SNC (8%) incluyen hidrocefalia, agenesia cuerpo calloso y septo pelúcido, holoprosencefalia y defectos del tubo neural. Presentamos un niño con AF que inició un síndrome de West (SW) a los 8 meses de edad.

Caso clínico. Niño de 2 años de edad, único hijo de padres sanos no consanguíneos, con los siguientes defectos congénitos: CIR severo con microcefalia, blefarofimosis, hipoplasia eje radial bilateral, hipoplasia de pulgares, clinodactilia, sindactilias, 11 costillas, hipercifosis dorsal, atresia anal alta intervenida (colostomía) con fístula rectourinaria y reflujo vesicoureteral derecho. ^oII. Cariotipo: 46XY. Ecografía cerebral: normal. PEV: PEATC: Hipoacusia perceptiva de grado severo. RM craneal (8 meses): retraso mielinización supratentorial. Percentiles < P3. DPM: importante retraso psicomotor en todas las áreas. No contacto visual ni auditivo. Al 8^o mes de edad inicia espasmos en flexión + hirsutismo: SW, respondió con VPA 150 mg/kg/día. Reaparece clínica al 17^o mes, se controló con VGB. Actualmente en tratamiento con VPA + VGB + CLB, persiste alguna desviación ocular esporádica. 24^o mes de vida se realiza estudio de fragilidad cromosómica en sangre con diepoxibutano mostrando 0,99 roturas/célula. Mosaicismos somáticos. No ha presentado, de momento, ningún síntoma hematológico.

Conclusiones. Las alteraciones morfológicas del paciente no se correlacionan actualmente con aplasia medular debido a su fenotipo mosaico. Las alteraciones del SNC en pacientes con AF son raras y no incluyen SW ni otras epilepsias.

P22.

SUPRESIÓN DE MEDICACIÓN ANTIEPILEPTICA EN LA INFANCIA

R. Domingo Jiménez, H. Alarcón Martínez, N. Escudero Rodríguez, C. Casas Fernández, A. Puche Mira, T. Rodríguez Costa

Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. La supresión de medicación antiepileptica presenta aspectos polémicos, fundamentalmente referidos al tiempo de con-

trol de crisis antes de la retirada, duración del periodo de retirada y factores que influyen en un mayor riesgo de reaparición de crisis. Presentamos un estudio sobre niños epilépticos a los que se les suprimió la medicación.

Pacientes y métodos. Se realiza protocolo de estudio para retirar medicación en 116 niños epilépticos con los siguientes criterios: menores de 11 años, no han precisado politerapia, más de dos años de control de crisis y seguimiento mínimo de 18 meses tras retirada de medicación. Se contemplan datos retrospectivos a partir de ésta. Se analizan los datos estadísticamente.

Resultados. Niños que cumplen criterios: 84 (42 niños y 42 niñas). Duración media del tratamiento: 4 años. Tiempo medio programado para retirada: 8 meses. Recidivas tras la retirada: 17 (20%); 14 lo hacen antes de 18 meses sin medicación. Etiología: idiopática 66, criptogénica 5 y sintomática 13 niños (recidivas 17, 40 y 31%, respectivamente). EEG normal antes de la retirada: 65% en el grupo sin recaída y 54% en el grupo con recaída. La edad inferior a 3 años al inicio de las crisis tiene relación estadísticamente muy significativa con la aparición de recidiva.

Conclusiones. En nuestro estudio, los factores que muestran una mayor relación con la recidiva son: la precocidad en la aparición de la epilepsia y la etiología sintomática/criptogénica (aunque ésta no es estadísticamente muy significativa). No hemos encontrado relación con la normalización del EEG antes de la retirada.

P23.

RESPUESTA DE LA EPILEPSIA SECUNDARIA A HEMIMEGALOENCEFALIA AL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

P. Sierra Gutiérrez^a, G. García Lara^b, S. Muñoz Sánchez^b, A. Galdón^d, J. Sáez^c, C. Robles Vizcaíno^a

^a Unidad de Estimulación Precoz. ^b Recién Nacidos Patológicos.

^c Neurofisiología. Hospital Clínico Universitario San Cecilio.

^d Neurofisiología. Hospital Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. Los trastornos de migración neuronal son un grupo de malformaciones congénitas cerebrales caracterizadas por presentar epilepsia rebelde al tratamiento médico. En éstos, la cirugía precoz es una opción terapéutica importante examinada a preservar la funcionalidad cerebral y obtener el beneficio de la neuroplasticidad existente en etapas tempranas del desarrollo.

Caso clínico. Recién nacida que presenta crisis convulsivas incoercibles, inicialmente parciales y posteriormente espasmos en flexión de manera continua. En la exploración destaca hemihipertrofia facial derecha con mancha café con leche orbitaria. Pruebas de imagen: se aprecia la existencia de hemimegaloencefalia derecha con buena conservación del hemisferio contralateral. El vídeo-EEG evidenció actividad crítica (patrón *burst-suppression*) prácticamente continua del hemisferio derecho con generalización posterior. SPECT: fenómeno de robo del hemisferio afecto sobre el sano con marcado hipermetabolismo. Recibe tratamiento anticonvulsivo: fenobarbital, difenilhidantina, vigabatrina, valproato y clonacepam a pesar de lo cual presenta deterioro neurológico con dificultad para la conexión visual, llanto cerebral y escasa selectividad de movimiento. Por ello se decide considerar la intervención quirúrgica consistente en desconexión funcional del hemisferio derecho. Tras la intervención se aprecia mejoría clínica y electroencefalográfica; aparecen hemiparesia leve izquierda, dificultad en persecución ocular y buena respuesta social. Presenta crisis parciales que remiten de forma incompleta con clonacepam oral.

Conclusiones. Según bibliografía revisada, se proponen distintos procedimientos operatorios para la epilepsia refractaria, predominando actualmente los encaminados a preservar la mayor funcionalidad posible frente a los más agresivos (hemisferectomía, lobectomías). En nuestro caso se optó por callostomía parcial para evitar la propagación del fenómeno epiléptico.

P24.

SÍNDROME DE WEST SINTOMÁTICO A TUMOR CEREBRAL

E. López-Laso^a, R. Camino León^a, M.E. Mateos González^b, M. Gil Campos^c, A.M. Collantes Herrera^a

^a Unidad de Neurología Pediátrica. Servicio Pediatría.

^b Unidad Oncología Pediátrica. Servicio Pediatría.

^c Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Objetivo. Presentar las características clínicas de dos pacientes con síndrome de West sintomático a tumor cerebral.

Casos clínicos. Caso 1: niña de 7 años, seguida en nuestro centro desde los 11 meses, cuando ingresó por espasmos en flexión que comenzaron a los 8 meses, detención del desarrollo y EEG hipsarrítmico. Una RM craneal mostró una lesión cortical parahipocampal, sin edema ni efecto masa, compatible con DNET. La exploración no mostraba déficit neurológico. Tratada con vigabatrina desaparecieron las crisis y se normalizó el EEG en pocos días. No ha presentado nuevas crisis, mostrando un desarrollo y exploración normales. Actualmente no toma fármacos. Ha seguido controles sin mostrar cambios en las características de la lesión. Caso 2: niña de 13 meses que ingresa por espasmos en flexión y EEG hipsarrítmico. Exploración neurológica y desarrollo psicomotor normales. La RM craneal reveló una lesión expansiva corticosubcortical temporal y occipital inferomedial que no captaba gadolinio. Una PET con 18-FDG mostró baja tasa de proliferación celular. Tratada con vigabatrina desaparecieron las crisis y se normalizó el EEG en cinco días. Cinco meses después una RM mostró ligero aumento del tamaño de la lesión con un nódulo central que captaba gadolinio. Actualmente la paciente está pendiente de intervención quirúrgica, libre de crisis, en tratamiento con valproato y con un desarrollo y una exploración normales.

Conclusiones. Los tumores cerebrales deben ser considerados como posible causa de síndrome de West, a pesar de su rareza. Destacamos la precoz respuesta al tratamiento farmacológico de ambos pacientes.

Trastornos paroxísticos no epilépticos

(Moderadores: Dr. J.M. Prats Viñas y Dr. F. Carratalá Marco)

O47.

GILLES DE LA TOURETTE SECUNDARIO COMO ACONTECIMIENTO ADVERSO A TRATAMIENTO CON OXCARBACEPINA, EN UN NIÑO CON CRISIS EPILEPTICAS Y AUTISMO. A PROPÓSITO DE UN CASO

J.A. Muñoz Yunta

Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. La epilepsia en la población infantil afecta al 0,5-1% de los niños. En los niños autistas la prevalencia es alta y aumenta con la edad (30%). Hasta hace poco los antiepilépticos clásicos eran los fármacos de elección para el tratamiento de crisis parciales y generalizadas, pero el 25% de estos antiepilépticos no responden a tratamiento y la incidencia de acontecimientos adversos con los fármacos antiguos suele ser elevada. Por este motivo elegimos la oxcarbacepina en suspensión para tratar crisis parciales clínicas y subclínicas en un niño con trastorno del espectro autista.

Caso clínico. Varón de 6 años diagnosticado de síndrome de Asperger mediante los criterios diagnósticos del DSM-IV y la ICD-10 y escalas específicas para el síndrome de Asperger. Presenta crisis subclínicas en forma de dilatación pupilar, sialorrea intensa episódica y alguna crisis parcial de inicio focal en boca y mano del lado izquierdo. Se le han practicado polisomnografía nocturna 8h, potenciales evocados somestésicos y RM con magnetoencefalografía.

Al iniciarse el tratamiento con oxcarbacepina en dosis 10 mg/kg de peso/día en dosis ascendente se controlan las crisis pero inicia un cuadro de tics múltiples a nivel palpebral y facial predominantemente, aumentando su clínica obsesiva. La remisión de la medicación hizo desaparecer el síndrome.

Discusión. Se discuten los efectos adversos de la oxcarbazepina y se hace constar el efecto adverso de los tics motores como nuevo efecto secundario que ya fue descrito por la carbamazepina pero no con la oxcarbacepina.

O48.

VARIABILIDAD EN EL MANEJO DE LAS CEFALAS EN LAS CONSULTAS DE NEUROPEDIATRÍA DE SEIS HOSPITALES ESPAÑOLES

M. Tomás Vila^a, M. Benac Prefasi^b, M. Aleu Agramunt^c, B. Martínez^d, A. García^e, M.A. Martínez Granero^e, A. López Lafuente^f, F.J. Martínez Sarries^d

^a Pediatría. Hospital Francesc de Borja. Gandía. ^b Pediatría. Hospital de Sagunt. Sagunt. ^c Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. ^d Neurología. Hospital Universitario de Getafe. Getafe. ^e Neuropediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón. ^f Pediatría. Complejo Hospitalario de Cáceres. Cáceres.

Introducción. Con el fin de estudiar la variabilidad en el manejo de las cefaleas infantiles en diferentes hospitales, se ha realizado un estudio comparativo entre seis hospitales españoles comparando las variables que ha continuación se describen.

Pacientes y métodos. Se ha realizado un estudio retrospectivo de todos aquellos casos que consultaron por cefalea durante el año 1999. en cualquiera de los seis hospitales que han participado en el estudio. Las variables estudiadas han sido: edad, sexo, tipo de cefalea, realización de neuroimagen, inicio de profilaxis, tiempo de seguimiento y número de visitas efectuadas.

Resultados. En total se atendieron 372 consultas por cefalea, con una media de 62 por hospital y un rango que oscila entre 42 y 98. El 63% se diagnosticó como migraña. Se solicitó neuroimagen en un 43% de los casos. La profilaxis se inició en un 36%. El tiempo medio de seguimiento en la consulta fue de 10 meses y la media de visitas efectuadas fue de 2,98. Se han encontrado diferencias significativas en todas las variables estudiadas: la proporción de casos que se diagnostican como migrañas varía entre un 43 y un 87%, la frecuencia de solicitud de neuroimagen oscila entre un 28 y un 61%, el inicio de profilaxis entre un 3,6 y un 69% y por último el tiempo medio de seguimiento varía entre 1,3 y 21,9 meses.

Conclusiones. El hecho de encontrar diferencias significativas entre los seis hospitales estudiados nos indica una enorme variabilidad en manejo ambulatorio de las cefaleas infantiles.

O49.

VALIDEZ DE LOS CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE MIGRAÑA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

T. Durá Travé, M.E. Yoldi Petri, M. González Villar, T. Hernández Lagunas, I. Álvarez Guerrero

Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Objetivo. Estudiar las características epidemiológicas y clínicas de la migraña en la edad pediátrica y analizar la validez de los criterios utilizados en su diagnóstico.

Pacientes y métodos. Se han revisado 290 pacientes con cefaleas recurrentes (150 migrañas y 140 no migrañas), recogiendo datos epidemiológicos y clínicos y, en su caso, exámenes complementarios. Se ha calculado la sensibilidad, especificidad y cociente de verosimilitud de los criterios de Vahlquist, Prensky e IHS para la migraña. Era criterio de exclusión un seguimiento evolutivo inferior a 12 meses.

Resultados. La edad de inicio de la migraña era de $8,7 \pm 2,9$ años, sin diferencias entre sexos. El 32% de las migrañas tenían aura, con edad de comienzo ($9,8 \pm 3,3$ años) y prevalencia del sexo femenino (63,3%) significativamente mayores ($p < 0,05$). La historia familiar era positiva en el 77,3% de los casos. En la migraña el dolor era unilateral (44,4%) o bilateral (55,6%), pulsátil (93,7%), interrumpía la actividad diaria (63,2%), empeoraba con el ejercicio (68,1%), se acompañaba de vómitos (70,1%) y fotofobia-sonofobia (66,2%). El carácter pulsátil, los vómitos, la unilateralidad y la intensidad moderada-severa eran los ítems de mayor capacidad discriminativa. Con los criterios IHS se diagnosticaron la totalidad de pacientes, mientras que con los de Vahlquist el 81,3% y con los de Prensky el 83,2%.

Conclusiones. La migraña es una patología común en la edad pediátrica, de inicio preferentemente en la edad escolar. Los criterios IHS tienen una mayor validez diagnóstica, aunque el control evolutivo sería la prueba de referencia para validar los criterios diagnósticos.

O50.

ABANDONO EN EL SEGUIMIENTO AMBULATORIO DE LAS CEFALAS INFANTILES EN UN ESTUDIO REALIZADO EN SEIS HOSPITALES ESPAÑOLES

M. Tomás Vila^a, M. Aleu Agramunt^b, B. Martínez Menéndez^c, A. García^d, M.A. Martínez Granero^d, A. López Lafuente^e, M. Benac Prefasi^f, F. J. Martínez Sarries^c

^a Pediatría. Hospital Francesc de Borja. Gandía. ^b Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario. Valencia. ^c Neurología. Hospital Universitario de Getafe. Getafe. ^d Neuropediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón. ^e Pediatría. Complejo Hospitalario de Cáceres. Cáceres. ^f Pediatría. Hospital de Sagunt. Sagunt.

Objetivo. En el contexto de un estudio corporativo entre seis hospitales españoles sobre el manejo ambulatorio de las cefaleas infantiles, se estudio el hecho del abandono de los pacientes durante el seguimiento en consultas externas.

Pacientes y métodos. En el estudio retrospectivo efectuado de los pacientes que consultaron por cefalea en el año 1999 en los 6 hospitales, se estudió aquellos pacientes que abandonaron el seguimiento en consultas externas.

Resultados. De los 372 pacientes estudiados, un 67% fue dado de alta, un 3% seguía en control cuatro años más tarde y un 29,7% abandonaron el seguimiento. Casi la mitad de ellos, un 48,3%, abandonaron el seguimiento tras la primera consulta. Existen diferencias importantes y estadísticamente significativas entre los seis hospitales oscilando el porcentaje de abandono entre un 12,8 y un 50%. Se han estudiado las variables que pudieran influir en el hecho de que el paciente abandonara el seguimiento y ninguna de ellas se relacionó de forma significativa con el hecho del abandono. Las variables estudiadas han sido las siguientes: tipo de cefalea (migrañosa o no migrañosa), práctica de neuroimagen, inicio de profilaxis, sexo y edad del paciente.

Conclusiones. El porcentaje de pacientes controlados por cefalea que abandonan el seguimiento en consultas externas es muy elevado: un 29,7% de los casos. Pensamos que este hecho es importante dado el grado de saturación de nuestras consultas. Ninguna de las variables estudiadas se han relacionado significativamente con el hecho de que el paciente abandone el seguimiento.

O51.**VÉRTIGO PAROXÍSTICO BENIGNO.
NUESTRA EXPERIENCIA DE 14 AÑOS**

D. Gros Esteban, E. Gracia Cervero, R. Rubio Rubio,
T. Ureña Hornos, J.L. Peña Segura, J. López-Pisón

^aNeuropediatría. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El vértigo paroxístico benigno (VPB) se define por episodios breves recurrentes de vértigo sin factor desencadenante, con presentación entre 1 y 5 años de edad y con normalidad intercrítica.

Pacientes y métodos. Se revisan los casos de la base de datos de neuropediatría, desde mayo de 1990 a marzo de 2004, que figuran como posibles VPB. Se ha contactado telefónicamente con los casos que no siguen control.

Resultados. De un total de 7.283 niños valorados, 36 constan como posible VPB. Se han excluido los casos dudosos. La evolución es diagnóstica de VPB en 24 casos: 13 niños y 11 niñas. La edad media en el momento de la última actualización es 8,8 años (3,1-17,3 años). La edad media del primer episodio es 2,8 años (1-5,9 años). En los 20 niños que han cedido los episodios, la edad media del último episodio es de 4,2 años (1,6-9 años). Se realizaron TAC o RM a 14 pacientes, EEG a 20 y estudio ORL a 11 de ellos.

Discusión. El VPB es un diagnóstico clínico evolutivo, que precisa con frecuencia exámenes complementarios para excluir otras patologías. Establecer el diagnóstico con criterios estrictos puede excluir algunos casos; el espectro clínico podría ser algo más amplio. El diagnóstico permite dar un pronóstico favorable y evitar exámenes complementarios o tratamientos inadecuados.

O52.**NARCOLEPSIA EN LA EDAD INFANTIL**

N. Escudero Rodríguez ^a, H. Alarcón Martínez ^b,
C. Casas Fernández ^b, T. Rodríguez Costa ^b,
E. Recuerdo Fernández ^c, M.R. Domingo Jiménez ^b, A. Puche Mira ^b

^aNeuropediatría. Hospital Universitario. ^bNeuropediatría. ^cNeurofisiología Clínica. Virgen de la Arrixaca. El Palmar, Murcia.

Introducción. Los trastornos del sueño en la infancia tienen una prevalencia del 11-28%, no conociendo la incidencia de la narcolepsia que está infradiagnosticada por sus peculiaridades en los pacientes pediátricos. El 34% de los narcolépticos inician los síntomas antes de los 15 años de edad. En su etiología se encuentran implicadas regiones del SNC relacionadas con la regulación del ciclo sueño-vigilia, habiéndose propuesto mecanismos autoinmunitarios, genéticos y neurodegenerativos que están actualmente en investigación.

Casos clínicos. Presentamos 2 pacientes narcolépticos de 7,5 y 14 años, que consultaron por déficit de rendimiento escolar, aunque la anamnesis permitió orientar la sospecha diagnóstica de narcolepsia, asociándose en el de mayor edad episodios catapléjicos. El diagnóstico se obtuvo mediante test de latencias múltiples, con polisomnografía nocturna previa. En ambos casos se comprueba positividad en la investigación de HLA específico. El tratamiento con metilfenidato y el programa de sueño diurno han resultado efectivos en ambos casos.

Conclusiones. El diagnóstico de narcolepsia se hace habitualmente a partir de la 2ª década de la vida, siendo la hipersomnia el síntoma guía esencial. El 80% de los casos se acompaña de cataplejía y únicamente un 10% presenta la tétrada característica (alucinaciones hipnagógicas, parálisis del sueño, hipersomnia y cataplejía). La limitación de la expresión clínica en la infancia justifica el retraso diagnóstico, quedando enmascarado por los síntomas secundarios como hiperactividad, irritabilidad y fracaso escolar, definiendo un trastorno del comportamiento como forma frecuente de presenta-

ción. El test de latencias múltiples es altamente definitorio para confirmar la sospecha.

O53.**TRASTORNOS DEL SUEÑO EN NIÑOS**

I. Pitarch Castellano ^a, J. Juan Martínez ^a, A. Martínez Ortí ^b,
S. Martínez Blesa ^b

^aNeuropediatría. ^bEnfermería Pediatría. Hospital de la Ribera. Valencia.

Objetivo. Conocer la prevalencia de los trastornos del sueño, con el fin de desarrollar acciones de salud.

Pacientes y métodos. Entrevista dirigida sobre trastornos del sueño a 337 padres de niños entre 6-13 años, que acudieron al Servicio de Urgencias.

Resultados. La mayoría de padres opinan que sus hijos duermen lo suficiente (78,37%), pero al 48,64% les cuesta levantarse por la mañana y un 13,5% tienen hipersomnia diurna. Duermen menos de 8 horas (5,4%), 8 horas (37,83%), 9 horas (27,02%), 10 horas (21,62%), 11 horas (2,7) y más de 11 horas (5,4%). Presentan insomnio inicial o dificultad para conciliar el sueño un 32,43%, aunque solo han tomado alguna vez fármacos para dormir el 13,5%. Refieren pesadillas el 59,45% y terrores nocturnos el 29,72%. La mayoría duerme 'de un tirón' (59,45%), aunque un 10,81% se despierta más de tres veces por noche. Un 16,21% presenta enuresis, un 29,72% bruxismo, un 16,21% ronca, un 13,5% sonambulismo, un 16,21% refieren calambres nocturnos y un 27% estereotipias. Un 48,64% de los padres cree que sus hijos son hiperactivos y un 35,13% que tienen un déficit de atención.

Conclusiones. 1. Es alarmante el porcentaje de niños con insomnio inicial o dificultades para conciliar el sueño (32,43%). También se han detectado altos porcentajes de parasomnias en relación a otros estudios de prevalencia. 2. A casi a la mitad de los niños les cuesta levantarse por la mañana, aunque sólo un 21,6% de los padres reconoce que sus hijos no duermen lo suficiente.

Comunicaciones libres (orales)

(Moderadores: Dra. E. Cardo Jalón y Dr. J. Santos Borbujo)

O54.**MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS
EN NIÑOS SOMETIDOS A TRASPLANTE RENAL**

M. Madruga Garrido ^a, M.J. Martínez Roda ^b,
A.M. Vázquez Florido ^a, J. Brea Páez ^a, J. Fijo ^b,
A. Sánchez ^b, M. Rufo Campos ^a

^aSección Neuropediatría. ^bSección Nefrología Pediátrica. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivos. Las complicaciones neurológicas en pacientes con insuficiencia renal son variadas. Nos planteamos analizar las manifestaciones neurológicas en niños trasplantados de riñón desde el inicio de su insuficiencia renal, describiendo características clínicas, factores desencadenantes y evolución.

Pacientes y métodos. Estudio descriptivo transversal de 65 niños trasplantados de riñón en el Hospital Infantil Virgen del Rocío entre los años 1993-2003.

Resultados. El 44,6% (29) presentaron manifestaciones neurológicas; entre ellas, 22 (75 %) crisis convulsivas y 9 (31,03%) cefaleas. Las crisis generalizadas fueron las más frecuentes (48,2%). No encontramos relación entre presencia de antecedentes familiares o personales y aparición de síntomas. Las principales causas de insuficiencia renal en los pacientes con manifestaciones neurológicas fueron el grupo de enfermedades familiares, hereditarias y congénitas (27,6%) y las enfermedades vasculares (24%). En el momento

de los síntomas el 34,5% estaban en prediálisis, 27,6% trasplantados, 17,2% diálisis peritoneal, 10,3% hemodiálisis y 10,3% insuficiencia renal aguda. Los desencadenantes más frecuentes fueron: desequilibrio hidroelectrolítico (31%), principalmente hiponatremia, e hipertensión arterial (27,6%). De todos los trasplantados, evolucionaron a la normalidad 80%, quedando con trastornos psiquiátricos leves 7,6%, epilepsia 6,1%, y cefaleas importantes 4,6%. **Conclusiones.** 1. Las manifestaciones neurológicas son frecuentes en pacientes con insuficiencia renal crónica, destacando las crisis convulsivas 2. No existe relación entre causa de insuficiencia renal y presencia de síntomas neurológicos. 3. El trasplante renal no disminuye el riesgo de presentar síntomas. 4. Alteraciones hidroelectrolíticas (hiponatremia) e hipertensión arterial son los principales desencadenantes. 5. Las manifestaciones neurológicas no suelen dejar secuelas posteriores en estos pacientes.

O55.

APRAXIA DE LA MARCHA: UNA SECUELA ADQUIRIDA DE EVOLUCIÓN DESFAVORABLE

J.M. Prats Viñas^a, M.J. Martínez González^a, A. García Ribes^a, M. Pacheco Boixo^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Rehabilitación. Hospital de Cruces. Baracaldo.

Introducción. Presentamos en formato vídeo dos pacientes ya deambulantes que, a partir de un proceso agudo, desarrollan una persistente apraxia de la marcha.

Casos clínicos. Caso 1: varón que con 22 meses inicia convulsiones motoras focales de pierna y mano derechas, en forma de estatus de mal focal. En el EEG hay PLED izquierdos y puntas multifocales. Tratado con aciclovir y fármacos antiepilépticos, sin convulsiones al cabo de 48 horas. RM fase residual: lesiones líticas parasagitales asimétricas. Gatea con soltura y rapidez. Con 4 años y medio, no ha logrado establecer un patrón de marcha útil. Caso 2: varón con muerte aparente por casi ahogamiento a los 15 meses. Trasladado a nuestro hospital a los 15 días de evolución. Se apreciaba ceguera cortical y movimientos anormales asimétricos. En la RM hay lesiones en los putámenes, caudados y lóbulos occipitales con anomalías difusas de la sustancia blanca cerebral. A los 7 años, tiene severos trastornos de memoria y rasgos hipomaniacos. Los reflejos son normales y los plantares flexores; la deambulación es imposible. Pese a la libre motilidad voluntaria de las piernas y el gateo con soltura, presenta apraxia completa de la marcha.

Conclusiones. La imposibilidad para la marcha, en ausencia de parálisis o ataxia, se denomina apraxia de la marcha, y por extensión a la alteración de la locomoción no imputable a otra causa alternativa. Aparece con lesiones frontales bilaterales de las áreas promotoras, y es también posible con los núcleos de la base cerebral, aunque su fisiopatología no está bien comprendida.

O56.

VARIACIÓN DE LAS SINCINESIAS DE MIEMBROS SUPERIORES SEGÚN GRUPOS DE PATOLOGÍA NEUROPEDIÁTRICA

F. Carratalá, B. García Avilés, A. de la Morena Campillo
Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de San Juan. Alicante.

Introducción. Las sincinesias son movimientos sin propósito que acompañan a los voluntarios en otras partes del cuerpo. Son un signo normal del neurodesarrollo que desaparece con la edad, con variabilidad desconocida en patología neuropediátrica. **Objetivos.** Descripción de las sincinesias de MMSS en distintos grupos patológicos neuropediátricos.

Pacientes y métodos. Se estudian 61 pacientes de consultas de neuropediatría (44 niños y 17 niñas) sin enfermedades motoras. Se solicitó que realizasen, estando firmes, una apertura de pies hasta un ángulo de 45° con vértice en los talones. Se grabaron en vídeo y tres revisores los puntuaron como: sin movimientos = 0; movimientos de los dedos = 1; flexión dorsal de la mano = 2; lo anterior más rotación externa de la mano y antebrazo = 3; + abducción del antebrazo = 4; + abducción del brazo = 5; + movimientos de tronco = 5. La media de la puntuación de los revisores se relacionó con la edad decimal (coeficiente de correlación de Pearson; $p < 0,05$) para las siguientes categorías patológicas: retraso mental (RM), trastorno del comportamiento (TC), epilepsia y cefalea, y un grupo con diagnóstico de TDAH.

Resultados. La r para la media de los valores de los dos MMSS: RM, $r = -0,757$, $p = 0,001$; TC, $r = -0,820$, $p = 0,000$; epilepsia, $r = -0,685$, $p = 0,02$; cefalea, $r = -0,415$, $p = 0,2$; TDAH ($n = 11$), $r = -0,724$, $p = 0,012$.

Conclusiones. 1. El descenso de las sincinesias fue más marcado en los TC y RM, menor en epilepsia y aleatorio en cefaleas. 2. En el TDAH, las sincinesias, independientemente de la categoría, descendieron significativamente con la edad.

O57.

TOMA DE DECISIONES EN NEUROLOGÍA NEONATAL A TRAVÉS DE LAS REVISIONES SISTEMÁTICAS DE LA COLABORACIÓN COHRANE

J. González de Dios, F. Carratalá Marco, M. Moya Benavent
Departamento de Pediatría. Hospital Universitario San Juan. Alicante.

Objetivo. Analizar las características de la revisiones sistemáticas (RS) de la Colaboración Cochrane (CC) Neonatal que versan sobre neurología neonatal.

Pacientes y métodos. Análisis bibliométrico de RS publicadas en la CC Neonatal (Issue 1, 2004; $n = 169$ RS). Se consideró como variable dependiente el área temática de neurología neonatal, y como variables independientes: autoría de la RS (número, país), fechas de publicación y *update*, características de los ensayos clínicos y población de estudio, conclusión (suficiente o insuficiente evidencia científica) y conflictos de interés.

Resultados. En el área de neurología neonatal encontramos 13 RS, ocupando el tercer lugar en frecuencia de la CC Neonatal –por detrás de respiratorio (73 RS) y gastroenterología-nutrición (26 RS)–. Se reconocen tres apartados de estudio de interés: hemorragia intraventricular (4 RS), asfixia perinatal (4 RS) y síndrome abstinencia a opiáceos (3 RS). Mediana de ensayos clínicos/RS = 4 y de pacientes/RS = 200. Autoría: Reino Unido (7 RS), Australia (5 RS) y Nigeria (1 RS). Todas las RS han sido publicadas en los últimos 4 años, habiendo sido sometidas a *update* ya el 46%. Sólo el 54% presentaron conclusión suficiente y en 8% es posible identificar conflicto de interés.

Conclusiones. La hemorragia intraventricular es el único apartado de estudio sobre neurología en la CC Neonatal en el que podemos fundamentar una toma de decisiones basadas en pruebas, pues la calidad y las conclusiones de las restantes RS son insuficientes. Apreciamos un escaso número de RS en este prevalente área de intervención clínica en Neonatología, con llamativas ausencias (encefalopatía hipoxicoisquémica, leucomalacia periventricular, convulsiones neonatales, hipotonía, etc.).

Comunicaciones libres (pósters)

(Moderadores: Dr. G. Picó Fuster y Dr. J.A. Muñoz Yunta)

P25.

INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS DE DEBUT TARDÍO: HALLAZGOS CLÍNICOS Y DE NEUROIMAGEN

A.E. Nascimento^a o Osorio^a, A. García^a, P. Poo^a, A. Sans^a, M.C. Muñoz^b, J. Campistol^a

^aNeuropediatría. ^bMicrobiología. Hospital Sant Joan de Déu.

Esplugues de Llobregat.

Introducción. La infección congénita por citomegalovirus (CMV) es asintomática en el 90% de los pacientes en el período neonatal; ésta puede presentar tardíamente sordera neurosensorial, microcefalia y déficit cognitivo-motor.

Objetivo. Describir las características clínicas y de neuroimagen de niños con sintomatología tardía, con la finalidad de obtener unos criterios de orientación diagnóstica en los casos en que el diagnóstico microbiológico ya no es posible.

Pacientes y métodos. Se realizó un estudio retrospectivo de 8 pacientes entre 4 y 13 años de edad, asintomáticos en el momento del nacimiento, que presentaron en el transcurso de los 2 primeros años de vida retraso psicomotor, hipoacusia neurosensorial, y microcefalia. **Resultados.** En todos los pacientes se hallaron alteraciones de la sustancia blanca, y en 7/8 trastornos de la migración neuronal. Todos los casos evolucionaron hacia una encefalopatía estática y en ninguno se logró determinar por estudios de laboratorio la infección durante el embarazo.

Conclusiones. El diagnóstico de estos pacientes cuando no se hace durante el período neonatal o a través de la determinación del DNA-CMV en las tarjetas de Guthrie, es posible mediante la asociación de los signos clínicos y de las alteraciones específicas de la neuroimagen. El reconocimiento de esta entidad evita la realización de múltiples exámenes complementarios en busca de leucodistrofias u otras enfermedades neurodegenerativas.

P26.

NEUROCISTICERCOSIS: FORMA DE PRESENTACIÓN CON HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL

D. Mora Navarro^a, J. Sierra Rodríguez^a, S. Bernal Cerrato^b, S. Aparicio Palomino^c, M. Delgado Rioja^a, M. Herrera del Rey^c

^aNeuropediatría. ^bEndocrinología Pediátrica. ^cPediatría.

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. La neurocisticercosis constituye la parasitosis más frecuente del SNC. Producida por la forma larvaria de *Taenia solium*, es una zoonosis de distribución universal, endémica de países de bajo nivel socioeconómico. Su presentación clínica depende de la respuesta inflamatoria ante el parásito y de la localización de éste. En orden de frecuencia, las manifestaciones clínicas son: crisis convulsivas, hipertensión intracraneal, cefalea, hemiparesia, amaurosis, trastornos de conciencia, signos cerebelosos, etc. El tratamiento aceptado es el sintomático, aconsejándose el uso de cestocidas en caso de meningitis e hipertensión intracraneal. El pronóstico suele ser excelente, siendo la secuela más habitual la epilepsia.

Caso clínico. Niño de 3 años, ecuatoriano, que presenta cefalea de 20 días de evolución, con vómitos y somnolencia. A la exploración, se encuentra decaído, quejumbroso, con tendencia al sueño y signos meníngeos positivos. Los exámenes complementarios practicados: hemograma con anemia normocítica y normocroma; bioquímica, enzimas musculares, Rx de cráneo, tórax y abdomen: normales; en el fondo de ojo: papilas mal delimitadas y hemorragia en llama de ojo derecho. En TAC y RM craneal: múltiples lesiones quísticas

(1-2 mm), en unión corticomedular con visualización de punto de mayor densidad a nivel excéntrico. El EEG muestra actividad de vigilia enlentecida y ondas delta de predominio posterior. Serología de *T. solium* positiva. Se inicia tratamiento con albendazol y dexametasona presentando una evolución favorable. En controles posteriores permanece asintomático.

Conclusiones. Debemos pensar en esta entidad ante niños procedentes de zonas endémicas que presenten las manifestaciones clínicas indicadas, y realizar tratamiento sintomático, reservando los cestocidas sólo para los casos indicados.

P27.

ACCESIBILIDAD Y COSTE DE LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA EN UN HOSPITAL COMARCAL

B. Beseler Soto, M. Sánchez Palomares, M.J. Benlloch Muncharaz, L. Santos Serrano, A. Martín Sobrino, J.M. Paricio Talayero

Pediatría. Hospital Marina Alta. Denia.

Objetivo. Conocer el volumen de pacientes y sus patologías visitados en consulta de Neuropediatría de un hospital comarcal, evaluar la accesibilidad a dicha consulta así como el coste económico generado. **Pacientes y métodos.** Revisamos las consultas de pacientes de 0-15 años del servicio de pediatría desde el 01/01/94 hasta el 31/12/03.

Resultados. Analizamos 19.434 visitas de las cuales el 17,27% correspondió a la consulta de Neuropediatría. De las 948 primeras visitas, el 60,45% de los niños proceden de servicios extrahospitalarios (pediatras, médicos de familia y psicólogos), de ellos el 13,60% fueron dados de alta en la primera visita sin necesitar exploraciones complementarias. El EEG fue la exploración más solicitada (17,65% de visitas) Se solicitó neuroimagen (TAC o RM) en el 13,06% de las visitas. Fueron remitidos a centros de referencia el 0,64% de los niños. La media de visitas por paciente fue de 3,28. Los grupos diagnósticos más frecuentes fueron las cefaleas, los trastornos de aprendizaje y las epilepsias.

Conclusiones. Nuestro hospital se sitúa a 100 km de centros hospitalarios más dotados y se trata de una consulta relativamente joven. Nuestra casuística reproduce la de otras consultas de Neuropediatría con más años de experiencia. La coordinación con laboratorios externos, servicios de neurofisiología y radiodiagnóstico entre otras especialidades, ha permitido proporcionar una asistencia a la población de nuestra área de forma más rápida y directa, con menores costes económicos directos (la asistencia en hospitales comarcales es más barata que en centros terciarios) e indirectos (horas laborales perdidas por los acompañantes).

P28.

LA ORIENTACIÓN ETIOLÓGICA Y EL SEXO DE LOS NIÑOS ATENDIDOS EN CENTROS DE DESARROLLO INFANTIL Y ATENCIÓN PRECOZ (CDIAP)

P. Pérez-Olarte

CDIAP St. Feliu, Igualada y Mataró.

CDIAP St. Feliu, Apinas y Fund. Maresme. Barcelona.

Objetivo. Conocer si existen diferencias en el sexo de los niños atendidos por neuropediatra en estos centros y si las hay saber si también existen según los grupos de orientación etiológica.

Pacientes y métodos. Hemos efectuado un estudio retrospectivo de los 355 niños atendidos por neuropediatra en tres CDIAP durante el año 2003 clasificándoles según orientación etiológica y sexo. Hemos aplicado el test de chi al cuadrado para valorar las diferencias en cuanto el sexo y según el grupo de orientación etiológica.

Resultados. Hay 216 niños varones y 139 niñas, lo que supone una diferencia estadísticamente significativa ($p < 0,01$). Etiología prenatal: total, 84; niños, 39; niñas 45; NS. Etiología perinatal: total,

61; niños, 31; niñas, 30; NS. Etiología postnatal biológica: total, 18; niños, 12; niñas, 6; NS. Etiología biológica y momento de agresión indeterminado: total, 57; niños, 38; niñas, 19; $p < 0,05$. Etiología posnatal ambiental: total, 76; niños, 46; niñas, 30; NS. Etiología desconocida: total, 116; niños, 84; niñas, 32; $p < 0,01$.

Conclusiones. Es conocido que los niños varones con dificultades en su desarrollo exceden a las niñas. No hay explicaciones concluyentes para esta incidencia mayor. En nuestra serie no hay diferencia en los grupos de etiología más conocida o clara (pre/perinatal). Sí la hay cuando desconocemos la etiología con precisión (grupos 4, 6 y posiblemente 5). Pensamos que deben existir múltiples causas biológicas o ambientales aún no bien conocidas y no podemos descartar una mayor vulnerabilidad o exposición de los niños varones a circunstancias desfavorables.

P29.

BASES MATEMÁTICO-FÍSICAS DEL EEG Y TECNOLOGÍAS AFINES

R. Vidal Sanahuja^a, A. Rey Pérez^b

^a Unidad Neurología Infantil. ^b Unidad Neurología Adultos. Hospital de Terrassa. Terrassa.

Introducción. Probablemente desde que la materia existe, los electrones pueden desplazarse libremente entre los átomos. En 1777 Coulomb, con su balanza de torsión, midió por primera vez la corriente eléctrica. En 1855 Maxwell descubrió que la electricidad, el magnetismo y la luz siguen unas mismas leyes físicas. De los 70 mV generados entre la membrana neuronal, solo se detectan en el cuero cabelludo voltajes mil veces más pequeños (100 μ V). Hans Berguer consiguió amplificarlos en 1924 obteniendo el primer EEG. En los años sesenta se realizaron análisis computarizados de los trazados sinusoidales EEG, obteniendo la primera cartografía cerebral. En los años ochenta, induciendo campos magnéticos en el encéfalo (RM), se consiguió mejorar las imágenes de TC de los años setenta. En los últimos 5 años, mediante la magnetoencefalografía (MEG), se pueden estudiar directamente los discretos campos magnéticos generados por las neuronas.

Desarrollo. Se realiza una valoración técnica e histórica de las bases matemáticas y electromagnéticas del EEG, RM y MEG que permiten el estudio del SNC, mediante bibliografía disponible para su estudio.

Conclusiones. 1. El EEG actual, mediante vídeo-EEG simultáneo y digitalización del trazado, constituye un importante avance respecto a la impresión en papel. 2. El análisis computarizado EEG se utiliza prioritariamente en investigación. 3. La RM tiene una amplia utilización en neurología y continúa mejorándose su tecnología. 4. La MEG, en pleno desarrollo, creemos que también puede aportar un enorme conocimiento del SNC.

P30.

SÍNDROME DEL LACTANTE ZARANDEADO Y OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

R. Cabrerizo de Diago^a, T. Ureña Hornos^a, J. J. Calvo Vera^a, J. I. Labarta Arizcun^b, J. L. Peña Segura^a, J. López Pisón^a

^a Sección de Neuropediatría. ^b Sección de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El síndrome del lactante zarandeado es una forma de maltrato físico que incluye la presencia de traumatismo intracraneal (hematoma subdural o subaracnoideo, o edema cerebral difuso) y hemorragias retinianas. La osteogénesis imperfecta es un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias, en las que existe un trastorno en la formación del colágeno, con fragilidad ósea, fracturas frecuentes, deformidades óseas y talla baja, puede asociar crisis de llanto.

Caso clínico. Lactante de 3 meses que presentó grave encefalopatía aguda con convulsiones, hemorragias retinianas y hematoma cerebral subdural, anemia, LCR hemorrágico y 3 callos de fracturas costales. Preciso tratamiento agresivo en UCIP con ventilación mecánica. El padre reconoció haberle zarandeado ante episodios de llanto, pero manifestó no tener intención de dañarle. El estudio del colágeno en biopsia de piel estableció el diagnóstico de osteogénesis imperfecta tipo I.

Discusión. Dada las repercusiones sociales, familiares y legales del diagnóstico del síndrome del lactante zarandeado es importante excluir otras causas de encefalopatía aguda e identificar factores favorecedores de su presentación. El diagnóstico no debe demorarse dada la gravedad de las secuelas y el riesgo vital de zarandeos repetidos, pero se plantea la posibilidad de la falta de intención de dañar, incluso ante la presencia de otros signos de maltrato como las fracturas costales.

P31.

SÍNDROME DE TOURETTE: PRESENTACIÓN DE 17 CASOS Y REVISIÓN DEL TRATAMIENTO

M.A. Martínez Granero^a, F. Montañés Rada^b, A. García Pérez^a, M.T. de Lucas Taracena^b, S. Rafia^a, E. Parra Cuadrado^a

^a Pediatría. ^b Psiquiatría. ^c Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón.

Introducción. El síndrome de Tourette (ST) es un trastorno caracterizado por tics motores y fonatorios crónicos que con frecuencia se asocian a diversos problemas comórbidos, sobre todo el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC). Clásicamente el tratamiento se ha limitado a controlar los tics con neurolepticos típicos, que presentan frecuentes efectos secundarios.

Pacientes y métodos. Presentamos las características clínicas y trastornos asociados y revisamos los tratamientos farmacológicos empleados en 17 pacientes con ST.

Resultados. Entre el 40-70% de los ST presentan TDAH y aproximadamente el 30% asocian un TOC. También son frecuentes la ansiedad, depresión, fobias y conducta oposicionista-desafiante. Entre nuestros pacientes, los mas frecuentes fueron el TDAH (9 casos), ansiedad (5), trastorno oposicionista-desafiante (3) y conductas obsesivas (3). Estos trastornos son causantes de las limitaciones sociales con mayor frecuencia incluso que los tics. El tratamiento farmacológico debe considerarse cuando los tics o los trastornos comórbidos causan una limitación social o en la calidad de vida del niño, y debe dirigirse a los síntomas que causan mayores problemas, que no siempre son los tics. Los neurolepticos son los fármacos de elección para los tics. Los neurolepticos atípicos, con menos efectos secundarios extrapiramidales, son mejor tolerados que los clásicos; en nuestros casos, el aumento de peso y la somnolencia transitoria fueron los efectos secundarios mas frecuentes. En los casos tratados con metilfenidato no hemos observado un empeoramiento de los tics.

Conclusiones. El TDAH, la ansiedad y los síntomas obsesivo-compulsivos son frecuentes en el ST. Los neurolepticos atípicos son mejor tolerados que los clásicos, aunque son frecuentes el aumento de peso y la somnolencia. El metilfenidato no se ha asociado a empeoramiento de los tics.

P32.**RESPUESTA SATISFACTORIA A LA PENICILINA EN PACIENTE CON TICS ASOCIADOS A INFECCIÓN ESTREPTOCÓCICA (PANDAS)**

T. Durá Travé, M.E. Yoldi Petri, M. González Villar, I. Álvarez Guerrero

Pediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. La etiopatogenia de los tics es desconocida. Existen evidencias inmunológicas y clínicas que relacionan algunos de los tics considerados como primarios con la infección estreptocócica, formando parte del espectro semiológico de los trastornos neuropsiquiátricos autoinmunes secundarios a una infección por *Streptococcus pyogenes* (PANDAS).

Caso clínico. Varón que consultó a los 13,1 años de edad por presentar tics motores que implicaban varios grupos musculares (párpados, boca, cuello y hombros) de 2,5 años de evolución. El curso evolutivo era irregular, con períodos secuenciales de mejoría y empeoramiento clínico acompañados de labilidad emocional y bajo rendimiento escolar. No había tomado ningún fármaco. Antecedentes familiares y personales sin interés. Exploración neurológica normal, salvo tics. Exámenes complementarios: EEG normal. Hemograma y bioquímica, T4 y TSH normales. ASTO: 1.240 UI/mL (VN < 200). Frotis faríngeo negativo. ECG, tórax y ecocardiografía normales. Se inicia tratamiento con penicilina benzatina remitiendo los tics y mejorando su adaptación psicosocial.

Conclusiones. El paciente presentaba unos tics motores complejos, de inicio prepuberal y curso evolutivo crónico y episódico, con exacerbaciones clínicas asociadas a síntomas psiquiátricos, junto a infección reciente por *S. pyogenes*, es decir, cumplía los criterios diagnósticos de PANDAS. Aunque existen controversias respecto al manejo de estos trastornos; la respuesta clínica positiva en este caso a la penicilina podría hacer considerar la conveniencia de documentar una infección estreptocócica reciente en estos pacientes y, en consecuencia, contemplar la posibilidad del ensayo con profilaxis antibiótica.

P33.**SÍNDROME CUELLO-LENGUA. PRESENTACIÓN DE TRES CASOS PEDIÁTRICOS**

A. García Ribes, S. Martínez González, J. Álvarez Pitti, M.J. Martínez González, J.M. Prats Viñas

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. El síndrome cuello-lengua es un cuadro poco frecuente caracterizado por episodios breves de dolor intenso cervico-occipital asociados a parestesias de la hemilengua del mismo lado. Se provoca por movimientos de rotación de la cabeza y es atribuido a la compresión de C₂ al subluxarse transitoriamente la articulación atloaxoidea ipsilateral. El tratamiento suele ser conservador.

Objetivo. Presentar 3 casos pediátricos analizando su forma de presentación, características clínicas y evolución.

Casos clínicos. Caso 1: niña de 13 años que desde hacía un mes presentaba episodios breves de dolor occipital izquierdo con parestesias de la hemilengua ipsilateral al girar la cabeza. Exploración neurológica normal. RM cerebral: forma mínima de Arnold Chiari. Evolución favorable sin tratamiento. Caso 2: niña de 12 años con antecedentes de migraña que en el último año presenta episodios breves de dolor occipital izquierdo acompañados de parestesias en hemilengua del mismo lado al girar la cabeza. Exploración neurológica y exámenes complementarios normales. Evolución favorable sin tratamiento. Caso 3: niña de 13 años controlada por migraña que inicia episodios de dolor occipital con parestesias de la lengua al girar el cuello. Asoció un *status* jaquecoso con alodinia cervical posterior que mejoró sustancialmente con topiramato. RM cervical normal.

Conclusiones. El síndrome cuello-lengua es poco frecuente pero constituye una entidad característica e inconfundible. Es importante reconocerla y diferenciarla de otros tipos de cefalea de breve duración. Aunque en la mayoría de los niños no se identifican defectos anatómicos, hay que descartar patología cervical. La evolución es habitualmente favorable sin tratamiento.

P34.**CEFALEA PAROXÍSTICA NOCTURNA: ¿UNA FORMA DE CEFALEA HÍPNICA EN LA INFANCIA?**

M.J. Martínez González, S. Martínez González, A. García Ribes, J.M. Prats Viñas

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La migraña infantil se diferencia de la del adulto por ser su duración generalmente más limitada. La patocronia de las crisis no suele mencionarse. Teniendo en cuenta este parámetro, hemos identificado en un total de 5 pacientes, la peculiaridad de aparición de estos eventos durante el sueño nocturno, por temporadas, remediando las características de la migraña hípica del adulto. **Casos clínicos.** Describimos 5 pacientes, de entre 7 y 10 años de edad, siendo el 80% mujeres. Presentaban eventos de cefalea, que les despertaba bruscamente en la primera mitad de la noche, de intensidad severa, asociando en la mayoría de los casos vómitos, y con duración entre 20 y 60 minutos. Posteriormente, se reanudaba el sueño normal durante el resto de la noche. Estaban asintomáticos tanto el día precedente a la clínica como el posterior. Todos los casos presentaban antecedentes de algún tipo de cefalea, y 3 casos tenían antecedentes familiares de migraña. La frecuencia de los episodios fue variable, y autolimitada en el tiempo. Fueron tratados con analgésicos habituales durante los episodios, y profilácticamente con flunaricina en un caso. Los estudios de electroencefalografía y neuroimagen fueron normales en todos.

Conclusiones. La cefalea de aparición hípica no está considerada en la edad pediátrica, y obliga a establecer un diagnóstico diferencial con la epilepsia occipital benigna, la cefalea por acúmulos, y procesos orgánicos. La evolución en nuestros pacientes fue autolimitada, con remisión espontánea antes de los 6 meses.

P35.**SÍNDROME DE ALICIA EN EL PAÍS DE LAS MARAVILLAS ASOCIADO A INFECCIÓN POR VARICELA. A PROPÓSITO DE UN CASO DE EVOLUCIÓN TÓRPIDA**

I. Pitarch Castellano

Neuropediatría. Hospital La Ribera. Valencia.

Introducción. El síndrome de Alicia en el País de las Maravillas (SAPM) se caracteriza por la presencia de distorsiones en la imagen corporal y del tamaño, distancia, forma o relaciones espaciales de los objetos (metamorfopsia). Habitualmente relacionado con la migraña, también se ha descrito en infecciones víricas –virus de Epstein-Barr (VEB), *Coxsackie*, virus varicela zoster (VVZ)–, en pacientes con epilepsia, aneurismas cerebrales o por alucinógenos. Es un cuadro de evolución benigna, que remite según la literatura a partir de los 10 días, con recuperación completa.

Caso clínico. Presentamos un varón de 4 años que presenta junto con erupción por varicela clínica de pesadillas, que vive con gran ansiedad con intenso miedo a dormir, precisando ingreso a las 48 horas tras añadirse sintomatología en vigilia con alucinaciones visuales, midriasis y agitación. Exploraciones complementarias normales (LCR, EEG, RM cerebral, SPECT). Evolución tórpida con mejoría progresiva a partir del segundo mes con remisión completa a los cuatro meses.

Conclusiones. 1. El SAPM es una entidad poco conocida, con po-

cos casos descritos en la literatura secundarios a varicela. 2. Los estudios electroencefalográficos y de imagen (TC, RM) son habitualmente normales, solamente se describen alteraciones de la perfusión de lóbulos temporales (SPECT) en algunos pacientes con infección por VEB, aunque no en nuestro caso. 3. Destacar en nuestro caso el curso prolongado aunque autolimitado.

P36.

ATAXIA AGUDA E HIDROCEFALIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Alonso Díaz ^a, V.M. Araña Toledo ^b, V. González Torres ^b,
M. Rodríguez Peña-Marín ^b, V. Llorente Miguel ^a,
A. Camacho Salas ^b

^a Pediatría. ^b Neurología Infantil. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Objetivo. Aportar un caso de hidrocefalia obstructiva como complicación grave de las cerebelitis parainfecciosas.

Caso clínico. Varón de 9 años, previamente sano, que consulta por fiebre, vómitos y cefalea frontal pulsátil que dificulta el sueño desde hace 4 días. En la exploración se objetivó tendencia al sueño, limitación en la supravisión de la mirada, ataxia y dismetría. La TAC craneal mostró leve ventriculomegalia con aumento de captación de contraste a nivel cerebeloso. Debido al empeoramiento del nivel de conciencia asociado a un aumento de la dilatación ventricular en TAC sucesivas y una RM con tumefacción de los hemisferios cerebelosos, efecto masa e hidrocefalia triventricular, se precisó la colocación de un drenaje ventricular externo. El análisis bioquímico del líquido cefalorraquídeo mostró pleocitosis leve de predominio linfocítico con glucosa normal y proteínas discretamente elevadas y se obtuvo una serología positiva para el virus de Epstein-Barr (VEB) con aumento de IgM.

Conclusiones. La cerebelitis aguda parainfecciosa típicamente presenta un curso benigno y en raras ocasiones evoluciona a hidrocefalia por obstrucción del cuarto ventrículo. Esta complicación, aunque poco frecuente, ya ha sido descrita por varios autores pudiendo provocar el fallecimiento en casos fatales. Por otro lado, en las cerebelitis, el VEB es un agente poco habitual.

P37.

EVALUACIÓN NEUROLÓGICA DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS INTERVENIDAS EN PERÍODO NEONATAL

G. Arriola Pereda ^a, I. Marsinyach Ros ^a, P. Aparicio García ^b,
A. Verdú Pérez ^a, P. Castro de Castro ^a

^a Neuropediatría. ^b Cardiología Pediátrica.

Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Los avances en las técnicas de cirugía cardíaca pediátrica han permitido disminuir de forma sustancial la mortalidad, pero a cambio se ha producido un incremento de la morbilidad neurológica. Nuestro objetivo es determinar la morbilidad neurológica y los factores de riesgo en niños intervenidos en el periodo neonatal mediante circulación extracorpórea (CEC).

Pacientes y métodos. Niños diagnosticados de síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico (SVIH, $n = 21$), transposición de grandes arterias (TGA, $n = 25$), o cardiopatías complejas. ($n = 25$). Se excluyen cromosomopatías. Realizamos un estudio retrospectivo con las siguientes variables: 1. Preoperatorias: exploración neurológica, ecografía, SatO₂, signos de bajo gasto y presencia de convulsiones. 2. Intraoperatorias: signos de bajo gasto, tiempo de CEC e hipotermia, y necesidad de ECMO. 3. Postoperatorias: exploración neurológica, presencia de crisis, eco y EEG. Se realiza un seguimiento neurológico y del desarrollo psicomotor (escala de Hazel-Llevant) durante al menos 24 meses. Análisis estadístico mediante chi al cuadrado y pruebas no paramétricas.

Resultados. TGA: 81,3% exploración normal, fallecieron el 12,5%. SVIH: 12,5% exploración normal, 6,3% retraso leve, 6,3% retraso moderado-grave, el 75% fallecieron. Cardiopatías complejas: 26% desarrollo normal, 5,3% retraso leve, 10,5% retraso moderado-grave y fallecieron el 57,9%. Hallamos diferencias estadísticamente significativas en tipo de cardiopatía, bajo gasto intraoperatorio, necesidad de ECMO, exploración neurológica y ecografía alterada en postoperatorio ($p < 0,05$).

Conclusiones. Los factores que más se relacionan con una mala evolución neurológica son: SVIH, bajo gasto intraoperatorio, necesidad de soporte con ECMO, exploración neurológica y ecografía alterada en el postoperatorio.

P38.

ANÁLISIS DE SEIS CASOS DE ESCLEROSIS TUBEROSA CON ASTROCITOMA SUBEPENDIMARIO DE CÉLULAS GIGANTES

M.E. García Rodríguez ^a, E. García García ^a, L. Ruiz del Portal ^a,
A. Goñi González ^a, E. Quiroga Cantero ^b, M. Rufo Campos ^a

^a Neurología Infantil. ^b Oncología Infantil.

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Los astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGAS) son tumores histológicamente benignos que se presentan en el 5-15% de los pacientes afectados de TSC, especialmente del tipo TSC2 cuya mutación se produce en el cromosoma 16P13. Se desarrollan a partir de nódulos subependimarios cercanos a los ventrículos laterales, pudiendo crecer durante años para regresar con posterioridad.

Pacientes y métodos. Se presentan 6 casos de SEGAS diagnosticados en los últimos 15 años, en los que se ha considerado la forma de aparición, el signo diagnóstico guía, la evolución, las alteraciones EEG y de neuroimagen, haciéndose especial referencia a la presencia de las crisis epilépticas, su tratamiento, y la respuesta de las mismas a los diversos antiepilépticos.

Resultados. Diagnóstico de ET entre 1-21 meses y de SEGAS entre 1-217 meses. Presentan entre 5-8 criterios diagnósticos mayores. La TAC no detectó SEGAS en dos ocasiones. En 3 casos síndrome de West. Otras crisis: parciales, generalizadas y secundariamente generalizadas. 2 pacientes controlados con monoterapia, uno con triterapia y dos sin control. Un niño intervenido por hipertensión e hidrocefalia triventricular. Tamaño del SEGAS al diagnóstico entre 1-2 cm. El tumor persiste en todos los no intervenidos, con regresión parcial en dos de ellos. Actualmente: retraso mental (33%), trastorno atencional (66,6), trastorno del lenguaje (33,3%), de la conducta y déficit motor en 33,3%.

Conclusiones. La precocidad de aparición de los SEGAS condiciona la aparición de cuadros epilépticos. Las crisis epilépticas del TSC, cuando se originan a partir del SEGAS, se localizan en el córtex cerebral adyacente a la extensión del mismo.

P39.

ETIOLOGÍA, MANEJO Y SEGUIMIENTO DE LOS NIÑOS CON ATAXIA DE APARICIÓN AGUDA

S. Martínez González ^a, E. Astobiza Beobide ^b,
M.J. Martínez González ^a, A. García Ribes ^a,
J. Benito Fernández ^b, J.M. Prats Viñas ^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Urgencias de Pediatría.

Hospital de Cruces. Barakaldo.

Objetivo. Describir la etiología, actitud diagnóstico-terapéutica, y seguimiento de los niños que consultaron por ataxia de aparición aguda en Urgencias.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo de 38 niños diagnóstica-

dos de ataxia aguda en nuestro hospital durante los últimos 3 años (2001-2003).

Resultados. Del total de episodios valorados, 38 niños (0,023%) presentaron una ataxia aguda. Las causas más frecuentes fueron: 1. Postinfecciosa: 18 (47,3%). La edad media fue de $55,7 \pm 27,89$ meses, siendo un 57% niñas. El tiempo de evolución hasta la aparición de ataxia fue de $136 \pm 86,33$ horas. La etiología fue: varicela (9), viral inespecífica (6), micoplasma, enterovirus, y virus de Epstein-Barr. Se realizaron estudios complementarios al 89%. El examen del LCR fue patológico en el 66,6%. La neuroimagen fue normal. Precizaron ingreso 14 (77,7%), con una duración media de $5,14 \pm 2,98$ días. Todos se recuperaron en su totalidad, salvo un paciente, que debutó con una linfocitosis hemofagocítica. 2. Intoxicación: 10 (26,3%). La edad media fue de $39,55 \pm 40,42$ meses, con predominio de varones (67,6%). Los fármacos fueron benzodiazepinas (4), anticatarrales (3), fenobarbital, sobredosificación de fenitoína, y etanol. Ninguno precisó ingreso ni seguimiento neurológico. 3. TCE: 2 (5,2%). 4. Miscelánea: 8 (21%).

Conclusiones. Las ataxias agudas son un motivo de consulta infrecuente en Urgencias. Las ataxias agudas postinfecciosas y tras intoxicación son las más usuales, siguiendo por lo general un curso benigno y autolimitado. La historia clínica y exploración neurológica nos orientan hacia la etiología. La neuroimagen y el ingreso hospitalario debieran reservarse para presentaciones atípicas, signos de focalidad neurológica y duración prolongada del cuadro.

Comunicaciones libres (pósters)

(Moderadores: Dra. M.D. Mora Ramírez y Dra. M.A. García Pérez)

P40.

ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSIBLE

V. González Torres^a, M. Rodríguez Peña-Marín^b, V. Llorente Miguel^c, C. Alonso Díaz^c, V.M. Araña Toledo^b, A. Camacho Salas^b

^aNeurología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

^bNeurología. ^cPediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. la encefalopatía posterior reversible es una entidad clinicoradiológica que se caracteriza por la aparición aguda o subaguda de cefalea, trastornos visuales, diferentes grados de afectación del nivel de consciencia y convulsiones. La causa principal en niños es la hipertensión arterial, a menudo secundaria al desarrollo de insuficiencia renal por diversas etiologías, si bien también se ha relacionado entre otros con fármacos inmunosupresores. La neuroimagen muestra alteraciones de señal en sustancia blanca de áreas parietooccipitales bilaterales consecuencia del edema cerebral que suelen ser reversibles como ocurre con la sintomatología tras el adecuado manejo de tensión arterial y supresión o reducción de los fármacos responsables.

Caso clínico. Mujer de 13 años, diagnosticada de LES con nefropatía, en tratamiento con esteroides y ciclofosfamida, comienza con cuadro de nerviosismo e irritabilidad acompañado de cefalea holocraneal con náuseas y vómitos, seguido de varias crisis convulsivas de inicio focal secundariamente generalizadas. En la exploración estaba afebril, tensión arterial 170/95, desorientada temporoespacialmente, somnolienta, hemianopsia homónima derecha, siendo el resto normal. Se realizaron diferentes pruebas complementarias, la RM cerebral fue diagnóstica.

Conclusiones. La encefalopatía posterior reversible es una entidad poco frecuente que conviene tener presente, dado su buen pronóstico con el adecuado manejo.

P41.

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA: PRESENTACIÓN DE 9 CASOS

S. Martínez González, A. García Ribes, M.J. Martínez González, J.M. Prats Viñas

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo.

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EMAD) es una enfermedad inflamatoria y desmielinizante del sistema nervioso central, frecuente en la infancia, que suele estar precedida de proceso infeccioso o inmunización. El curso es monofásico, aunque pueden aparecer recaídas. La clínica es variada, y los estudios complementarios poco específicos, salvo la RM, que es la prueba de elección.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo de 9 casos diagnosticados de EMAD en nuestro hospital durante 5 años (1999-2003), describiendo forma de presentación, actitud diagnóstico-terapéutica, y evolución clínica.

Resultados. La edad media de presentación fue de 5 años (rango 1,8-11,8). En 8 niños existía antecedente infeccioso previo. Los síntomas se iniciaron con fiebre en la mayoría, y las manifestaciones neurológicas fueron somnolencia (88,9%), cefalea (66,6%) y convulsiones (44,4%). Dos pacientes presentaron alteraciones en fondo de ojo. El examen del líquido cefalorraquídeo fue patológico en 8, con pleocitosis de $71,78 \pm 62,48$ células, predominio linfocitario. La RM mostraba predominio de afectación de la sustancia blanca subcortical de distribución multifocal. El curso fue monofásico en 7, y presentaron recaídas 2. Se instauró tratamiento con corticoides en 7 casos, inmunoglobulinas en las recaídas, y tratamiento sintomático en el resto. La evolución fue favorable en la mayoría, con seguimiento de $27 \pm 19,8$ meses.

Conclusiones. El diagnóstico de la EMAD es clinicoradiológico, y ante su sospecha se debe realizar una RM. El tratamiento con corticoides a altas dosis parece ser el más eficaz. Las recaídas pueden aparecer en los primeros 12 meses, debiendo hacerse el diagnóstico diferencial con otras enfermedades desmielinizantes como la esclerosis múltiple.

P42.

ESTUDIO DE LA ETIOLOGÍA Y SITUACIÓN EMOCIONAL DEL RECIÉN NACIDO DE BAJO PESO Y DE SU VÍNCULO AFECTIVO CON SUS PADRES Y CUIDADORES DURANTE SU HOSPITALIZACIÓN

J. Romero, S. Reyes, A.M. León

Neuropediatría. Hospital Costa del Sol. Marbella.

Introducción. Estudiar mediante observación programada la conducta y la situación emocional de los recién nacidos pretérmino y de bajo peso hospitalizados, y la interacción afectiva con sus padres y con el personal que los cuida durante su estancia en el hospital.

Pacientes y métodos. Se presentan los resultados de un estudio preliminar (piloto) basado en una serie de 7 recién nacidos pretérmino y de bajo peso. Se obtuvo previamente consentimiento informado por parte de los padres. Los recién nacidos fueron observados diariamente 45 minutos durante la mañana por una psicoterapeuta adiestrada. Del total, 15 minutos correspondieron al momento de la alimentación. La observación abarcó 5 días a la semana desde su ingreso y hasta el día del alta hospitalaria.

Resultados. Se registraron 25 ítems diferentes de modelo de comportamiento. Los más prevalentes fueron: incremento de ansiedad por *feed-back* negativo provocado por movimientos que habían disparado alarmas de monitores, movimientos rápidos y de descarga de pánico como respuesta al ruido de alarmas, gestos que evidenciaban desagrado y malestar como signo de desprotección, gestos de contención, tremulación facial, respiración agitada, descarga de

pánico como mioclonía de una extremidad, movimientos de pánico por sensación de caída al vacío y movimientos labiales de búsqueda y succión.

Conclusiones. Se presenta un estudio del comportamiento (etológico) de una serie de 7 neonatos de bajo peso hospitalizados. De los 25 ítems de modelo de comportamiento sólo 2 se pueden considerar fisiológicos, los demás responden a situaciones relacionadas con su estancia en el ambiente ecológico no natural que supone una unidad de Neonatología.

P43.

HEMORRAGIA INTRAPARENQUIMATOSA SECUNDARIA A TROMBOPENIA NEONATAL ALOINMUNE

C. Menéndez Hernando ^a, P. Chimenti Camacho ^a, R. Chacón Aguilar ^a, V. Pérez Sherif ^b, A. Verdú Pérez ^a, P. Castro Castro ^a

^a Neuropediatría. ^b Neonatología.

Hospital Materno-Infantil Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La trombocitopenia isoimmune secundaria al paso de IgG a través de la placenta desemboca en un 10-20% de los casos en una hemorragia parenquimatosa, la mayoría con secuelas neurológicas importantes. Aportamos el caso de dos gemelos con hemorragia intraparenquimatosa perinatal y buena evolución neurológica.

Caso clínico. Embarazo gemelar controlado. EG: 36 semanas. Fórceps. Ingresan a las 48 horas de vida tras presentar petequias generalizadas. Analítica (1º y 2º gemelo): plaquetas 9.000/mm³ y 10.000/mm³. Primer gemelo: PRN: 2.370 g (P25-50). PC: 32 cm (P50). Hematoma frontal. Hipotonía generalizada leve, resto normal. Clonismos generalizados aislados. Eco, TAC y RM: hemorragia intraparenquimatosa aguda parietoccipital derecha, hematoma subdural. Segundo gemelo: PRN: 2.650 g (P50-75). PC: 34 cm (P50-75). Exploración: normal. Clonismos miembro superior izquierdo (24 horas de vida). Eco, TAC y RM: hemorragia subaracnoidea y subdural, contusión hemorrágica temporoccipital derecha. Tratamiento agudo con gammaglobulina, corticoterapia, transfusión de plaquetas sin AgHPA-1 y fenobarbital. Control clínico a los 6 meses de ambos gemelos: leve hipertensión axial. No focalidad. Cociente de desarrollo y motor normales. Siguen con la mirada. Segundo gemelo con mínima tendencia a mirar a la derecha. No crisis. Homocisteína plasmática, factor II y V de Leiden: valores normales. Tipaje de antígenos plaquetarios maternos: HPA-1a. EEG y fondo de ojo: normales.

Conclusiones. Las hemorragias intracraneales secundarias a trombopenia aloimmune pueden presentar una evolución excelente. Es fundamental el tratamiento precoz de las mismas. Es importante la realización de una prueba de imagen aun en ausencia de clínica neurológica.

P44.

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS DE LOS RECIÉN NACIDOS DE MUY BAJO PESO

E. Rodríguez Ferrón, B. Romero Hidalgo, E. Martínez Salcedo

Unidad de Neuropediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

Introducción. A lo largo de las últimas décadas hemos asistido a una disminución considerable de la mortalidad de los recién nacidos prematuros, con lo que crece el interés por conocer la morbilidad específica de estos niños y especialmente, las complicaciones y secuelas neurológicas y neuropsicológicas.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo de los recién nacidos de muy bajo peso (RNMBP) en seguimiento en nuestra consulta entre enero de 2000 y diciembre de 2003, con el fin de describir las complicaciones neurológicas observadas.

Resultados. En el período de estudio, 105 RNMBP fueron dados de

alta de la sección de Neonatología, y 15 de ellos (13%) han sido remitidos a nuestra consulta por patología neurológica o por alto riesgo. En el período neonatal, 27% de los pacientes presentaron hemorragia intraventricular (HIV) grado III-IV. La leucomalacia periventricular fue menos frecuente (20%). Globalmente, 10% de los RNMBP presentaron algún tipo de complicación neurológica. La PCI fue la secuela con mayor prevalencia (7%), y fue más frecuente en el grupo de pacientes con HIV que en aquellos sin HIV (75% frente a 14%, $p = 0,03$). El retraso psicomotor (excluyendo el retraso exclusivamente motor) y los déficit sensoriales tuvieron prevalencias similares (4%). El déficit visual fue 4 veces más frecuente que el auditivo. Sólo 2 pacientes presentaron convulsiones después del período neonatal.

Conclusiones. Nuestros resultados son similares a los publicados en la literatura. Sólo el 10% de los RNMBP presenta alguna complicación neurológica mayor. La PCI espástica es la secuela más frecuente, seguida por el retraso psicomotor y los déficit visuales.

P45.

ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL DE PRESENTACIÓN NEONATAL.

A PROPÓSITO DE UN CASO

M.R. Cazorla Calleja ^a, A. Verdú ^b, R. Velázquez ^c, E. Zambrano ^d, J.C. Moreno ^e, P. Sánchez ^f, J. Arenas ^g, M. Mollejo ^h, F. Estévez ⁱ

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital de Toledo. Toledo. ^b Neuropediatría.

Hospital Gregorio Marañón. Madrid. ^c Neuropediatría. ^d Cuidados Intensivos.

^e Ginecología. ^f Digestivo. ^h Anatomía Patológica. ⁱ Neonatología. Hospital

Virgen de la Salud. Toledo. ^g Centro de Investigación. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Las enfermedades mitocondriales son entidades heterogéneas desde el punto de vista clínico, con compromiso de diferentes órganos. Los síntomas se manifiestan a cualquier edad y se afectan con más frecuencia tejidos con mayor demanda energética, como cerebro, corazón y músculo. Presentamos un caso de citopatía mitocondrial con acidosis láctica congénita y afectación cerebral en fases precoces del desarrollo.

Caso clínico. Recién nacido varón que ingresa para estudio de malformación cerebral objetivada intraútero. Exploración física: microcefalia e hipotonía. Entre los exámenes realizados destacaron: acidosis metabólica moderada. Elevación de lactato, piruvato y alanina en plasma. Cifras muy aumentadas de lactato y piruvato en el LCR. Lactato y cuerpos cetónicos elevados en orina. RM cerebral: agenesia del cuerpo calloso. Espectroscopia: pico reducido de N-acetilaspártato y alto de lactato. Ecografía cerebral: imágenes anecoicas bilaterales peiventriculares que correspondían a calcificaciones. Biopsia de piel: actividades normales de carboxilasas mitocondriales. Piruvato deshidrogenasa normal. Biopsia muscular: déficit de los complejos I, III y IV de la cadena respiratoria mitocondrial. Evolución: retraso del desarrollo, tetraparesia espástica, alteraciones del ritmo respiratorio, dificultades para la alimentación, crisis y miocardiopatía hipertrófica. Falleció a los 8 meses por descompensación metabólica, con hiperlactacidemia refractaria y fallo multiorgánico.

Conclusiones. Los déficit múltiples de complejos dependientes del ADN mitocondrial (I, III, IV o V) son alteraciones de la cadena respiratoria mitocondrial y se deben con mayor frecuencia a delecciones, mutaciones en los ARN de transferencia o depleción del ADN mitocondrial. Estos trastornos son graves, con presentación precoz y curso fatal.

P46.**SEGUIMIENTO EVOLUTIVO EN LA ATAXIA DE FRIEDREICH TRATADA CON IDEBENONA**

M. Delgado Rioja^a, J. Sierra Rodríguez^b, D. Mora Navarro^b, F. García Angléu^c

^aNeurología Pediátrica. ^bNeuropediatría. ^cCardiología Pediátrica. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. La ataxia de Friedreich constituye un 50% de las ataxias hereditarias. Su transmisión es autosómica recesiva (cromosoma 9q 13-21) y las manifestaciones clínicas aparecen entre los 5 y 18 años como una ataxia mixta, disartria, arreflexia, signo de Babinski, disminución de fuerza muscular, pérdida de la sensibilidad profunda y otros signos asociados (cifoescoliosis, nistagmo, etc.). Existe un protocolo para el empleo de idebenona como medicamento de uso compasivo en enfermos con ataxia de Friedreich confirmada genéticamente. Su mecanismo de acción se basa en que estos enfermos presentan una mutación del gen codificador de frataxina (proteína reguladora de la homeostasis del hierro). La idebenona protege del daño inducido por el hierro en el músculo cardíaco, y actúa como agente quelante del anión superóxido.

Caso clínico. Varón de 10 años, que presenta trastorno de la marcha y temblor de acción. La exploración, EMG y ENG son compatibles con la enfermedad de Friedreich, y el estudio genético confirma el diagnóstico. El estudio cardiológico muestra hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo, y las restantes pruebas complementarias: hemograma, bioquímica, enzimas musculares, proteinograma, fondo de ojo, EEG y RM son normales. Se inicia tratamiento con idebenona durante 10 meses, presentando en la actualidad mejoría clínica, y no progresión de la miocardiopatía.

Conclusiones. Con los datos revisados, apoyamos la hipótesis de que la idebenona previene la progresión de la enfermedad, sobre todo en pacientes jóvenes. En nuestro caso, tras 10 meses de tratamiento, hemos objetivado mejoría de la clínica neurológica, pero no de la cardiopatía, si bien ésta tampoco ha empeorado.

P47.**ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER CON FENOTIPO CLÁSICO**

M. Madruga Garrido, F. Ferreira Pérez, C. Segovia Vergel, L. Ruiz del Portal Bermudo, A. Correa Charro, R. Candau Fernández-Mensaqué, M. Rufo Campos

Sección de Neuropediatría. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Objetivos. Aportar la experiencia de un caso de leucodistrofia poco habitual en la práctica clínica, y cuyo diagnóstico definitivo es genético.

Caso clínico. Varón de 4 años que presenta desde el mes de vida nistagmo horizontal con ocasional temblor de cabeza. Gran retraso en las adquisiciones motoras con hipertonia global progresiva y sin casi afectación cognitiva. Padres sanos no consanguíneos. En sus exámenes físicos destaca un aceptable nivel cognitivo, estancamiento progresivo del perímetro craneal, nistagmo pendular, movimientos desorganizados de los miembros e hipertonia global progresiva y severa con reflejos exaltados. Entre las pruebas complementarias realizadas cabe señalar: aminoácidos, ácidos orgánicos, láctico, N-acetil-aspartico, médula ósea, enzimas lisosomales y AGCML normales. Potenciales evocados auditivos y visuales y EEG normales. VCN: ligero enlentecimiento para la edad del paciente. RM: afectación de sustancia blanca profunda y superficial sin áreas preservadas. Estudio genético: mutación puntual L223F en el gen *PLP* (cromosoma X); madre portadora.

Conclusiones. 1. La enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher hay que considerarla en todo paciente con leucodistrofia. 2. Para su sospecha clínica son importantes las anomalías oculares (nistagmo) con

temblor de cabeza y la afectación piramidal severa y progresiva, de presentación en período neonatal o lactancia y con transmisión ligada al X, siendo el fenotipo clásico de evolución más lenta y menor afectación cognitiva. 3. Para su diagnóstico es fundamental la RM y descartar otras causas de leucodistrofia, ya que no existe marcador bioquímico. 4. Es necesario el estudio genético para su confirmación (mutaciones puntuales 30%), permitiendo así el consejo genético a la familia.

P48.**TOXINA BOTULÍNICA COMO TRATAMIENTO DE LA HIPERHIDROSIS PALMAR**

M.E. Vázquez López^a, R. Pego Reigosa^b, F.J. González Gómez^a, R. Morales Redondo^a

^aPediatría. ^bNeurología. Hospital Xeral Calde. Lugo.

Objetivo. Descripción del tratamiento con toxina botulínica a un niño de 13 años con hiperhidrosis focal y la evaluación de los resultados tras ocho meses de seguimiento.

Caso clínico. Se trata de un paciente varón de 13 años de edad con hiperhidrosis palmar severa. Su padre había sido tratado con toxina botulínica por el mismo motivo con buena respuesta. La exploración neurológica fue normal. Lo único que destacaba era la intensa hiperhidrosis en las palmas de ambas manos. Fue tratado con inyecciones intradérmicas de toxina botulínica A, previo bloqueo anestésico de los nervios cubital y mediano en la muñeca. La respuesta fue calificada por el paciente y por sus padres como excelente y persiste tras ocho meses de seguimiento.

Conclusiones. La hiperhidrosis focal se localiza fundamentalmente en las palmas de las manos, plantas de los pies y axilas. Puede afectar a un 0,5% de la población general. Existe historia familiar hasta en un 50% de los casos. La hiperhidrosis focal constituye un problema estético y social para muchos pacientes. Los tratamientos tradicionalmente usados (anticolinérgicos, sales de aluminio tópicos, iontoforesis o cirugía) son poco efectivos o tienen efectos secundarios indeseables. La toxina botulínica bloquea la transmisión colinérgica y disminuye la sudoración. Diversos trabajos han demostrado su utilidad en el tratamiento de la hiperhidrosis focal. Por este motivo debe tenerse en cuenta en el tratamiento de esta patología en niños, dado que además sus efectos secundarios son escasos (dolor ligero, hematoma en el punto de inyección) y perfectamente tolerados.

P49.**ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES HEREDITARIAS. NUESTRA EXPERIENCIA DE 14 AÑOS**

J. López Pisón^a, V. Rebagé Moisés^b, A. Baldellou Vázquez^c, J. L. Capablo Luesia^d, J. Colomer Oferil^e, J. L. Peña Segura^a

^aSección Neuropediatría. ^bUnidad Neonatal. ^cUnidad Metabolismo.

^dNeurología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

^eNeurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Introducción. Las enfermedades neuromusculares hereditarias son trastornos heterogéneos cuyo diagnóstico se establece por historia familiar, clínica, enzimas musculares y estudios neurofisiológicos, de muestras biológicas (fundamentalmente músculo) y genéticos.

Pacientes y métodos. Se revisan las enfermedades neuromusculares hereditarias de nuestra base de datos de Neuropediatría, analizando los estudios diagnósticos y su evolución en los últimos 13 años y 10 meses.

Resultados. Presentan enfermedades neuromusculares 112, 1,6% del total de 7.258 pacientes. 38 polineuropatías sensitivomotoras. Sólo en 1 caso, de 3 buscada, se identifica la mutación CMT1A. 10 atrofas musculares espinales, 4 tipo I y 6 tipo II. Confirmadas genéticamente 8. Desde 1996 ninguna biopsia. 10 distrofias miotó-

nicas, 9 congénitas. Confirmadas genéticamente 9. 14 distrofino-patías. Estudio genético positivo en 8 casos, de 11 realizados. Desde 1994 ninguna biopsia si genética diagnóstica. 4 distrofias musculares congénitas deficientes en merosina. 6 otras distrofias musculares. 1 ganmasarcoglicanopatía con la mutación C283Y propia de la raza gitana. 13 otras miopatías. 1 enfermedad de Mc Ardle con la mutación homocigótica IVS14+1 G>A. 2 miastenias. 1 congénita con mutación en doble heterocigosis IVS15+1G>A y Y430S. 15 otras.

Conclusiones. Las enfermedades neuromusculares hereditarias son exigentes para los neuropediatras pues son raras y experimentan continuos avances, especialmente en estudios musculares y genéticos. Las dificultades diagnósticas de algunas y la ausencia de tratamiento curativo hacen que con frecuencia consulten diferentes profesionales y dificultan su seguimiento y consiguiente aumento de experiencia. Son necesarias permanentes actualizaciones en las estrategias diagnósticas y colaboración de expertos.

P50.

DÉFICIT DE ACIL-COA-DESHIDROGENASA DE CADENA MUY LARGA (VLCAD) DE PRESENTACIÓN ATÍPICA

M. Madruga Garrido ^a, M.E. García Rodríguez ^a, L. Ruiz del Portal Bermudo ^a, I. Chinchón ^b, A. Ribes ^c, M. Rufo Campos ^a

^a Sección Neuropediatría. ^b Servicio Anatomía Patológica.

Hospital Infantil. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

^c Institut Bioquímica. Barcelona.

Objetivos. Presentar un caso de déficit de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) de presentación atípica, asociado a déficit de complejo I de la cadena respiratoria.

Caso clínico. Varón de 3 años que presenta tras el nacimiento cuadro de hipoglucemia sintomática de la que se recupera. A los 3 meses comienza con debilidad muscular progresiva y severa con abolición de reflejos, asociando estridor laríngeo, fasciculaciones linguales y hepatomegalia. Con 8 meses, coincidiendo con proceso febril, presenta fallo hepático severo. No síntomas ni pruebas de afectación cardíaca. Entre las pruebas realizadas destaca: aumento discreto del amoniaco y láctico; carnitina total normal y carnitina libre disminuida con aumento de acilcarnitinas; biopsia muscular con signos de miopatía lipídica; déficit del complejo I de la cadena respiratoria y complejo IV en límites inferiores; ácidos grasos libres plasmáticos con elevación compatible con déficit de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga. Se instaura tratamiento con dieta pobre en grasas, carnitina, riboflavina, tiamina y coenzima Q, siendo la evolución favorable, sin hipoglucemias ni fallo hepático y presentando en la actualidad discreta hipotonía global.

Conclusiones. Este caso representa un cuadro atípico de déficit de VLCAD por su presentación clínica, con severa afectación muscular (recordando a la atrofia muscular espinal), y fallo hepático, sin afectación de músculo cardíaco, tan frecuente en la forma de presentación precoz de este déficit. Así mismo, es rara la asociación de los complejos de la cadena respiratoria a los déficit de acil-CoA-deshidrogenasa, y su papel en este caso está aún por determinar.

P51.

DÉFICIT DE MIOADENILATO DESAMINASA EN UN NIÑO CON MIALGIAS RELACIONADAS CON LA ACTIVIDAD FÍSICA

J. Pantoja Martínez ^a, C. Navarro Fernández-Balbuena ^b, M.A. Esparza Sánchez ^a, M. Gormaz Moreno ^a, B. Quintans ^c, J. Bonet Arzo ^a

^a Servicio de Pediatría. Hospital de la Plana. Villarreal. ^b Servicio de Anatomía Patológica y Neuropatología. ^c Hospital Meixoeiro. Vigo.

Introducción. El déficit de mioadenilato desaminasa (MAD) constituye el defecto enzimático genéticamente determinado más frecuente del músculo esquelético (2% de la población); sin embargo produce manifestaciones clínicas en forma de calambres y dolores musculares asociados al ejercicio en un número bastante menor de personas, siendo excepcional en niños.

Caso clínico. Varón de 7 años que consulta por intensas mialgias desencadenadas con la actividad física, se acompañan de elevación de CK 3273 UI/L (normal: 24-195), que desciende en períodos de reposo para ascender con nuevas mialgias con el ejercicio. No ha emitido nunca orinas oscuras. En el test de ejercicio del antebrazo en isquemia se objetiva una curva plana del amonio con ascenso normal del lactato respecto al control. En la biopsia muscular se observa una ausencia de actividad enzimática de la MAD y se confirma mediante estudio genético la mutación *nonsense* Q12X que presenta en homocigosis.

Conclusiones. Es necesario descartar un déficit de MAD en todo paciente que presente mialgias asociadas al ejercicio físico con elevación de enzimas musculares que desciendan al quedarse asintomático. El test de ejercicio del antebrazo en isquemia orienta sobre el tipo de trastorno metabólico muscular, aunque el diagnóstico definitivo lo obtendremos mediante el estudio histoenzimático de la biopsia muscular y el estudio genético. A pesar de diagnosticarse raramente en niños, el déficit de MAD debe incluirse en el diagnóstico diferencial de los síndromes que cursan con intolerancia al ejercicio.

P52.

SECUELAS NEUROLÓGICAS DEL NEUROBLASTOMA CON COMPRESIÓN ESPINAL

J. Álvarez Pitti ^a, I. Ruiz Manzanal ^b, I. Astigarraga Aguirre ^b, A. Fernández-Teijeiro Álvarez ^b, J.M. Prats Viñas ^a, A. Navajas Gutiérrez ^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Oncología. Hospital de Cruces. Baracaldo.

Objetivo. Analizar la clínica, radiología, actitud terapéutica y evolución a largo plazo de los niños con neuroblastoma con afectación espinal.

Pacientes y métodos. Estudio retrospectivo de 42 niños diagnosticados de neuroblastoma en los últimos 15 años. Revisión de los 9 casos (21%) con afectación espinal al diagnóstico, 6 con clínica neurológica.

Resultados. 5 H/4 M, edad 9 meses (mediana). Afectación intraespinal de localización torácica en 7 y abdominal en 2, y estadios según INSS: 1-1, 3-2a, 3-3, 2-4. Los 6 sintomáticos mostraban paraplejía con disfunción esfinteriana en 4 y paraparesia moderada en 2. La demora en el diagnóstico de los tres no neonatales fue de 1, 4 y 40 semanas. Todos sobreviven. Realizamos laminectomía de urgencia en los 3 casos anteriores a 1996, y en los posteriores: 3 recibieron tratamiento quirúrgico y 3 quimioterapia inicial. Los 3 pacientes con seguimiento prolongado (14 y 8 años) presentan actualmente paraparesia con marcha autónoma, aunque dos de ellos presentan disfunción esfinteriana con vejiga neurógena y secuelas ortopédicas con escoliosis y cifosis. En los recientes, 2 presentan paraplejía con escasa mejoría a los 7 y 20 meses de seguimiento y en el otro persiste la paraparesia con discreta mejoría en 8 meses.

Conclusiones. El 14% presenta clínica neurológica al diagnóstico. La incidencia es mayor en localizados y torácicos. La corta edad de los pacientes dificulta el diagnóstico y destaca la severidad del déficit motor y disfunción esfinteriana, con secuelas graves. Se debe valorar en cada caso el tratamiento con quimioterapia o cirugía.

P53.

PINEALOMA CON PRESENTACIÓN PSIQUIÁTRICA

R. Velázquez Fragua^a, M.R. Cazorla Calleja^a, A.M. Méndez Echevarría^c, L. Sentchordi^d, A. Ureta^b

^aNeuropediatría. ^bPediatría. Hospital Virgen de la Salud. Madrid.

^cPediatría. Hospital Infantil La Paz. Madrid. ^dPediatría.

Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción. Los tumores de la región pineal, se caracterizan por presentar sintomatología de hidrocefalia, pubertad precoz y parálisis de la mirada vertical, siendo más infrecuente el comienzo con síntomas psiquiátricos. Presentamos un caso de pinealoma, con debut psiquiátrico, en un niño de 12 años, el cual tenía estado depresivo y trastorno del comportamiento.

Caso clínico. Niño de 12 años, que acudió al hospital por cefalea y vómitos, con antecedente los meses previos de trastorno del comportamiento. En la TC y la RM cerebrales se apreció una masa en la región pineal, que estaba provocando una hidrocefalia triventricular. Tras diagnosticar un pinealoma (mixto pineocitoma-pineoblastoma) por la biopsia, se procedió a realizar la exéresis tumoral, añadiéndose como refuerzo radioterapia zonal. Tuvo una favorable evolución del trastorno psiquiátrico tras la resección tumoral, aunque no tan favorable de la motricidad, ni de la parálisis de la mirada vertical. Presentó como secuela posquirúrgica crisis parciales, que cedieron con carbamazepina.

Conclusiones. Es importante realizar una exploración neurológica completa, de los niños con síntomas psiquiátricos. En los pinealomas, el tratamiento varía entre pineocitomas y pineoblastomas, en este caso, tras la resección tumoral mejoraron más rápidamente los síntomas psiquiátricos que los motrices.

P54.

TUMORES NEUROECTODÉRMICOS PRIMITIVOS SUPRATENTORIALES: PRESENTACIÓN DE UNA SERIE

M. Rodríguez Peña-Marín^a, V. Llorente Miguel^b, J. González de la Aleja Tejera^a, V. González Torres^a, C. Alonso Díaz^a, V. Araña Toledo^a, A. Camacho Salas^a

^aNeurología Infantil. ^bPediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Los tumores neuroectodérmicos primitivos (PNET) supratentoriales son neoplasias de escasa prevalencia: 1% de las neoplasias neuroepiteliales infantiles. Afectan más a varones, proporción 2:1, y en un rango de edad entre 1 semana y 10 años, con media de 5,5 años. Se localizan en la región supraselar del cerebro, manifestándose como crisis, síntomas de hipertensión intracraneal (HTIC), déficit motor, trastornos campimétricos o endocrinológicos.

Pacientes y métodos. Se revisan edad, sexo, modo de debut y localización de 11 PNET diagnosticados en nuestro centro entre 1.992 y 2004.

Resultados. De nuestros once pacientes, siete fueron varones y cuatro hembras, proporción 1,75:1. El rango de edad osciló entre 0-14 años, media de 4,98 años. El debut consistió en crisis focales en dos casos y síntomas de HTIC en ocho. En uno la detección fue prenatal, al observarse hidrocefalia intraútero. En algunos con debut por HTIC existieron otro tipo de síntomas: déficit motor en dos, desconjugación ocular y diplopía en otros dos. De los once sólo uno fue supraselar. Los diez restantes se localizaron en cerebro: cuatro bilaterales (tres bifrontales, uno difuso con extensión a tronco), cua-

tro en hemisferio derecho (dos frontales, dos temporales) y dos en hemisferio izquierdo (uno talámico, uno temporal).

Conclusiones. Los resultados muestran distribución por edad y sexo similar a la literatura con predominio en varones y a edades tempranas. El debut más común ha sido la sintomatología de HTIC. En nuestra serie los PNET localizados en cerebro son más frecuentes que los supraselares, resultando tan comunes los bilaterales como los hemisféricos y, de estos, más los derechos.

P55.

TUMORES DE PLEXOS COROIDEOS EN LA INFANCIA

V.M. Araña Toledo^a, V. González Torres^b, M. Rodríguez Peña-Marín^b, V. Llorente Miguel^c, C. Alonso Díaz^c, A. Camacho Salas^b

^aNeurología. Hospital de Gran Canaria Dr. Negrín. Las Palmas de

Gran Canaria. ^bNeurología. ^cPediatría. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Introducción. Los tumores de plexos coroideos son neoplasias de origen neuroectodérmico que representan entre el 0,3-3 % de los tumores intracraneales del niño. Histológicamente sólo un 20% corresponden a carcinoma, siendo el resto papilomas. Los papilomas se localizan con mayor frecuencia en los ventrículos laterales y con mucha menor en el III ventrículo (10-15% de los tumores de plexos coroideos). Presentamos los tumores de plexos diagnosticados en nuestro servicio entre 1993-2004.

Pacientes y métodos. Estudio descriptivo, retrospectivo, de 7 casos de tumores de plexos coroideos en el período citado.

Resultados. De los 7 pacientes, 5 presentaban papiloma de plexos coroideos, 4 localizados en ventrículos laterales y uno en el III ventrículo. Los dos casos restantes correspondían a carcinoma. Clínicamente 3 debutaron con macrocefalia, 4 con irritabilidad y vómitos, 3 con somnolencia, 1 con trastornos de la marcha y 1 con síndrome de Parinaud. La neuroimagen mostró en 6 casos hidrocefalia, en uno estaba ausente.

Conclusiones. En nuestra serie encontramos una proporción considerable de carcinoma (2/7; 29%). En cuanto a la localización nuestros datos son similares a los de la literatura, hallando un solo caso en el III ventrículo. Un caso excepcional cursó sin hidrocefalia. Tras revisar la literatura solo hemos encontrado otro caso descrito que cursara sin hidrocefalia generalizada.

P56.

DOPPLER TRANSCRANEAL EN NEUROPEDIATRÍA

G. Arca Díaz^a, G. Aznar Lain^a, I. Anquela Sanz^a, R. Morales Prieto^a, M. Cuadrado^b, E. Carreras González^a

^aPediatría. Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ^bNeurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat.

Introducción. El Doppler transcraneal (DTC) es una técnica de ultrasonido de monitorización no invasiva utilizada para evaluar la velocidad del flujo sanguíneo de las principales arterias intracraneales. Presentamos tres casos clínicos donde nos permite interpretar la hemodinámica cerebral en tiempo real y tomar decisiones tanto terapéuticas como diagnósticas.

Casos clínicos. Caso 1: varón de 17 años con TCE severo. TAC: hematoma subdural a nivel frontotemporal derecho. Se evacua y se coloca sensor de PIC. Ante la persistencia de HIC se practica DTC: hipoperfusión cerebral bilateral más acusada en el lado derecho. Se decide TAC urgente que verifica dicho resultado. Caso 2: niño de 9 años con meningitis presenta deterioro neurológico y desorientación. Se realiza DTC con valores sugestivos de HIC. TAC craneal: normal, sensor de PIC muestra valores elevados por lo que se inicia tratamiento médico. Caso 3: lactante de 7 meses. TAC inicial: hematoma subdural postraumático. Presenta convulsiones y deterioro clínico. DTC: cambios sugestivos de HIC. Se decide punción

de fontanela anterior, mejorando así parámetros de DTC, por lo que se coloca drenaje y posteriormente se coloca DVP.

Conclusiones. El DTC es una técnica no invasiva, se realiza en la cabecera de la cama del paciente por el propio médico intensivista sin depender de otros servicios. Permite la monitorización y control evolutivo del paciente y es económico. Dentro de sus limitaciones es altamente dependiente del explorador y valora solamente la circulación a nivel de las grandes arterias de la base del cráneo.

P57.

SÍNDROME DE WALKER-WARBURG EN DOS HERMANOS

V. Llorente Miguel, C. Alonso Díaz, V.M. Araña Toledo,
V. González Torres, M. Rodríguez Peña-Marín, A. Camacho Salas
Neurología Infantil. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Objetivo. Descripción de dos casos de síndrome de Walker-Warburg.

Caso clínico. Se trata de dos hermanos varones, nacidos con un intervalo de 4 años. El caso índice presentaba macrocefalia, microf-

talmia, cataratas, microrretrognatia, orejas de implantación baja, contractura en flexión de las rodillas y pies en varo. Neurológicamente destacaba gran hipotonía, con escasa motilidad espontánea y respiración abdominal. Se determinó CPK al segundo día de vida, 8.200 UI/L, y a los 20 días de vida, 3.100 UI/L. En la resonancia magnética (RM) se pudo apreciar lisencefalia, anomalías de la migración, e hidrocefalia. La biopsia muscular fue compatible con distrofia muscular congénita. El paciente falleció a los 4 meses de vida. El segundo hermano presentaba al nacimiento un fenotipo muy similar al primero, con marcada hipotonía. La CPK fue de 6.000 UI/L. La RM mostró lisencefalia e hidrocefalia. Dados los antecedentes familiares, no se realizó biopsia de músculo.

Conclusiones. El síndrome de Walker-Warburg consiste en la asociación de lisencefalia tipo II, malformación cerebelosa, distrofia muscular congénita y displasia retiniana. Está producido por mutación en el gen que codifica la proteína O-manosiltransferasa, en el cromosoma 9. La herencia es autosómica recesiva. El diagnóstico diferencial se establece con la distrofia muscular de Fukuyama, el síndrome músculo-ojo-cerebro finlandés y la distrofia muscular congénita con hipomielinización central.