

COMUNICACIONES ORALES

1

LA DISFUNCIÓN DEL FLUJO INTRANUCLEAR DE CALCIO EN CONVULSIONES NEONATALES ES DEPENDIENTE DEL ÓXIDO NÍTRICO: IMPLICACIÓN PARA LESIÓN NEURONAL Y NEUROPROTECCIÓN

I. Valencia-Giraldo ^a, O.P. Mishra ^b, A. Zubrow ^b, C. D. Katsetos ^a, M. Delivoria-Papadopoulos ^b, A. Legido ^a

^a Neurología. ^b Neonatología. St. Christopher's Hospital for Children, Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania.

Introducción. El tema de si las convulsiones neonatales causan lesión neuronal es controvertido y los mecanismos implicados en la producción de daño cerebral no son bien conocidos. Se ha sugerido que el aumento del calcio intracitoplasmático e intranuclear es un factor importante en la producción de lesión neuronal. **Objetivos.** 1) investigar el efecto de convulsiones neonatales sobre el flujo neuronal intranuclear de 45Ca^{2+} (FNINCa) en cerebros de ratas, y 2) estudiar si el mecanismo responsable es dependiente del óxido nítrico (ON). **Materiales y métodos.** Quince ratas de 10 días de edad fueron divididas en 3 grupos de cinco cada uno: I. Grupo control, II. Grupo de convulsiones inducidas por ácido kaínico (AK) (2 mg/kg intraperitoneal) y III. Grupo de convulsiones inducidas por AK pre-tratadas con 7-nitroindazol (NINA) (1 mg/kg), un inhibidor específico de la síntesis neuronal del ON. Se monitorizó el electroencefalograma cortical y del hipocampo durante todos los experimentos. Los núcleos neuronales se aislaron del cerebro, se purificaron y se midió, en picomoles/mg de proteína/minuto, el FNINCa. **Resultados.** Los valores del FNINCa fueron (media $\pm$ DE): Grupo I = $4,6 \pm 0,8$, Grupo II = $13,7 \pm 2,9$ ($p < 0,05$ frente a grupo I), Grupo III = $7,1 \pm 1,6$ ($p < 0,05$ frente a grupo II). Nuestros resultados muestran que las convulsiones producidas por AK incrementan el FNINCa. Este aumento es bloqueado por el 7-NINA. **Conclusiones.** Las convulsiones neonatales inducidas por AK producen una disfunción en la membrana nuclear que regula el FNINCa, la cual es dependiente del ON. Un mejor conocimiento de los mecanismos patogénicos que producen lesión neuronal tras convulsiones neonatales favorecerá en el futuro el desarrollo de terapias neuroprotectoras eficaces.

2

VALOR DEL aiEEG Y OBSERVACIÓN POR ENFERMERÍA EN LA DETECCIÓN DE CONVULSIONES NEONATALES

G. Arca ^{a,b}, S. Naqvi ^c, I. Alfonso ^b

^a Pediatría. Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ^b Neuroneonatología.

^c Neurología. Miami Children's Hospital. Miami, Florida.

Objetivos. Comparar el valor del electroencefalograma de amplitud integrada (aiEEG) con la observación del equipo de enfermería para identificar convulsiones neonatales convalidadas por videoelectroencefalograma-telemetría (VEEGT). **Pacientes y métodos.** Se realizaron de forma simultánea la VEEGT, aiEEG y el registro de eventos considerados epilépticos por las enfermeras en 14 pacientes (27/06/02 al 04/02/03). **Resultados.** El VEEGT demostró eventos epilépticos en cinco pacientes. De estos pacientes tres tuvieron eventos detectados aiEEG y dos no. En uno de los tres pacientes con

eventos detectados por aiEEG sólo uno de los cuatro eventos fue detectado. De los cinco pacientes con eventos en el VEEGT, dos fueron detectados por observación de enfermería y tres no. De los cinco pacientes con eventos por VEEGT dos no fueron detectados por la aiEEG ni por enfermería. De los nueve pacientes sin eventos en la VEEGT, tres fueron catalogados erróneamente por enfermería y dos por el aiEEG como teniendo eventos. De los seis pacientes sin eventos detectados por VEEGT o por enfermería, cinco no presentaron en el aiEEG. De los siete pacientes sin eventos por VEEGT o por aiEEG dos fueron erróneamente catalogados por observación como teniendo eventos. El diagnóstico de eventos epilépticos o su ausencia fue correcto utilizando aiEEG en un 71% (10/14) de los casos y por observación de enfermería en un 57% (8/14). **Conclusiones.** El aiEEG fue más fidedigno que la observación por enfermería. El 40% de los pacientes con eventos detectados en el VEEGT no fueron detectados por el aiEEG ni por observación de enfermería.

3

USO DE LA ESPECTROSCOPIA CON ONDAS CERCANAS AL ESPECTRO DE LUZ INFRARROJA EN EL MANEJO TERAPÉUTICO DE LAS CONVULSIONES CON O SIN MANIFESTACIONES SUTILES

G. Arca ^{a,b}, I. Alfonso ^b, O. Papazian ^c, R. Luzondo ^c

^a Pediatría. Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ^b Neuroneonatología.

^c Neurología. Miami Children's Hospital. Miami, Florida.

Introducción. La espectroscopia con ondas cercanas al espectro de luz infrarroja (ECLI) se utiliza para monitorizar el índice de saturación de oxígeno cerebral regional (rSO₂) en los focos epilépticos. **Objetivos.** El objetivo de este estudio es determinar la utilidad de la ECLI para monitorizar el efecto de los antiepilepticos (AE). **Pacientes y métodos.** Se monitorizó un lactante de 78 días de vida con *status epilepticus* subclínico o con manifestaciones clínicas sutiles con registro simultáneo electroencefalográfico continuo, rSO₂ utilizando ECLI, presión sanguínea y saturación de O₂ (SO₂). Los electrodos EEG se aplicaron usando el sistema internacional 10-20. Los emisores de luz se colocaron a 2 cm por encima de las cejas y a 2 cm de la línea media y los detectores se al mismo nivel en las regiones preauriculares. Se utilizaron lorazepam, fenobarbital y fosfenitoína a fin de controlar los eventos epilépticos. **Resultados.** El EEG reveló episodios epilépticos ictales coincidiendo con las fluctuaciones del índice rSO₂. Durante el registro, la presión sanguínea y la SO₂ no presentaron cambios significativos. Los AE modificaron de forma similar la frecuencia de las fluctuaciones del índice rSO₂ y de los eventos epilépticos electroencefalográficos. **Conclusiones.** La ECLI fue un procedimiento efectivo, fácil de interpretar, y fidedigno para monitorizar el efecto de los AE en nuestro paciente con *status epilepticus* subclínico y manifestaciones clínicas sutiles.

4

HALLAZGOS EN LA RESONANCIA MAGNÉTICA CEREBRAL EN NEONATOS CON ESCLEROSIS TUBEROSA

G. Arca ^{a,b}, E. Pacheco ^c, I. Alfonso ^b

^a Pediatría. Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ^b Neuroneonatología.

^c Neurología. Miami Children's Hospital. Miami, Florida.

Objetivos. Describir los hallazgos en la resonancia magnética (RM)

cerebral en 8 neonatos diagnosticados de esclerosis tuberosa (TS). *Pacientes y métodos.* Se revisaron los informes de las RM cerebral en neonatos con TS desde junio 1994 a septiembre de 2004. Resultados. Siete pacientes tenían nódulos subependimarios. En 6 se encontraron tubérculos corticales. En 5 pacientes se encontraron lesiones en la sustancia blanca. Dos pacientes tenían displasia cortical. En uno de estos dos pacientes la displasia cortical podría calificarse como megalencefalia focal. Una hemimegalencefalia se demostró en un paciente. Dos pacientes tenían astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGCA), uno lo presentó en el cerebro y el otro en el cerebelo. Un neonato presentó la RM cerebral normal. Conclusiones. RM cerebral en neonatos con TS pueden ser estudios normales o demostrar lesiones de sustancia blanca, tuberósidades corticales, nódulos subependimarios y displasia cortical, hemimegalencefalia, megalencefalia y SEGCA cerebral o cerebeloso. La presencia de SEGCA en el cerebelo no ha sido descrita previamente.

5

INCONTINENTIA PIGMENTI. PRESENTACIÓN DE 12 PACIENTES

I. Pascual-Castroviejo, S.I. Pascual-Pascual, R. Velázquez-Fragua
Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción. La *incontinentia pigmenti* (IP) (MIM 308310) es uno de los trastornos neurocutáneos más infrecuentes. Afecta preferentemente a mujeres y su herencia es dominante ligada al cromosoma X, por lo que los pacientes varones suelen morir intraútero. El gen de la IP ha sido ligado al gen del factor VIII, situado en el Xq28. El trastorno está causado por una mutación en el gen *NEMO*, de 200 kb, situado muy próximo al *locus* del factor VIII. *Objetivos.* Presentar nuestra experiencia de una serie amplia de 12 pacientes, siete niñas y cinco madres. *Casos clínicos.* Son 7 niñas y sus 5 madres (2 de éstas tenían dos hijas afectadas). Las edades de las niñas cuando fueron estudiadas estaban comprendidas entre 4 meses y 16 años; las madres eran adultas jóvenes. Seis de las niñas presentaban lesiones oculares y cerebrales y habían tenido lesiones cutáneas neonatales que se extendían por cuero cabelludo y zona ocular. Una paciente, ya adolescente de 16 años y las 5 madres presentaban sólo lesiones cutáneas, que también afectaban al color del cabello. Una de las madres había sido operada de tumores subungueales en tres dedos de una mano. La RM cerebral mostraba la naturaleza y extensión de las lesiones cerebrales y cerebelosas. En ninguna de las pacientes se realizó estudio gástrico. *Conclusiones.* A lo largo de la vida, las lesiones cutáneas se mantienen, aunque cambian de aspecto (hacia la decoloración), mientras que las lesiones cerebrales y oculares persisten sin sufrir cambios.

6

NEUROFIBROMATOSIS ESPINAL. PRESENTACIÓN DE UNA FAMILIA

I. Pascual-Castroviejo, S.I. Pascual-Pascual, R. Velázquez-Fragua
Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz, Madrid

Introducción. La neurofibromatosis espinal (NF1 espinal) es un subtipo de neurofibromatosis tipo 1 (NF1), que consiste en la presencia de neurofibromas en el comienzo de los nervios periféricos, bilateralmente, a lo largo de la columna vertebral. La herencia de los tumores también sigue la vía autosómica dominante. Es uno de los subtipos más raros de NF1. *Objetivos.* Presentar una familia con NF espinal, que es la única de nuestra serie de más de 500 casos con NF1. *Casos clínicos.* Son tres pacientes, madre con 48 años y sus dos hijos, un varón de 22 años y una mujer de 18 años, los tres con signos externos floridos de NF1. El estudio de los hijos mostró la presencia de tumores en las zonas proximales de todos los nervios

espinales bilateralmente. Dado que la madre también presentaba NF1 se sospechó que esta familia presentara NF1 espinal por lo que se le realizó estudio de RM en la que aparecieron neurofibromas en todos los nervios periféricos, al igual que en sus hijos, quedando confirmado el diagnóstico. *Conclusiones.* El estudio global del organismo, y no sólo de la cabeza, con RM es muy recomendable en todos los casos de NF1, especialmente en aquellos con un progenitor afectado, para conseguir descubrir el subtipo de NF1 espinal.

7

SÍNDROMES OCULOCEREBROCUTÁNEO (SOCC) Y ENCEFALOCRANEOCUTÁNEO (SECC) (HABERLAND) ¿SON LA MISMA ENTIDAD?

I. Pascual-Castroviejo, S.I. Pascual-Pascual, R. Velázquez-Fragua
Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz, Madrid

Introducción. Los síndromes oculocerebrocutáneo y encefalocranocutáneo son dos trastornos raros de los que existen sólo unas docenas de pacientes descritos. Ambos cuadros afectan a la cara, con diversas alteraciones oculares y palpebrales, cutáneas y del cuero cabelludo, macrocefalia con dilatación ventricular, malformaciones de la línea media cerebral y cerebelosa, y alteraciones de la organización cortical. En el SOCC también existe la presencia de lipoma en zona lateral de la fosa posterior y de quistes aracnoideos intracraneales y espinales. *Objetivos.* Presentar dos pacientes con manifestaciones clínicas de SOCC y SECC. *Casos clínicos.* Estudiamos dos pacientes, mujer y varón, con edades de 2 y medio y 8 años. Ambos pacientes han evolucionado con retraso psíquico. La RM mostró en ambos casos agenesia del cuerpo calloso, malformación de Dandy-Walker y polimicrogiria. En el segundo caso existen tres quistes aracnoideos intracraneales y un quiste aracnoideo en zona espinal baja, así como dos pequeños lipomas en parte posterior de la zona de transición bulbo-espinal. *Conclusiones.* Si bien no existen marcadores diagnósticos, la superposición de alteraciones que teóricamente corresponden al SOCC y al SECC, altamente sugiere que ambos cuadros sean una misma entidad.

8

SÍNDROME DE COSTELO. SEGUIMIENTO DE UN PACIENTE DURANTE MÁS DE 30 AÑOS

I. Pascual-Castroviejo, R. Velázquez-Fragua, S.I. Pascual-Pascual
Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz, Madrid

Introducción. El síndrome de Costello fue descrito por este autor en 1971, pero ya se conocía como 'leprechaunismo con cutis laxa'. *Objetivos.* Presentar un paciente con este diagnóstico, actualmente de 36 años, cuya evolución se ha seguido desde 1970. *Caso clínico.* Inicialmente el paciente fue evaluado a los 11 meses de edad por retraso en su evolución psicomotriz. Parto normal con peso de 4.500 g. Gestación con hidramnios. Desarrollo psicomotor lento, gran hipotonía y cutis laxa. Percentil del PC de 50 a los 11 meses, y a partir de los 3-4 años ya fue > 98, habiéndose mantenido así hasta la edad adulta. La talla y el peso se ha mantenido en el percentil 3 desde los 11 meses hasta la actualidad. Comenzó la marcha a los 3 años, sin conseguir bajar y subir escaleras hasta después de los 10 años. Su lenguaje siempre fue muy primitivo y no llegó a conocer números ni letras. Es muy sociable. Escasez de cabello y de vello corporal. Piel siempre laxa con muchas arrugas en palmas de manos y plantas de pies. Prolapso mitral y trastornos de repolarización en VI. La imagen muestra dilatación ventricular armónica con la macrocefalia. No se viste ni asea ni siquiera en las cosas elementales. *Conclusiones.* Este caso de síndrome de Costello con tan larga evolución muestra la severidad del cuadro clínico y el mal pronóstico a largo plazo.

DISPLASIA CEREBROFACIOTORÁCICA (SÍNDROME DE PASCUAL-CASTROVIEJO TIPO 1)

I. Pascual-Castroviejo, S.I. Pascual-Pascual, R. Velázquez-Fragua
Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. La displasia cerebrofaciotorácica fue descrita en 1975 por Pascual-Castroviejo et al. Desde entonces, sólo se han publicado casos aislados en revistas de habla inglesa. El trastorno consiste en: a) retraso mental severo con malformación de la línea media cerebral; b) facies peculiar con nariz corta, cabello abundante y de implantación baja, especialmente en la zona posterior, filtro ancho, sinofridia y boca en tienda de campaña; c) deformidades en la zona media del tórax, que afectan a costillas y a vértebras. Se baraja la posibilidad de una herencia autosómica recesiva en algunos casos. **Objetivos.** Presentar dos niños varones de 15 meses y de 9 años con este síndrome. **Casos clínicos.** Hijos de padres no consanguíneos con características morfológicas externas concordantes con la morfología de estos pacientes. Se les estudió clínica, citogenética y radiológicamente. El cariotipo convencional fue normal en ambos. Las placas de tórax mostraron las alteraciones de los cuerpos vertebrales y de las costillas (soldaduras, arcos, aumento sectorial de la distancia intercostal, etc.) en zonas situadas entre D3 y D8. El retraso psicomotor era importante en ambos. **Conclusiones.** Este síndrome probablemente tiene una frecuencia mucho más alta de lo que las aportaciones sobre él sugieren, pero, como ocurre con todos los trastornos dismórficos, su sospecha diagnóstica está condicionada al conocimiento de su existencia. No existe un marcador genético que certifique su naturaleza etiológica.

SÍNDROME DE MOEBIUS. COMUNICACIÓN DE 11 CASOS

E. Medrano, J. Peña, C. Montiel-Nava, F. Hernández,
O. Valbuena, R. Rincón, S. González, D. Pirela
*Postgrado de Neurología Pediátrica. Facultad de Medicina.
Universidad del Zulia. Maracaibo.*

Introducción. El síndrome de Moebius es un trastorno congénito infrecuente, caracterizado por parálisis facial generalmente bilateral y no progresiva, que afecta los movimientos oculares y confiere un aspecto facial rígido e inexpresivo. Puede asociarse con otros síndromes y malformaciones, y comprometer otros pares craneales. **Objetivos.** Describir las características clínica y neurológicas en una serie de 11 pacientes con síndrome de Moebius, identificados entre enero de 2001 y diciembre de 2004, en el Hospital Universitario de Maracaibo. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron once niños, entre 3 meses y 3 años de edad, 45% ($n = 5$) del género femenino y 55% ($n = 6$) del masculino; con motivo de consulta relacionado con diplejía facial y ausencia de expresión durante el llanto. **Resultados.** El promedio de edad al diagnóstico fue de 84 días, peso y talla promedio al nacer de 2.470 g y 48 cm, respectivamente. La totalidad de la muestra presentó además del compromiso del VII y VI par, problemas para la succión y deglución. Todos los pacientes exhibieron endotropía con ausencia de parpadeo, cierre incompleto de párpados y micrognatia. En un 27% ($n = 3$) hubo afectación del XII par. Hubo evidencia de otros trastornos malformativos asociados como atrofia muscular de miembros inferiores ($n = 4$), pie equinovaro ($n = 5$). En todos los pacientes hubo demora en el desarrollo, y en un 18% ($n = 2$), se objetivó un trastorno generalizado del mismo. **Conclusiones.** Se enfatiza el modo de presentación clínica de este trastorno, donde la parálisis facial bilateral y no progresiva, con afectación de movimientos oculares y la asociación con otras dismorfias y/o malformaciones permite su identificación temprana.

PARÁLISIS FACIAL CONGÉNITA HEREDITARIA

R. Erazo-Torricelli, D. Ávila-Smirnow
Neurología y Psiquiatría. Hospital Luis Calvo Mackenna. Santiago de Chile.

Introducción. La parálisis facial congénita (PFC) es aquella que se encuentra presente desde el nacimiento. Sus causas incluyen postura intrauterina, compresión intraparto, síndrome de Goldenhaar y síndrome de Moebius. **Objetivos.** Presentar un caso de PFC hereditaria. **Caso clínico.** Paciente 6 años de sexo femenino que desde el nacimiento presenta características de una parálisis facial izquierda de tipo periférico. Destaca el antecedente de la madre y otras tres mujeres de la familia materna, afectadas por una condición similar. Al examen neurológico, tanto de la niña como de su madre, se encontró motilidad facial disminuida en la totalidad del lado izquierdo, con mayor compromiso de la parte superior de la cara. Se realizó electromiografía que mostró afectación del nervio facial izquierdo, principalmente de las ramas superiores. La paciente fue sometida a kinesiterapia con electroestimulación y técnicas de facilitación durante período de lactante, evolucionando sin progresión ni regresión clínica o electromiográfica de la parálisis facial. **Conclusiones.** Presentamos un caso de parálisis facial congénita hereditaria, que destaca por constituir una rara entidad, con pocos casos reportados en la literatura. La mayor afectación de la musculatura superior de la cara, característica de la parálisis facial de tipo nuclear que se observa en el síndrome de Moebius, permite plantear este diagnóstico en la familia aquí reportada. Lo atípico del caso se encuentra en la ausencia de afectación del VI par, en su presentación unilateral, y especialmente en su etiología genética.

INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR: A PROPÓSITO DE UN CASO

J. Rodríguez^a, M. González^b
^a Unidad Neurología Infantil. ^b Pediatría. Hospital G. Fricke. Viña del Mar.

Introducción. La indiferencia congénita al dolor (ICD) es un síndrome infrecuente. Algunos de los signos clínicos prominentes en la ICD son similares a aquellos observados en varias otras enfermedades clasificadas en el grupo de las neuropatías hereditarias sensitivo autonómicas. (HSAN). **Objetivos.** Comunicar un caso que demuestra las dificultades clínicas para clasificar este tipo de pacientes, hasta que se disponga de estudios genéticos para todos los subtipos de estas entidades. **Caso clínico.** Niña de 7 meses que comenzó a automutilarse sus labios inferiores y luego su lengua. Pronto continuó mordiéndose los dedos de su mano izquierda. Durante su evolución también ha presentado un proceso osteomielítico grave de su peroné izquierdo, que requirió de tratamiento prolongado. **Conclusiones.** Nuestro paciente fue clasificado finalmente como HSAN tipo 5 o 'indiferencia congénita al dolor', la cual se caracteriza por una pérdida significativa y generalizada del dolor. En esta enfermedad no es posible demostrar afectación electrofisiológica o patológica de los nervios periféricos. Las funciones autonómicas y el desarrollo intelectual es normal en estos pacientes. Se considera la posibilidad de una afectación de percepción central y no una alteración a nivel de nervio periférico.

13

SÍNDROME DE BARAITSER WINTER: A PROPÓSITO DE UN CASO

C.L. Arberas-De Ruggieri^a, M.D.C. Fernández^a, V.L. Ruggieri^b,
A.M. Berias-De Tello^a

^a Genética Médica. Hospital de Niños de Buenos Aires R. Gutiérrez.

^b Neurología. Hospital de Pediatría J.P. Garrahan. Buenos Aires

Introducción. El síndrome de Baraitser Winter (BW), constituye una rara entidad cuyos rasgos más destacados son retraso mental y coloboma de iris. Si bien estas características son relativamente frecuentes, su asociación sindrómica sólo se ha comunicado en 4 artículos. **Objetivos.** Describir un nuevo caso de síndrome de BW, haciendo hincapié en la baja frecuencia de ocurrencia de este patrón malformativo, y en la necesidad de su reconocimiento a fin de proveer un adecuado asesoramiento genético. **Caso clínico.** Niño de 4 años, nacido de embarazo y parto normales. Producto de un matrimonio no consanguíneo. Sin otros antecedentes. Retraso en la adquisición de pautas madurativas motoras, y del lenguaje. Fenotipo: antropometría: PC -1/2 DE; talla percentil 3; peso percentil 10. Facies característica. Cuello corto y ancho. Clinodactilia bilateral del quinto dedo. Examen ocular: coloboma bilateral de iris y retina. RM de cerebro: persistencia de la bolsa de Ratke, alteración de la operculización de la cisura silviana (microgiria). EEG anormal. Cariotipo: normal; RX columna: hipoplasia odontoides. **Conclusiones.** Existen en la literatura sólo 4 publicaciones del síndrome de BW, con un total de 9 pacientes, que presentan coloboma bilateral de iris, facies peculiar, retraso de crecimiento y mental con neuroimágenes patológicas. La ocurrencia de casos en hermanos apoya la hipótesis de una patrón de herencia autosómico recesiva. Se necesitará la publicación de más pacientes para poder aclarar estos aspectos fundamentales en el momento del asesoramiento genético. Queremos resaltar el reconocimiento de este síndrome que presenta malformaciones congénitas frecuentes y que puede suponer un riesgo de recurrencia en hermanos de hasta el 25%.

14

ENFERMEDAD PEROXISOMAL NO ZELLWEGER: DESCRIPCIÓN DE TRES CASOS NEONATALES

R. Erazo-Torricelli^a, D. Ávila-Smirnow^a, D. Triviño-Urzuúa^a,
M. Cuevas-Pederos^b, M. Santos-Alcántara^c

^a Neurología y Psiquiatría. ^b Lactantes. Hospital Luis Calvo Mackenna.

^c Genética. Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago de Chile.

Introducción. Las enfermedades peroxisomales son un grupo de alteraciones genéticas caracterizadas por la disfunción de dicho organelo celular. Se clasifican en defectos de la biogénesis peroxisomal y déficit de un único enzima. **Objetivos.** Describir la presentación clínica y evolución de tres pacientes de nuestro hospital en los que se diagnosticó una enfermedad peroxisomal entre junio de 1995 y enero del 2005. **Casos clínicos.** El cuadro clínico se inició en el período neonatal, y se caracterizó por crisis epilépticas, dismorfias, hipoacusia, trastorno de succión y deglución, cefaloparesia e hipotonía global de predominio axial. Dos de los pacientes tuvieron además debilidad y arreflexia. El electroencefalograma mostró un patrón de estallido supresión en dos casos y actividad irritativa focal en uno. Las neuroimágenes mostraron diversas anomalías. Los ácidos grasos de cadena muy larga resultaron elevados en todos los casos. El cultivo de fibroblastos mostró peroxisomas presentes pero de morfología anormal en los tres pacientes. En uno de ellos se identificó déficit de la proteína bifuncional. Los pacientes fueron seguidos durante dos a nueve meses. Dos pacientes evolucionaron con crisis epilépticas refractarias, y ambos fallecieron a la edad de 3 y 9 meses. **Conclusiones.** Los pacientes descritos pre-

sentan una clínica típica de enfermedad peroxisomal, que posteriormente se confirma con el estudio de ácidos grasos de cadena muy larga. Dos de ellos muestran un fenotipo más severo, que se distingue por crisis epilépticas refractarias, patrón de estallido supresión al electroencefalograma, hipotonía de tipo mixto, y que fallecen en los primeros meses de vida.

15

ENFERMEDAD DE NIEMAN PICK: PRESENTACIÓN DE UN CASO

E. Espinosa, L. F. Márquez

Neuropediatría. Instituto de Ortopedia Roosevelt. Hospital Militar. Bogotá.

Introducción. La enfermedad de Nieman Pick en una de las enfermedades de depósito lisosomal de presentación rara. **Objetivos.** Presentar un caso con diagnóstico clínico y enzimático de enfermedad de Nieman Pick. **Caso clínico.** Lactante menor masculino de 8 meses de edad, producto del segundo embarazo de padres no consanguíneos, quien consulta por retraso en el desarrollo psicomotor, y pondoestatural. Una hermana falleció a los 6 meses de causa desconocida. El examen mostró: peso 5.500 g, PC 43 cm (P5), nistagmo horizontal, mancha roja cereza, se relaciona con el medio, hipotonía generalizada, retraso psicomotor, no control cefálico ni de tronco, reflejos musculotendinosos ++/++++, hepatoesplenomegalia hígado a 10 cm DRCD y bazo a 8 cm DRCL. **Resultados.** Se solicita esfingomielinasa: 0 dpm/mL/h (VN: 2.489,3-9.469,2 dpm/mL/h), beta-glucosidasa: 18,4 µmol/L/h (VR: 16,1-42,1 µmol/L/h), betaglucosidasa: 11,2 µmol/L/h (VR: 2,1-5,3 µmol/L/h), quitotriosidasa: 0 µmol/L/h (VR: 0,0-50,8 µmol/L/h). Resonancia magnética cerebral: aumento del espacio subaracnoideo, adelgazamiento del cuerpo calloso. Aspirado de médula ósea: macrófagos con citoplasma llenos de lípidos. Se diagnostica enfermedad de Nieman Pick. Se cuantifica esfingomielinasa a los padres, se realiza consejo genético. **Conclusiones.** Grupo heterogéneo de enfermedades de herencia autosómica recesiva que corresponden a alteración del metabolismo de la esfingomielina. El diagnóstico se basa en la determinación de la actividad deficiente de la esfingomielinasa. El estudio de las mutaciones del gen ubicado en el cromosoma 11 (119.15,4-p15.1) está disponible y tiene utilidad pronóstica limitada. Está abierta la posibilidad para el uso de terapia de reemplazo enzimático.

16

NEUROMETABOLIC, DEGENERATIVE AND GENETIC MEDICAL CONDITIONS: THE NEUROMETPLUS APPROACH

L. García

Pediatric Neurology Clinic. McAllen, Texas.

Introduction. Diagnosis and management of neurometabolic, degenerative and genetic medical conditions are very challenging. Information available on these conditions is not easily found at hand. A practical approach would be useful to facilitate our task. **Objectives.** To develop an educational and diagnostic software program to facilitate diagnosis and management of those conditions in daily medical practice. **Methods.** More than 450 conditions are included in the database at this moment. Many conditions include pictures of patients, pathology and imaging of the conditions. Three relational databases including 70 fields of symptoms and signs, as well as 32 abnormal laboratory fields and different ages of onset are searchable by combining different fields. Updates and expansion of information is made every 3 months. **Results.** By using the powerful searching capabilities of the program, all neurometabolic, degenerative and genetic medical conditions associated with specific symptoms and/or signs, abnormal lab values and specific age of onset are found. **Conclusions.** Using NeurometPlus is a fast way of

evaluating which specific neurometabolic, degenerative and genetic medical condition may be present in a given child, describing important therapeutic recommendations when available.

17

NIVELES DE HOMOCISTEÍNA EN PACIENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD

R. Villalobos-Nieto, R. Allende-Carrera, I. Rodríguez-Leyva, J.F. Hernández-Sierra, C. Alonso-Rivera

Neuropediatría. Instituto Potosino de Neurociencias. San Luis de Potosí.

Introducción. El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDA) es frecuente en la infancia con una prevalencia del 4 al 12% en la población escolar general y 70 % en pacientes psiquiátricos ambulatorios infantiles. Con diversas hipótesis de su etiología sin lograr establecer una como cierta, como genéticas, resistencia de hormonas tiroideas, exposición in-útero a alcohol, plomo, humo de cigarrillos y cocaína; alteraciones en la liberación de neurotransmisores en la región prefrontal y en el núcleo caudado. Se ha descrito la asociación de homocisteína con algunas entidades como el síndrome demencial, alteraciones neuroconductuales y neuropsiquiátricas, disminución de la sensopercepción, alteraciones en la marcha, parestesias, pérdida de memoria e impulsividad. **Objetivos.** Evaluar los niveles sanguíneos de homocisteína en un grupo de niños diagnosticados con TDA. **Pacientes y métodos.** El diagnóstico de TDA se realizó de acuerdo a los criterios del DSM-IV. Se midieron los niveles sanguíneos de homocisteína. Los resultados se compararon con un grupo control. **Resultados.** Se obtuvo una elevación significativa de los niveles de homocisteína en los casos de TDA (6,9 $\mu\text{mol/L}$, DE 2,4) en comparación con los 28 controles (5,6 $\mu\text{mol/L}$, DE 1,1, $p = 0,0002$), independientemente de la edad (7 años, DE 2,8 años, frente a 8,2 años, DE 3 años), sexo y tratamiento farmacológico. **Conclusiones.** Puede existir asociación entre los niveles de homocisteína y el TDA.

18

ENCEFALOPATÍA NECROTIZANTE AGUDA DE LA INFANCIA (ENA): PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

J.C. Pérez-Poveda, M.C. Ortega-López

Pediatría. Universidad Pontificia Javeriana. Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá.

Introducción. La encefalopatía necrotizante aguda (ENA) es una entidad, caracterizada por compromiso multifocal simétrico del tallo cerebral, tálamos, cerebelo y sustancia blanca cerebral. No se conoce su fisiopatogenia, aunque se considera que median mecanismos infecciosos o parainfecciosos. **Objetivos.** Presentar dos casos de ENA. **Casos clínicos.** Caso 1: niña de 2 años de edad, quien presentó alteración aguda de la conciencia, signos piramidales, hipotonía y oftalmoplejía internuclear, precedidos de fiebre. Las neuroimágenes revelaron lesiones simétricamente distribuidas en tallo, tálamos, cuerpo estriado, e hipocampos. Tiene historia de 6 familiares con encefalopatía aguda de etiología infecciosa (5 fallecieron y el otro curso con encefalitis por coronavirus a los 3 años, actualmente tiene cuadriplejía espástica). Se observó neutropenia, hiperproteínorraquia, elevación de las transaminasas, amonio y ácido láctico normales. Posteriormente recuperó gradualmente la conciencia y su examen neurológico se normalizó. La PCR para *Toxoplasma gondii* en LCR fue positiva y se detectó una deficiencia de natural killers. Caso 2: niña de 19 meses con pródromo febril asociado a lesiones vesicopollasas diseminadas por varicela, presentó rápido deterioro de conciencia y estado epiléptico generalizado. Las neuroimágenes demostraron lesiones simétricas bilaterales comprometiendo

hemisferios cerebelosos, tálamos, hipocampos y sustancia blanca de centros semioviales. El LCR demostró hiperproteínorraquia y se observó hipertransaminasemia con amonio normal. Luego mostró lenta recuperación de la conciencia y hemiparesia izquierda. **Conclusiones.** En estas dos pacientes la rápida evolución y los hallazgos en la neuroimagen hicieron considerar el diagnóstico de ENA de la infancia. Se propone que las infecciones por *T. gondii* y por varicela fueron los factores desencadenantes de dicho proceso.

19

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA. A PROPÓSITO DE UN CASO

N.M. Cárdenas-Mera^a, A.J. Sosa-Moreno^b, I. Mejía-Beltrán^c

^a Neurología. ^b Sala de Clínica. ^c Cardiología. Hospital de Niños

Dr. Roberto Gilbert Elizalde. Guayaquil.

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EAD) es un proceso inflamatorio y desmielinizante del SNC, de probable origen autoinmune. Es una forma de encefalitis postinfecciosa de etiología diversa, suele manifestarse después de un cuadro infeccioso viral o bacteriano o después de una inmunización. **Objetivos.** Presentar un caso de EAD. **Caso clínico.** Niño de 6 años, 15 días antes del ingreso presenta cuadro respiratorio bajo, cefalea frontal intensa y fiebre, 3 horas previas vómitos de contenido bilioso, sensación vertiginosa, somnolencia importante y convulsiones. 5 semanas antes había presentado una infección respiratoria baja y una reacción Paul Bunell IgM positiva. Al ingreso tenía dificultad para respirar, tendencia al sueño, debilidad generalizada, signos de irritación meníngea ausentes. El examen neurológico en sala evidenciaba desconexión con el medio, alteración del habla, ataxia, incontinencia urinaria. La fórmula de sangre era infecciosa con desviación a la izquierda, la radiografía de tórax mostraba un infiltrado intersticial bilateral, eco cardiograma normal, LCR normal, TORCH negativo, herpes en sangre negativo. El EEG evidenció una punta onda frontocentral izquierda con tendencia a la generalización, la RM cerebral mostraba áreas hiperintensas multifocales en T₂ y en la sustancia blanca periventricular bilateral. **Conclusiones.** Con el antecedente de una mononucleosis infecciosa y un cuadro respiratorio inferior semanas previas, con una RM cerebral anormal, se instaure tratamiento con metilprednisolona IV y luego prednisona oral, con mejoría satisfactoria, el examen neurológico fue normal al alta. Semanas después se practica un control radiológico y se evidencia una resolución completa de unas lesiones y otras que han disminuido de tamaño. Recibió tratamiento anticonvulsante.

20

PERFIL CLÍNICO DEL PACIENTE PEDIÁTRICO CON ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA

F.C. Hernández Alem, J. Peña, E. Medrano, C. Montiel

Neuropediatría. Hospital Universitario de Maracaibo. Maracaibo Estado Zulia

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EMDA) es una entidad clínica frecuente en edad pediátrica, ubicada dentro del amplio espectro de las enfermedades desmielinizantes junto con la neuritis óptica, enfermedad de Devic y esclerosis múltiple. Reconocida como trastorno de origen inmunológico generalmente precedida de antecedente infeccioso o vacunal desencadenante. La EMDA tiene diversas formas de presentación clínica. **Objetivos.** Identificar síntomas y signos clínicos más frecuentes en pacientes pediátricos con enfermedades desmielinizantes como la EMDA. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo en 35 pacientes ingresados al servicio de Neuropediatría del Hospital Universitario de Maracaibo con sintomatología neurológica a quienes se les confirma por resonancia magnética cerebral el diagnóstico de EMDA. En un formulario se

registraron edad sexo, síntomas y signos clínicos de cada paciente. Para el análisis estadístico de las variables se utilizaron las medidas de dispersión y tendencia central, las pruebas no paramétricas chi al cuadrado y U de Mann-Whitney. Resultados. De 35 pacientes estudiados hubo predominio del sexo masculino (62,9%), ubicándose en edad preescolar más de la mitad de los casos (51,4%) seguido de la edad escolar (40%). Los antecedentes de procesos infecciosos respiratorios fueron frecuentes (42,9%). El signo más frecuente fue alteración del sensorio (62,9%), seguido de fiebre y convulsiones (57,1%). En esta serie 4 pacientes presentaron recaídas objetivándose correlación altamente significativa con trastornos visuales. Los 4 pacientes que presentaron recaídas cumplen actualmente con criterios diagnósticos para esclerosis múltiple (EM). Conclusiones. La EMDA representa una causa frecuente de encefalopatía aguda. El perfil clínico del paciente pediátrico con EMDA corresponde a preescolares frecuentemente del sexo masculino. El seguimiento clínico es importante para la detección temprana de casos de EM.

21

VALOR PREDICTIVO DE LA NEURITIS ÓPTICA EN EL DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN NIÑOS

F.C. Hernández-Alem, J. Peña, E. Medrano, C. Montiel

Neuropediatría. Hospital Universitario de Maracaibo. Maracaibo Estado Zulia.

Introducción. La esclerosis múltiple (EM) es una entidad clínica muy poco frecuente en la edad pediátrica, ubicada dentro del amplio espectro de enfermedades desmielinizantes junto con la neuritis óptica, enfermedad de Devic y encefalomiелitis aguda diseminada (EMDA). Ha sido reconocida como un trastorno de origen inmunológico de curso crónico y aceptada por muchos años como entidad que respetaba la edad pediátrica. **Objetivos.** Identificar síntomas y signos clínicos en pacientes en edad pediátrica con enfermedades desmielinizantes que puedan ser significativas como indicadores o valor pronóstico en el diagnóstico precoz de EM. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo en 35 pacientes ingresados al servicio de Neuropediatría del Hospital Universitario de Maracaibo con sintomatología neurológica a quienes se les confirmó el diagnóstico de EMDA o neuritis óptica. En un formulario se registraron datos de edad, sexo, síntomas y signos clínicos de cada paciente. Para el análisis estadístico de las variables se utilizaron las medidas de dispersión y tendencia central, las pruebas no paramétricas chi al cuadrado y U de Mann-Whitney. **Resultados.** En esta serie 4 pacientes presentaron recaídas en el curso de 3 años de seguimiento, 3 de ellos (75%) tuvieron neuritis óptica objetivándose una correlación altamente significativa con trastornos visuales. Los 4 pacientes que presentaron recaídas cumplen actualmente con criterios diagnósticos para EM. **Conclusiones.** Se demuestra la significación de la neuritis óptica en el diagnóstico precoz de EM en edad pediátrica El seguimiento clínico de pacientes con enfermedades desmielinizantes en la infancia es importante para la detección temprana de casos de EM.

22

MARCADORES TUMORALES EN LESIONES DE LA REGIÓN PINEAL EN NIÑOS: UTILIDAD DEL ESTUDIO NEUROENDOSCÓPICO

J.C. Jiménez-León^a, J.J. Valero^a, C. Jiménez-Betancourt^a, J.A. Finocchio^b, Y. Betancourt^c

^a Neurocirugía. Universidad de Carabobo. ^b Neurocirugía. INSALUD.

^c Neuropediatría. Instituto Neurológico. Valencia.

Introducción. Las lesiones tumorales de la región pineal en niños son un reto para su manejo terapéutico. La introducción de técnicas neuroendoscópicas ha revolucionado la forma del manejo de estas lesiones. **Objetivos.** Determinar los valores de marcadores tumorales

del sistema nervioso central (SNC), antígeno carcionembriónico (ACE), alfa-fetoproteína (AFP) y gonadotropina coriónica humana (GCH) relacionados a tumores de la región pineal y su correlación con el tipo neuropatológico de lesión. **Pacientes y métodos.** Un total de 12 niños entre los 2 y 14 años fueron evaluados entre 1997-2004, portadores de lesiones tumorales de la región pineal demostrada por neuroimagen, los cuales fueron abordados mediante neuroendoscopia para la obtención de biopsia, muestra de líquido cefalorraquídeo (LCR marcadores tumorales) y tercer ventriculostomía. **Resultados.** Obtuvimos valores elevados de ACE, AFP y GCH en tres pacientes cuya biopsia se informó como germinoma pineal, igualmente marcadores elevados encontramos en pacientes con pinealoma y pinealoblastoma, por lo que se trataron en forma conservadora con radio y quimioterapia, no así en el resto de pacientes portadores de astrocitomas pilocíticos, anaplásicos y quistes pineales. que recibieron tratamiendo microquirúrgico. **Conclusiones.** Los marcadores tumorales ACE, AFP y GCH son indicativos de tumores embrionarios sensibles a RT y QT permitiendo una terapia no invasiva rápida en el control de estas lesiones. De igual modo, en estos casos, la neuroendoscopia permitió, además de la biopsia, la derivación de LCR a través de la tercer ventriculostomía, facilitando el control de la hipertensión intracraneal asociada.

23

RESOLUCIÓN ESPONTÁNEA DE UN QUISTE ARACNOIDEO EN UN PREESCOLAR CON RETRASO EN EL LENGUAJE

R. Luzondo, G. Arca, I. Alfonso, O. Papazian

Neuropediatría. Miami Children's Hospital. Miami, Florida.

Introducción. Los quistes aracnoideos (QA) fueron comunicados inicialmente por Bright en 1831. Desde entonces se habían intervenido quirúrgicamente por los síntomas asociados. Con las neuroimágenes ha aumentado el número de hallazgos casuales de QA que son asintomáticos y se tiende a tener una conducta expectante. **Objetivos.** Describir el caso de un preescolar diagnosticado con retraso en el lenguaje y quiste aracnoideo. **Caso clínico.** Varón de 20 meses con retraso en el desarrollo del lenguaje expresivo. Antecedentes familiares no contributivos. El examen físico mostró un limitado uso de palabras. Resonancia magnética cerebral (RM) a los 24 meses de edad mostró colección con intensidad de líquido cefalorraquídeo en región frontal izquierda (2,5 × 1,5 × 3,5 cm), con compresión del lóbulo frontal, especialmente de la circunvolución media frontal de ese lado. A los 3 meses la RM no mostró cambios. EEG a los 2 años de edad mostró supresión relativa de voltaje sobre el cuadrante posterior derecho y asimetría del ritmo dominante en región posterior. El lenguaje a los 4 años era normal. A los 3 años de edad la RM no mostró cambios pero a los 7 años se evidenció la desaparición del QA y el EEG fue normal. **Resultados.** Paciente con retraso en el inicio del lenguaje expresivo verbal. Coincidentalmente se encontró un quiste aracnoideo que se resolvió espontáneamente en la región frontal izquierda a la vez que el lenguaje mejoró. **Conclusiones.** La resolución en niños de quistes aracnoideos con efecto de masa y retraso en el lenguaje puede suceder de forma espontánea.

24

UTILITY OF MIDDLE LATENCY AUDITORY EVOKED RESPONSES IN CHILDREN

J.J. Luo, D.S. Khurana, M.P. Jacobson, J.J. Melvin, M.A. Pelkey, S.V. Kothare

Neurología. St. Christopher's Hospital for Children, Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania

Objectives. The objective of this study was to evaluate if middle latency auditory evoked potentials (MLAEPs) are useful in identifying

ying defects in auditory processing. *Patients and methods.* A neurophysiology database in our institution identified 107 children who had both brainstem auditory evoked responses (BAERs) and MLAEPs over a 3-year period. 39 children had BAERs and MLAEPs for speech and language delay (Group 1); 15 children had other neurological problems (Group 2); 53 children < 1 year had BAERs/MLAEPs to assess hearing loss (Group 3). *Results.* There were no statistically significant differences between MLAEP values in children in Groups 1 and 2. MLAEPs were abnormal in 3/39 children in Group 1 and 3/15 children in Group 2 with normal BAERs. The 3 children in Group 2 with abnormal MLAEPs with normal BAERs had a stroke, brain tumor and degenerative brain disorder. In Group 3, MLAEPs were present in 41/53 and absent in 12. Also, there were 3/53 who had abnormal MLAEP waveforms with normal BAERs. *Conclusions.* Though MLAEPs are not frequently performed in children, they may provide additional information (6/54, 11% in our study) in patients with auditory processing defects, in the face of normal BAERs. Also, more studies need to be performed in neonates to quantify MLAEPs.

25

TRASTORNOS ESPECÍFICOS DEL LENGUAJE: DIAGNÓSTICO, TIPIFICACIÓN Y ESTUDIOS CON MAGNETOENCEFALOGRAFÍA

J.A. Muñoz-Yunta^a, M. Palau-Baduell^b, B. Salvadó-Salvadó^b, N. Rosendo^b, A. Valls-Santasusana^c, X. Perich-Alsina^d, I. García-Morales^c, A. Fernández^e, F. Maestú^e, T. Ortiz^e

^aUnidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital del Mar. Universidad Autònoma de Barcelona. ^bCentro de Neuropsicobiología. ^cServicio de Neurofisiología. Hospital del Mar. ^dServicio de Radiología. Hospital del Mar. Barcelona. ^eCentro de Magnetoencefalografía. Fundación Dr. Pérez Modrego. Universidad Complutense. Madrid.

Introducción. El trastorno específico del lenguaje (TEL), en inglés *specific language impairment* (SLI), se define como un trastorno del lenguaje lento, retrasado respecto a su edad cronológica, que no tiene relación con un déficit sensorioauditivo, motor ni con trastorno generalizado del desarrollo, es decir deben excluirse las alteraciones neurológicas estructurales y funcionales del desarrollo. Los TEL, después de largos estudios y consenso, se han clasificado en dos grandes grupos: el TEL expresivo (TEL-E) y el TEL receptivo-expresivo (TEL-ER). *Objetivos.* Estudiar los TEL mediante magnetoencefalografía con el fin de encontrar manifestaciones epileptiformes en áreas precisas del lenguaje. *Pacientes y métodos.* 11 pacientes presentaban TEL, uno síndrome de Landau-Kleffner y otro TEL de tipo criptogénico. Los criterios de estudio utilizados fueron tests edad-dependientes para exclusión de autismo y para TEL. A todos los pacientes se les practicó una magnetoencefalografía. *Resultados.* Se obtiene un patrón característico para los TEL en forma de descargas punta y polipunta-onda irregular en canales frontales bilaterales. Los dipolos se sitúan predominantemente en áreas perisilvianas izquierdas. En cuanto al estudio del lenguaje se evidencia una adquisición intensa del lenguaje en el hemisferio derecho, con restos de lenguaje en zona no correspondiente a área de Wernicke en el hemisferio izquierdo. *Conclusiones.* El estudio de los trastornos del lenguaje mediante la MEG permite identificar los TEL considerados en una propuesta de clasificación como TEL de tipo primario, TEL de tipo criptogénico y TEL de tipo secundario, como el síndrome de Landau-Kleffner.

26

CEFALEA CRÓNICA PRIMARIA: EXPERIENCIA CON EL USO TERAPÉUTICO DE GABAPENTINA COMO TRATAMIENTO PREVENTIVO

M. Domínguez-Salgado^a, R. Santiago-Gómez^b, J. Campos-Castelló^a

^aNeuropediatría. Hospital Clínico San Carlos. ^bAtención Primaria Área IV. INSALUD. Madrid.

Introducción. Las cefaleas primarias son una patología importante por su frecuencia y repercusión. Las formas crónicas (migraña, tensional o mixta) son un motivo creciente de consulta, con resultados terapéuticos no siempre satisfactorios. *Objetivos.* Estudiar la eficacia y tolerabilidad de la gabapentina como tratamiento preventivo de la cefalea crónica primaria (CCP). *Pacientes y métodos.* Durante seis meses se valoraron los pacientes con probable CCP. Se determinó la frecuencia de cefalea mediante calendario durante un mes, el consumo de analgésicos y los posibles desencadenantes. Se descartaron las cefaleas por abuso de analgésicos y/o con desencadenante claro. Se incluyeron 48 pacientes con CCP debido a cefalea tensional (46,6%), migraña (26,6%) o cefalea mixta (26,6%), de los cuales 15 precisaron tratamiento preventivo. Se usó gabapentina, con un escalamiento paulatino de la dosis profiláctica hasta un máximo de 10 mg/kg/8 h. El seguimiento se hizo a los meses 1, 3 y 6. Se consideró como dosis efectiva aquella que disminuyó significativamente el número de días con cefalea (de crónica a episódica), disminuyendo el consumo de analgésicos y la puntuación en el MIDAS pediátrico. *Resultados.* La gabapentina fue eficaz como terapia profiláctica en los 15 pacientes tratados. En 9 (60%) la dosis necesaria osciló entre 300 y 400 mg/24 h (en una dosis nocturna) y 6 (40%) precisaron entre 300 y 400 mg/12 h. No hubo retiradas por efectos adversos. *Conclusiones.* La gabapentina es un tratamiento preventivo efectivo en las CCP independiente de la etiología. La dosis efectiva en la población estudiada fue muy inferior a la publicada en otros estudios, no sólo en la cantidad administrada, sino también en el número de dosis al día, lo que puede estar en relación con la selección adecuada de pacientes que precisan este régimen terapéutico.

27

NON-EPILEPTIC PAROXYSMS: IMPORTANCE OF HEADACHES AND MIGRAINES IN CHILDHOOD

F. Ruiz-Miyares, I. Parrón-Cardero

Neurología. Hospital Infantil Sur. Vista Alegre. Santiago de Cuba

Introduction. Non-epileptic paroxysms (NEP) in childhood, defined as vertigo, breath holding spells, syncopes, sleep disorders, headaches and migraines among others, are conditions of high incidence in the practice of pediatric neurology. The increasing frequency of headaches and particularly migraines in childhood and adolescence, surpass by far the rest of other NEP and have a negative impact in the quality of life of many children. *Objectives.* To perform an epidemiological study of such NEPs in our city. *Patients and methods.* In collaboration with Institut de Neurologie Tropical of Limoges in Santiago province, we performed a retrospective analysis of the pediatric neurology patients seen, between January and December 2003, in the outpatient department of the Children's Hospital Sur, Santiago de Cuba. All the cases with different types of NEPs were included to determine the incidence of headache and migraine. *Results.* A total of 2985 patients were evaluated, of whom 885 (30.1%) were diagnosed with NEP, and 607 (68.6%) of them had headache or migraine as part of their clinical picture. *Conclusions.* In our experience, headaches and migraines are a predominant component of NEPs. Their prevalence is high in a targeted population. These findings should be further confirmed in a general population epidemiological survey.

ESPASMOS DE SOLLOZO

M.D.R. Rivas-Lozán^a, L.A. Quispe-Ojeda^b, P. Campos-Olazábal^c

^a Neuropediatría, Hospital Nacional Docente Materno Infantil.

^b Medicina Interna. Policlínico Essalud Infantil. ^c Neuropediatría.

Hospital Infantil Cayetano Heredia. Lima.

Introducción. Los espasmos de sollozo (ES) son eventos paroxístmicos no epilépticos de alta prevalencia, su pronóstico es benigno, pero es de gran alarma para los padres, por lo que es necesario investigar sus cualidades. **Objetivos.** Conocer las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes con ES en el Hospital San Bartolomé, Lima, Perú. **Pacientes y métodos.** De los 315 pacientes que acudieron a la consulta externa de neurología pediátrica con diagnóstico presuntivo de síndrome convulsivo frente a síncope, entre enero de 2000 y octubre de 2004, 68 fueron diagnosticados de ES y se incluyeron en el estudio. Se consignaron: edad de inicio, sexo, tipo, antecedentes familiares, evaluación neurológica y cardiológica, hemoglobina, electroencefalograma. **Resultados.** De los 68 pacientes, 39 fueron varones y 49 mujeres. La media de edad de inicio fue de 8 meses. El tipo cianótico se presentó en 87% de casos. El 60% eran hijos únicos. El 9% tenía antecedentes familiares de epilepsia y 4,5% de ES. La evaluación neurológica fue normal en 93% y la cardiológica en 98,5%. Hubo anemia en el 58%. La hemoglobina promedio fue de 10,6 mg/dL. El electroencefalograma fue normal en 97%. El manejo consistió en el asesoramiento de los padres y la corrección de la anemia. Luego de un año, el 90 % de los pacientes estaba libre de episodios. **Conclusiones.** Nuestros resultados coinciden con otros estudios similares, resaltando la condición neurológica, cardiológica y electroencefalográfica normal de nuestros pacientes, así como la asociación de ES con anemia.

FAINTS OR FITS: EEG WITH OCULAR COMPRESSION IN DISTINGUISHING BREATH HOLDING SPELLS AND SYNCOPE FROM EPILEPTIC SEIZURES

S.V. Kruthiventi^a, S.V. Kothare^a, E.J. Gracely^b,

C.M. Heath^a, I. Valencia^a, A. Legido^a, D. Khurana^a

^a Neurología. St. Christopher's Hospital for Children. Philadelphia.

^b Statistics. Drexel University College of Medicine. Philadelphia.

Introduction. Episodes of syncope or breath holding spells (BHS) are often misdiagnosed as epileptic events. **Objectives.** To assess the usefulness of EEG with ocular compression (OC) to distinguish BHS/syncope from seizures. **Patients and methods.** A retrospective analysis was performed on EEG records of all children on whom OC was performed from 2000-2003. Data from 116 patients with a diagnosis consistent with syncope or BHS were compared with a control group of 46 patients with epilepsy. A physician performed 10 seconds of forceful OC during EEG and EKG recording for both groups of children. Baseline RR (RR-B) interval was measured with the patient at rest and was compared to the maximum prolongation of RR interval during ocular compression (RR-OC). **Results.** At baseline, the BHS/syncope group had a lower RR-B than controls ($p = 0.043$ by unpaired t -test). The RR-OC was significantly higher in BHS/syncope than in patients with epilepsy ($p < 0.005$ by Mann Whitney U). The change in RR interval from RR-B to RR-OC also distinguished patients from controls. Even a small increase of 0.2 s in RR interval demonstrated a sensitivity of 71% with a specificity of 89%. **Conclusions.** OC during EEG is useful in distinguishing patients with BHS/syncope from those with epileptic seizures. A requirement of a 2 s period of asystole with OC excludes many patients. Our data indicate that RR interval increase of 0.2 s over baseline identifies additional patients with increased vagal tone.

FENOTIPIFICACIÓN POR LA ESCALA MULTIMODAL DE UNA MUESTRA DE PACIENTES CON TRASTORNO DE HIPERACTIVIDAD-DÉFICIT DE ATENCIÓN EN LA POBLACIÓN DE UNA CAPITAL LATINOAMERICANA

E. Espinosa^a, H. Velasco^b, A. Fajardo^a,

N. Mancilla^a, J.C. Prieto^b, G. Casas^c

^a Neuropediatría. Universidad Militar Nueva Granada. ^b Genética Humana.

^c Psiquiatría Infantil. Universidad Pontificia Javeriana. Bogotá.

Introducción. El trastorno de hiperactividad-déficit de atención (THDA) puede persistir o desencadenar otros trastornos neuropsiquiátricos en el adulto y debido a un posible origen multicausal, requiere una aproximación epidemiológica y clínica. **Objetivos.** Se presenta la fenotipificación en un conglomerado humano de características heterogéneas con diagnóstico de THDA. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 78 pacientes manejados por los servicios de Neuropediatría y Psiquiatría Infantil con THDA, confirmado con criterios DSM IV, por medio de la escala multimodal utilizada previamente en estudio piloto. Se realizó entrevista semiestructurada a los padres, pedigrí y examen neurológico a los pacientes. Se estudió comorbilidad y evaluación de respuesta a los fármacos por medio de escala de respuesta a medicamentos. **Resultados.** La edad promedio de presentación fue 8,3 años, la mayoría de pacientes fueron varones. THDA subtipo combinado 50%, 19,23% subtipo inatento, 19,23% subtipo hiperactivo-impulsivo. Comorbilidad más frecuente: trastorno oposicional desafiante (72%). Buena respuesta farmacológica 65,28%, más evidente para los subtipos combinado e inatento. Antecedentes psiquiátricos familiares 60,53%, antecedentes neurológicos 18,42%, 65,38% padres casados, escolaridad parental secundaria (41%), estrato socioeconómico medio (59%). **Conclusiones.** Dentro de los factores de riesgo descritos para generar THDA (padres divorciados, bajo estrato socioeconómico, varón, antecedentes familiares psiquiátricos), sólo el sexo masculino mostró valores de diferencia significativa, debido a que éste es un factor biológico y el riesgo de presentar THDA quizás sea más genético que medioambiental. Se encuentra similitud epidemiológica y diferencias clínicas importantes con respecto a series previas, debido a un posible sustrato genético singular para esta población.

DESEMPEÑO DIAGNÓSTICO DEL CUESTIONARIO LISTA DE SÍNTOMAS DEL DSM-IV PARA EL DIAGNÓSTICO DEL TRASTORNO DE HIPERACTIVIDAD CON DÉFICIT DE ATENCIÓN (THDA) EN NIÑOS Y ADOLESCENTES ESCOLARES EN SABANETA, COLOMBIA

W. Cornejo-Ochoa^a, Y. Sánchez-Mosquera^b, O. Ossio-Urbe^b,

J. Holguín-Acosta^a, J. Carrizosa-Moog^a, G. Sánchez-Aldana^c

^a Neurología infantil. ^b Epidemiología. Universidad de Antioquia.

^c Psicología. Colegio Latino. Medellín.

Introducción. El diagnóstico del THDA se apoya en la evaluación del comportamiento, usualmente mediante la aplicación del *Manual de diagnóstico estadístico* (DSM-IV) de la Asociación Americana de Psiquiatría, el cual demanda la presencia de un cierto número de síntomas en más de un ambiente, que se hayan manifestado desde cierta edad. **Objetivos.** Evaluar el desempeño diagnóstico del formulario de lista de síntomas del DSM-IV en una población de niños escolares, empleado como prueba de tamización diagnóstica. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de corte transversal con medición en dos etapas, inicialmente aplicación de formulario de tamización según criterios del DSM-IV, luego entrevista estructurada, prueba de Conners e inteligencia. **Resultados.** El desempeño del cuestionario durante la tamización del trastorno se caracterizó por sus medianos valores de sensibilidad tanto en

padres (57,4) como en maestros (58,5) y de la especificidad en el caso de estos últimos (62,4). La especificidad de la tamización realizada por los padres, al igual que su valor predictivo positivo, fueron de 93,6% (IC = 87,3-96,9) y 87,8% (IC = 76,4-94,3), respectivamente. En la tamización realizada por los padres, por cada niño que dio positivo en la prueba y no tenía el trastorno, hubo 8,9 niños que tuvieron la prueba positiva y tenían el trastorno, $LR+ = 8,9$, contrastando con el valor de 1,5 en el $LR+$ de los maestros. **Conclusiones.** Destacamos la utilidad del cuestionario de diagnóstico del DSM-IV para la tamización en escolares particularmente cuando es respondido por padres.

32

OPERATIVE VERSUS NON-OPERATIVE TREATMENT OF GLOBAL BRACHIAL PLEXUS BIRTH INJURIES

J. Grossman^a, P. Di Taranto^a, I. Yaylali^a, A. Price^a, L. Ramos^b

^a Brain Institute. NSC. ^b Rehabilitation Department. Miami Children's Hospital. Miami.

Introduction. There is little available data on the outcome of surgical treatment for global brachial plexus birth injuries. **Objectives.** This report evaluates the outcome following surgical treatment in comparison to a similar non-operated group. **Patients and methods.** Over a 7-year period (1994-2000), 91 infants born at a single institution 38,589 live births sustained a brachial plexus birth injury. Twelve of these infants presented with a flail, insensate limb at birth and evidence of Horner's syndrome. These findings persisted past 6 months of age. At a second institution over a 4-year period (1997-2000), 42 consecutive infants with similar clinical findings at birth and at 6 months of age underwent surgical reconstruction of their brachial plexus, 36 were available for follow-up ($n = 12$). Both groups had a minimum follow-up of 2.5 years. Shoulder and hand function were evaluated with the author's shoulder score and the Gilbert-Raimondi system. No child in the surgical group underwent a second operative procedure during the follow-up period. **Results.** In the non-operated group ($n = 12$), shoulder function was rated as 100% poor, as compared to the surgical group ($n = 12$) in 25% satisfactory, 33.3% good, and 41.7% excellent. Hand function in the non-operated group showed 25% poor and 75% fair, and in the operated group, 25% fair, 25% satisfactory, 33.3% good, and 16.7% excellent. **Conclusions.** Children with global brachial plexus birth palsies show an obviously better outcome with surgical treatment. The surgical strategy of nerve repairs and transfers must focus on the recovery of shoulder stability and hand function.

33

THE USE OF BOTULINUM TOXIN TYPE A AS A SURGICAL ADJUNCT IN THE MANAGEMENT

J. Grossman, P. Di Taranto, A. Price, I. Yaylali

Brain Institute NSC. Miami Children's Hospital. Miami.

Introduction. There is little information in the literature regarding the use of botulinum toxin type A in the management of the shoulder deformity associated with brachial plexus birth trauma. **Objectives.** Outcome in surgical cases treated with botulinum toxin type A (Botox[®]) was compared to identical surgical cases performed by the same surgical team without botulinum toxin type A (Botox). **Patients and methods.** Over a 4-year-period (1999-2002), botulinum toxin type A was used in 74 patients as an adjunct to surgical treatment. The surgical procedures included primary nerve reconstruction (44 patients) and later muscle transfer for restoration of shoulder external rotation (30 patients). In all patients, a dosage of 10 units/kg was used. The recipient muscle(s) was either the pectoralis major only (10 patients) or the pectoralis major and the latissimus

dorsi (64 patients). Shoulder function was evaluated using the Gilbert and Miami Shoulder scales. Outcome in surgical cases treated with botulinum toxin type A was compared to identical surgical cases performed by the same surgical team without botulinum toxin type A. **Results.** Shoulder function grades were significantly higher at a minimum 2-year follow-up in cases in which botulinum toxin type A (Botox) was used during surgery. **Conclusions.** Botulinum toxin type A injection into the shoulder internal rotators is a useful adjunct to the primary and secondary surgical treatment of brachial plexus birth injuries.

34

TERAPIA INTRATECAL CON BACLOFÉN EN LA ESPASTICIDAD DEL NIÑO CON PARÁLISIS CEREBRAL

M. Téllez de Meneses-Lorenzo^a, F. Mulas-Delgado^a, J. García Tena^a, J.A. Álvarez Garijo^b

^a Neuropediatría. ^b Neurocirugía. La Fe. Valencia.

Introducción. La parálisis cerebral infantil (PCI) se considera un trastorno motor que afecta tanto a la postura como al movimiento. Constituye la manifestación de una lesión cerebral que tuvo lugar durante el proceso madurativo del cerebro. La PCI espástica es la variedad más frecuente. La espasticidad que presentan estos pacientes, interfiere de forma muy importante en la funcionalidad motora, produciendo diversas complicaciones que afectan a su calidad de vida. El objetivo principal del tratamiento es mejorar la espasticidad y evitar las complicaciones que de ella derivan: contracturas, deformidades, cirugía, etc. Se han utilizado múltiples terapias, como la fisioterapia, rehabilitación, farmacoterapia oral con escasos resultados satisfactorios. Actualmente, existen dos alternativas terapéuticas muy a tener en cuenta en pacientes con PC: toxina botulínica y baclofén intratecal. **Objetivos:** Revisar nuestra experiencia de tratamiento de la PCI con esta última modalidad terapéutica. **Pacientes y métodos.** Presentamos una serie de 10 pacientes, de edades comprendidas entre 8 y 15 años, a los que se les implantó una bomba de perfusión intratecal de baclofén. **Resultados.** Hasta el momento actual, (seguimiento máximo 12 meses), la evolución ha sido satisfactoria en la mayoría de los casos, sin encontrar graves complicaciones en relación a la técnica quirúrgica, excepto en un caso que presentó una fístula que se resolvió espontáneamente. **Conclusiones.** La terapia con baclofén intratecal constituye una alternativa a tener en cuenta en todo niño con espasticidad para la mejora en su calidad de vida y en la de su entorno.

35

TRASTORNOS DEL SUEÑO EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA DE SANTIAGO

S. Márquez, T. Mesa, J. Santín, C. Cerfoggia

Departamento de Pediatría. Centro Médico del Sueño. Universidad Pontificia Católica de Chile. Santiago de Chile.

Objetivos. Caracterizar la población pediátrica que consulta por problemas del sueño. **Pacientes y métodos.** Análisis de fichas de pacientes evaluados en Centro Médico del Sueño (Universidad Católica) entre julio de 1996 y agosto de 2000. Variables: edad, sexo, número de hijos, antecedentes perinatales, patologías asociadas, DSM, antecedentes familiares, hábitos de sueño, diagnóstico, tratamiento, exámenes complementarios y derivación. **Resultados:** 286 pacientes, desde 1 mes a 16,3 años (promedio: 4,7 años); 40,2% mujeres; 59,8% hombres. 56,4% primer hijo; 63,3% hijo único. 27,5% con patología prenatal: SPP 7%, síntomas aborto 6%, CIE 4%, SHE 3,9%; alteraciones emocionales 3,2%. 21% con alteraciones neonatales: prematuridad 5,9%, hiperbilirrubinemia 5,2%; SFA 3,5%. 3,6% con DSM anormal. 34,6% sin morbilidad, princi-

pales patologías asociadas: respiratorias (29,3%), gastrointestinales (16,9%) y neurológicas (11,5%). 64,4% con antecedentes familiares neuropsiquiátricos: 16,8% alteraciones del sueño no especificadas; 9,1% trastornos del desarrollo; 8,04% enuresis; 6,6% insomnio y sonambulismo. Familia: 84% nuclear; 6,2% extendida; 9,8% separada. Hábitos: 73% duerme siesta; 70,3% una; 24,8% dos; 4,5% tres al día (promedio: 75 min). Diagnósticos: 70,9% alteración del sueño por mal hábito; 5,6% disomnias (4,9% insomnio; 0,7% hipersomnia); 35,7% parasomnias (8,7% terrores nocturnos; 6,6% enuresis nocturna; 4,5% sonambulismo; 4,2% pesadillas; 2,8% *jactatio capitis* nocturna; 2,1% bruxismo); 29,7% patologías combinadas. 77% recibió tratamiento farmacológico, principalmente tioridacina (42%), antihistamínicos (14,3%), periciclina (8,7%). Exámenes complementarios: 20% (EEG 15%, PSG 2,4%). 23% derivado a especialistas (10,4% Psicología; 5,2% Psiquiatría; 2,8% Otorrinolaringología; 2,4% Nefrología). **Conclusiones:** En los niños predominan las alteraciones del sueño secundarias a malos hábitos. Una adecuada educación paterna podría mejorar gran porcentaje de estos trastornos.

36

THE PREVALENCE OF SLEEP DISORDERS IN CHILDREN WITH SICKLE CELL DISEASE

S.V. Kothare^a, M. Grant^a, C. Coleman^b, C. Dampier^b

^a Neurology. ^b Hematology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania

Introduction. There is scant data regarding incidence of sleep disorders in children with sickle cell disease (SCD). **Objectives.** To evaluate the prevalence of sleep problems in a cohort of children with SCD using a standardized sleep-questionnaire. **Patients and methods.** Parents of 17 children with SCD were prospectively enrolled to complete a standardized 35-item questionnaire. Patients' age ranged from 4 to 18 years (mean = 8.19); 5 were girls and 12 were boys; 9 had SS-type SCD, 7 had SC; 1 had SB+Thal. One child has since had a formal polysomnogram. **Results.** Scores obtained for this group of children with SCD were similar to those obtained for the normative control group on items used to assess 'bedtime-resistance', 'sleep-onset delay', 'sleep-duration', 'sleep-anxiety', 'night-awakenings', and 'parasomnias'. However, 67% of children from our SCD group had significantly elevated scores on items used to assess 'sleep-disordered-breathing', and 100% had significant 'daytime-sleepiness'. Scores from the patients with SS type SCD were even more discrepant from the normative control sample than the scores from children with SC/SB-Thal SCD. One patient who had significantly elevated scores on the sleep-disordered-breathing, parasomnias and daytime-sleepiness-scales from the CHSQ has since had polysomnography that revealed evidence of severe OSAS. **Conclusions.** Our preliminary results showed increased incidence of sleep-disordered-breathing problems and excessive daytime-sleepiness, as assessed using a standardized questionnaire. The specific etiology of these problems is presumed to be multifactorial (pain, medication-effect, disease-process, psychosocial/behavioral issues). This will need to be further explored with larger prospective studies to ensure early detection and appropriate treatment interventions.

37

DETECTION OF CORTICAL AROUSALS IN CHILDREN USING FRONTAL (FZ) EEG LEAD IN ADDITION TO THE CONVENTIONAL CENTRAL (C3/C4) LEADS

F.P. Darbari, O.A. Ajagbe, J.C. Rajter, M.A. Pelkey, S.V. Kothare
Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania.

Introduction. EEG arousal in sleep is defined as an abrupt shift in faster frequency lasting 3 seconds or more in duration. It is conventionally scored using C3/C4 electrodes of the PSG. **Objectives.** To test the hypothesis that conventional central (C3/C4) leads may not be sufficient in detecting all arousals and that Fz is a useful addition for better characterizing various types of arousals in children. **Patients and methods.** Twenty-four subjects were randomly selected from a sleep-study database; 5 each with normal PSGs, severe OSAS (RDI > 10/h), mild OSAS (RDI < 9.9/h), primary snoring, and 4 with PLMS. The EEG portion of the PSG supplemented with frontal (Fz) lead was reviewed by 3 physicians blinded to the diagnosis. AASM criteria for arousal were applied to both Fz and C3/C4 in non-REM sleep only. The etiology of the arousals was subsequently scored blinded to the EEG channels as: spontaneous, snore, UARS, hypopnea, apnea, and PLM. Arousal activity was recorded as present in Fz only, C3/C4 only, or in both. **Results.** Spontaneous, snore, and UARS-related arousals occurred in sufficient numbers to justify comparison. Fz and C3/C4 were tied in percentage missed in 50% of patients in each of the three causes. Fz was more sensitive than C3/C4 in 7% cases in picking arousals (chi-square test $p = 0.23$). Overall C3/C4 found 10% more arousals than Fz using Wilcoxon non-parametric test ($p = 0.005$). **Conclusions.** Maximum number of arousals in children are best detected using a combination of Fz and C3/C4, than either of the leads used individually.

38

THE UTILIZATION AND VALUE OF ORDERING EMERGENCY EEGS, AND VIDEO-EEG MONITORING AFTER BUSINESS HOURS IN A CHILDREN'S HOSPITAL: A ONE-YEAR EXPERIENCE

S.V. Kothare, D.S. Khurana, I. Valencia, J.J. Melvin, A. Legido

Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania

Introduction. Policies of administration, availability, and utility of ordering emergency electroencephalograph (EEG) during non-business hours vary widely among different EEG laboratories. **Objectives.** To analyze the usefulness of emergency routine, long-term bedside, and emergency video-EEGs in our experience. **Patients and methods.** We reviewed the number of the three types of emergency EEGs performed at our institution in one year. The following data were collected: reason for ordering the test, result, and further patient management. **Results.** The number of EEG studies performed in one year was 1,821: 1,212 routine EEGs, 387 24-hour ambulatory, 141 long-term bedside, and 81 videos. The number of emergency EEGs during the same period of time was 32 (1.8%): 18 routine, 8 long-term bedside, and 6 videos. The reasons for ordering the 18 emergency EEGs included: 1) altered mental status ($n = 10$), 2) paroxysmal movement (including cluster of seizures) ($n = 6$), 3) prolonged febrile/afebrile seizures prior to being discharged on a weekend ($n = 2$). The 8 emergency long-term bedside EEGs were done to evaluate 1) altered mental status ($n = 6$), 2) frequently occurring paroxysmal events ($n = 2$). Four of the 8 emergency long-term bedside EEGs were done after an abnormal emergency EEG. The 6 emergency video-EEGs were done to evaluate frequently occurring paroxysmal events ($n = 5$), and altered mental status ($n = 1$). **Conclu-**

sions. Overall, emergency EEGs were useful in decision-making in 30 out of 32 (94%) studies, which may be related to the approval of the tests by a neurologist. Appropriate strategies need to be developed to make this essential service available for patient care.

39

ESTIMULACIÓN CORTICAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS BAJO IMPLANTACIÓN SUBDURAL EXTRAOPERATORIA

F. Guzmán, P. Martínez, S. Telsch, I. Albrand, M. Pérez, M. Heredia, A. López, J. Torres, R. Rodríguez, F. Romo, A. Quezada, J. Rangel, J.L. García, R. Villalobos

Neurofisiología. Instituto Potosino de Neurociencias. San Luis Potosí.

Introducción. La estimulación cortical es el método de elección para delimitar corteza elocuente durante la evaluación realizada en la cirugía de epilepsia. Este método puede utilizarse de forma intraoperatoria o extraoperatoria. En pacientes pediátricos se prefiere practicar la estimulación bajo implantación subdural, para realización en un segundo tiempo operatorio dadas las ventajas de una estimulación programada. **Objetivos.** Determinar variaciones en la respuesta a la estimulación cortical en una población seleccionada de pacientes con implantación subdural. **Pacientes y métodos.** Se analizaron los resultados de la evaluación de corteza crítica mediante estimulación cortical bajo implantación subdural sometidos a cirugía neocortical resectiva por presentar epilepsia parcial intratable. La corteza estimulada todos los casos fue frontal. Los parámetros de estimulación fueron; polaridad alternada, duración de estímulo de 0,3 ms, pulso 50 Hz, duración de 3 a 5 s, con estimulación inicial a 2 mA con incrementos sucesivos de 1 a 2 mA. **Resultados.** Las respuestas corticales obtenidas fueron posdescargas a estimulación de 12 y 14 mA, la respuesta motora se obtuvo en ambos casos a 16 mA. los umbrales de respuesta motora más altos que los umbrales para producir posdescargas contrario a lo esperado para pacientes mayores de 4 años de edad. **Conclusiones.** La implantación subdural constituye el método de elección para el mapeo de corteza cerebral elocuente en pacientes con poca cooperación intraoperatoria o pacientes en edad pediátrica. Los umbrales para posdescarga pueden encontrarse antes de obtener respuesta funcional incluso después de los 4 años de edad.

40

PREVALENCIA DE CONVULSIONES EN NIÑOS CON NEUROFIBROMATOSIS 1

V. Ruggieri, M. Vargas, C. González, A. Soraru, L. Cassar

Neurología. Hospital Nacional de Pediatría J.P. Garrahan. Buenos Aires.

Introducción. La mayor prevalencia de convulsiones en NF1 ha sido comunicada por diversos autores. **Objetivos.** Definir la prevalencia de convulsiones en niños con NF1, establecer su relación con la enfermedad de base e identificar diversos síndromes epilépticos. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 305 niños con NF1, analizamos prevalencia de convulsiones, tipo de crisis y síndrome epiléptico (ILAE 2001) y evolución. **Resultados.** 17 niños (5,6%) padecieron convulsiones. Dividimos los pacientes en 3 grupos: a) No relacionados a la NF1 (5 casos, todos idiopáticos): 2 epilepsia mioclónica juvenil, 1 epilepsia benigna occipital, 2 convulsiones febriles. b) Probablemente relacionados a la NF1 (9 casos): 2 síndrome de West, 1 crisis parcial compleja con esclerosis mesial temporal, 3 focales simples y 3 TCG. c) Relacionadas a la NF1 con alteraciones estructurales del SNC (3 casos): 1 focal (tumor), 2 TCG (1 hidrocefalia y 1 ACV). **Conclusiones.** La prevalencia de crisis epilépticas fue mayor que en la población general. Tres casos tuvieron una clara relación con la NF1 con alteraciones del SNC. Respecto de los síndromes epilépticos la mayor incidencia de SW,

con buena evolución, podría ser una característica propia de la NF1. La esclerosis mesial temporal y los dos casos de epilepsia mioclónica juvenil podrían ser hallazgos más que fortuitos, será importante analizar series más extensas. En relación a las convulsiones febriles observamos menor incidencia que en la población general, factor protector de la NF1.

41

SÍNDROME DE WEST. REVISIÓN DE LOS CASOS PRESENTADOS ENTRE LOS AÑOS 2002 Y 2004

E. Espinosa^a, A. Fajardo^a, C. Quintero^a, G. Sierra^a, I. Salvatierra^b

^a Neuropediatría. Hospital Militar Central-Instituto Roosevelt.

^b Genética Humana. Universidad Pontificia Javeriana. Bogotá.

Introducción. El síndrome de West (espasmos, retraso en el desarrollo e hipsarritmia), es una epilepsia catastrófica de difícil manejo que requiere permanente observación, que conlleva a largo plazo retraso mental. **Objetivos.** Revisar la experiencia con pacientes diagnosticados con síndrome de West y/o espasmos infantiles durante dos años, identificando características clínicas y epidemiológicas. **Pacientes y métodos.** Se revisaron las historias clínicas de 36 pacientes con estos diagnósticos del registro estadístico del Servicio de Neuropediatría de dos instituciones de cuarto nivel, durante el período de julio de 2002 a julio de 2004. **Resultados.** La edad media de diagnóstico fue 7 meses (42,8%), con predominio de presentación de espasmos en flexión (53%). Presencia de hipsarritmia en 61 frente a 33% sin franco patrón hipsarrítmico, correspondiendo al grupo de pacientes con diagnóstico de espasmos infantiles. 29/36 pacientes presentaron antecedentes, 38% en el período neonatal, siendo el principal antecedente hipoxia-isquemia; las neuroimágenes se correlacionan con este hallazgo. El tratamiento de elección fue vigabatrina (75%) en monoterapia. Evolución del síndrome de West hacia epilepsia focal 38%, 11% libres de crisis, un paciente con evolución hacia síndrome de Lennox-Gastaut. Anomalías en el desarrollo psicomotor fueron encontradas en el 80%. **Conclusiones.** Los resultados muestran una tendencia similar en edad de inicio, género, tipo de espasmos y pronóstico, comparados con los reportes previos mundiales, pero se presentan diferencias en cuanto a la etiología y respuesta al tratamiento del síndrome en nuestra población.

42

EFFICACY AND TOLERABILITY OF TOPIRAMATE IN CHILDREN YOUNGER THAN 2 YEARS OF AGE

I. Valencia, C. Fons, S. Kothare, D. Khurana, S. Yum, H. Hardison, A. Legido

Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania.

Objectives. To evaluate the efficacy and tolerability of topiramate (TPM) in epileptic children younger than 2 years of age. **Patients and methods.** We retrospectively reviewed the records of patients with such characteristics treated at our institution between 2001 and 2003. Thirteen children, 5 boys and 8 girls, were identified. Seizure types were partial in 5, generalized tonic-clonic in 3, myoclonic in 1, and infantile spasms in 4. The mean age at seizure onset was 9.7 months (0-23 months). TPM was started at a mean age of 11.8 months (4-24 months). The number of antiepileptic drugs (AEDs) prior to TPM therapy ranged from 0 to 4. One patient had been on ketogenic diet. TPM was used as monotherapy in 7 children, and as polytherapy in 6 (1-4 concomitant AEDs). Mean follow-up was 10 months. The mean dose of TPM was 8.8 mg/kg/day (2.5-18 mg/kg/day). **Results.** The degree of seizure reduction was as follows: > 95% in 4 (31%), 75% in 1 (7.5%), 50-75% in 4 (31%), 50% in 1 (7.5%), and < 25% in 3 (23%). Overall, 77% of patients showed

good seizure control (>50% reduction), 85% of those on monotherapy and 65% on polytherapy. Three out of 4 (75%) patients with infantile spasms had complete seizure control. Adverse effects occurred in 2 children, including lethargy, hyperthermia, and anorexia. TPM was discontinued in 1 patient due to lack of efficacy. *Conclusions.* In children younger than 2 years of age, where the AED armamentarium is limited, TPM is an efficacious and safe therapeutic alternative for diverse seizure types.

43

EFFICACY AND TOLERABILITY OF TOPIRAMATE AS MONOTHERAPY IN EPILEPSY: A PEDIATRIC EXPERIENCE

S.V. Kothare, K. Divya, I. Valencia, H. Hardison, S. Yum, J. Melvin, J. Escalante, A. Legido

Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania.

Introduction. Topiramate (TPM) is a newer antiepileptic drug (AED) approved for use in patients above 2 years as add-on for partial (PE) and generalized epilepsy (GE). *Objectives.* The objective of this study was to evaluate the efficacy and tolerability of TPM monotherapy. *Patients and methods.* We retrospectively reviewed the records of epileptic children seen at our institution during 2001-2003. Forty-two patients (21 M, 21 F), ages 0.5-23 years (mean 9.7 years) were identified. Fifty-five percent had developmental delay/mental retardation. Type of epilepsy was PE in 71%, idiopathic GE (IGE) in 17%, and symptomatic GE (SGE) in 12%. Range of TPM dose was 1-19 mg/kg/day (mean 6.0 mg/kg/day). Follow-up range was 0.5-5 years (mean 2.2 years). TPM was started as first-line monotherapy in 10 patients (24%), and as adjunctive therapy in 32 (76%), due to ineffectiveness (22) or side effects (10) of other AEDs. Mean number of previous AEDs was 1.2 (range 0-5). *Results.* Global seizure reduction was as follows: 100% in 26 (62%), 75-99% in 2 (5%), 50-74% in 4 (9.5%), and < 25 % in 10 (24%). Overall, 32 (76%) patients showed > 50% reduction in seizure frequency. According to epilepsy type, seizure reduction was as follows: PE: > 50% in 73%, 60% seizure-free, and < 25% in 27%. IGE: > 50% in 86%, 71% seizure-free, and < 25% in 14%. SGE: > 50% in 80%, 60% seizure-free, < 25% in 20%. Three patients (7%) had side effects: weight loss, memory difficulties, and lethargy. *Conclusions.* TPM proved to be effective and safe as monotherapy in various types of pediatric epilepsy.

44

EFFICACY AND TOLERABILITY OF LAMICTAL AS MONOTHERAPY IN PEDIATRIC EPILEPSY

A. Legido, I. Valencia, S. Kothare, D. Khurana, H. Hardison, Y. Sabrina, J. Melvin, J. Escalante

Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania

Introduction. Lamotrigine (LTG) is a new antiepileptic drug (AED) that has been approved for use as adjunctive therapy in patients above 2 years for partial epilepsy (PE) or generalized epilepsy (GE) of the Lennox-Gastaut type. *Objectives.* The objective of this study was to evaluate the efficacy and tolerability of LTG monotherapy in children. *Patients and methods.* Fifty percent had developmental delay, mental retardation or learning disability. Type of epilepsy was PE in 50%, idiopathic GE (IGE) in 35%, and symptomatic GE (SGE) in 15%. Range of LTG dose was 2-11 mg/kg/day (mean 5 mg/kg/day). Follow-up range was 0.5-9 years (mean 3.2 years). LTG was started as first-line monotherapy in 3 patients (15%), and as adjunctive therapy in 9 (45%), or due to side effects of other AEDs in 8 (40%). Mean number of previous AEDs was 1.6 (range 0-3). *Results.* Global seizure reduction was as follows: seizure free

for an average of 3.5 years in 12 (60%), 75-99% in 4 (20%), 50-74% in 1 (5%), and < 25 % in 3 (15%). Overall, 17 (85%) patients showed > 50% reduction in seizure frequency. According to epilepsy type, seizure reduction was as follows: PE: > 50% in 90%, 70% seizure-free, and < 25% in 10%. IGE: 71% seizure-free, and no change in 29%. SGE: > 50% in 100%, none seizure-free. The only side effect reported was worsening of myoclonic seizures in one patient. *Conclusions.* LTG proved to be effective and safe as monotherapy in various types of pediatric epilepsy.

45

EFFICACY AND TOLERABILITY OF LEVETIRACETAM AS ADJUNCTIVE AND MONOTHERAPY IN PEDIATRIC EPILEPSY

D. Khurana, S. Kothare, I. Valencia, H. Hardison, Y. Sabrina, J. Melvin, A. Legido

Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania.

Introduction. Levetiracetam (LEV) is a novel antiepileptic drug (AED) approved for treatment of partial seizures in adults. *Objectives.* The objective of this study was to determine the efficacy of LEV as add-on and monotherapy in a cohort of pediatric epileptic patients treated at our institution with LEV during 2001-2003. *Patients and methods.* A retrospective analysis of medical records identified 47 children (30 M, 17 F, ages 0.5-20 years). Dose range was 10-70 mg/kg/day. Follow-up range was 6-34 months. LEV was used as adjunctive therapy in 37 children. Their seizure types were partial in 18 (48%), mixed in 17 (46%), and generalized in 2 (4%). *Results.* In this group, 50-100% seizure reduction was seen in 13(27%) children with partial, 5 (31%) with mixed and 2 (100%) with generalized epilepsy. 12/37 children (32%) became seizure free; 4 of them decreased concomitant AEDs from 2-3 to 1, while 4 others converted to LEV monotherapy. LEV was used as initial monotherapy in 10 patients due to side effects or lack of efficacy of first-line AEDs. Nine had partial and 1 generalized epilepsy. Five children (50%) were seizure free at a median follow up of 13 months. Adverse effects were noted in 7 children (15%): lethargy in 2, and behavior/cognitive changes in 5. LEV was discontinued in 12 patients (25%) for adverse effects or poor seizure control. LEV was well tolerated and effective (> 50% seizure reduction) as both adjunctive and monotherapy in 53% of our patients. *Conclusions.* LEV is a therapeutic alternative for a variety of childhood epilepsies.

46

EFFICACY OF ZONISAMIDE IN JUVENILE MYOCLONIC EPILEPSY

S.V. Kothare, I. Valencia, D. Khurana, H. Hardison, J. Melvin, A. Legido

Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania

Introduction. The recommended treatment for juvenile myoclonic epilepsy (JME) is valproate (VPA). Recently, topiramate and lamotrigine have also shown to be effective. *Objectives.* The objective of this study was to evaluate the efficacy of zonisamide (ZNS) in the treatment of JME. *Patients and methods.* We retrospectively analyzed the records of 15 patients (3 M, 12 F, ages 11-20 years) diagnosed with JME at our institution during 2001-2003, and treated with ZNS. Generalized tonic-clonic (GTC), myoclonic and absence seizure response was assessed. ZNS dose range was 200-500 mg/day (2.0-8.5 mg/Kg/day). Two patients were on polytherapy with ZNS and VPA, and 13 on ZNS monotherapy. Follow-up range was 2-24 months (mean 12 months). *Results.* Seizure reduction was as follows:

100% in 6 (46%), 75% in 3 (23%), 50% in 1 (8%), and < 25% in 3 (23%). Overall, 80% of patients on ZNS monotherapy showed good control ($\geq 50\%$ seizure reduction). Sixty-nine, 62% and 38% of patients were free of GTC, myoclonic, and absence seizures, respectively. Seizure control was achieved within 4-8 weeks of attaining the maintenance dose. One patient on polytherapy had 75% reduction in seizure frequency, whereas the other one showed no response. There were no ZNS-VPA interactions. One patient stopped ZNS and was switched to VPA because of poor seizure control. There were no significant side effects. *Conclusions.* ZNS demonstrated to be an effective and well-tolerated drug in the treatment of our patients. The ease of titration, good safety profile, once-a-day dosing, lack of significant drug interaction, and short latency for onset of efficacy make ZNS an attractive therapeutic alternative for JME.

47

QUALITY OF LIFE, COPING AND CHRONIC SORROW IN FAMILIES OF CHILDREN WITH EPILEPSY

E.F. Hobdell, I. Valencia, M.L. Grant, S.V. Kothare, H.H. Hardison, A. Legido, D.S. Khurana

Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Drexel University School of Medicine. Philadelphia, Pennsylvania

Introduction. The diagnosis of epilepsy in a child affects not only

the child's quality of life (QOL) but also impacts on other family members. *Objectives.* This study aims to measure HRQOL in children with epilepsy, compare it with parental perceptions of their child's HRQOL, quantify chronic sorrow and study different coping behaviors in parents. *Patients and methods.* Children and their parents were enrolled from an outpatient neurology practice at a tertiary care children's hospital. All children who were able to were asked to complete a pediatric quality of life questionnaire (Peds QLTM). Parents, in addition to completing the parent version of the Peds QLTM also completed a coping health inventory and a questionnaire to quantify chronic sorrow. *Results.* 72 children with epilepsy (mean age 8.7 years) were enrolled. Paired sample correlations of QOL data between 43 parent-child pairs show highly significant ($p = 0.000$) agreement across all domains. There is significant impairment of HRQOL across all domains, > 1 SD compared to controls. Chronic sorrow is highly prevalent (mean score of 10.68; maximum = 24; standard deviation of 8.2) in parents of children with epilepsy. Chronic sorrow also correlates highly with coping style. *Conclusions.* There is good agreement between parent and child perception of the impact of epilepsy on the child's HRQOL. Chronic sorrow is highly prevalent in parents of children with epilepsy and correlates with specific coping behaviors. Structured interventions to influence these coping behaviors may decrease chronic sorrow and thus have a positive impact on parental perception of their child's HRQOL.