

COMUNICACIONES ORALES

Jueves, 12 de octubre MESA N.º 1: EPILEPSIAS

01.

RECURRENCIA TRAS UNA PRIMERA CRISIS EPILÉPTICA NO PROVOCADA Y SINTOMÁTICA EN LA INFANCIA

P. Aguilera López, J. Ramos Lizana, F.J. Aguirre Rodríguez, E. Cassinello García

Pediatría. Complejo Hospitalario Torrecárdenas. Almería.

Objetivos. Investigar el riesgo de recurrencia tras una primera crisis epiléptica no provocada, sintomática y remota en la infancia. **Pacientes y métodos.** Todos los pacientes menores de 14 años con una primera crisis epiléptica no provocada, sintomática y remota que fueron atendidos en nuestra unidad entre el 1 de junio de 1994 y el 1 de febrero de 2006 se incluyeron en un estudio prospectivo. Tan sólo dos pacientes recibieron tratamiento antiepiléptico. En total se incluyeron 63 niños. **Resultados.** El riesgo de recurrencia determinado mediante curvas de Kaplan-Meier fue del 59, 76, 85 y 87% a los 6, 12, 18 y 24 meses, respectivamente. En los 18 pacientes con parálisis cerebral (con o sin retraso mental), el riesgo de recurrencia fue del 67 y 83% a los 12 y 24 meses, respectivamente. En los 23 pacientes con retraso psicomotor o retraso mental inespecífico (sin trastornos motores y con resonancia magnética normal), el riesgo de recurrencia fue del 84 y 95% a los 12 y 24 meses, respectivamente. En el análisis univariante con el modelo de riesgos proporcionales de Cox, la presencia de retraso mental y de parálisis de Todd aumentó significativamente el riesgo de recurrencia. En el análisis multivariante, la selección por pasos (método *forward*) mostró que el mejor modelo para la predicción de la recurrencia fue el formado por la presencia de parálisis de Todd, crisis múltiple y malformación del sistema nervioso central. **Conclusiones.** El riesgo de recurrencia tras una primera crisis epiléptica sintomática y remota en la infancia es mucho más elevado de lo que sugieren algunos estudios previos.

02.

MIOCLONÍAS PALPEBRALES CON AUSENCIAS

M.A. Delgado Rioja, M. Rodríguez Benjumea, A. García Ron, E. García Soblechero, J. Sierra Rodríguez, C. Bueno
Pediatría. Hospital Juan Ramon Jiménez. Huelva.

Introducción. Las mioclonías palpebrales con ausencias (MPA) son un síndrome epiléptico generalizado idiopático descrito por Jeavons (1977) y sistematizado por Panayiotopoulos (1994). Este síndrome se caracteriza por mioclonías palpebrales con o sin ausencias, desencadenadas tras el cierre ocular en presencia de luz, ausencias típicas y crisis convulsivas generalizadas (57%) en la evolución. Los criterios diagnósticos son: ausencia de antecedentes patológicos o retraso mental, desarrollo psicomotor y exploración

neurológica normal; el electroencefalograma muestra un ritmo de base normal y polipunta-onda a 3 Hz (3-4 s), que coincide con mioclonías palpebrales y ausencias, y polipunta (1-2 s), que coincide con mioclonías palpebrales. **Objetivos.** Revisar nuestra casuística. **Pacientes y métodos.** Presentamos seis niños que cumplen criterios diagnósticos de MPA, en los que se valoró la edad de inicio, el sexo, los antecedentes personales y familiares, el tratamiento y la evolución. **Resultados.** La edad media de inicio fue de 7,3 años (3-11 años), con predominio en mujeres (cinco frente a uno), antecedentes personales de convulsiones febriles (dos casos), antecedentes familiares de epilepsia generalizada en padres (dos casos) y un caso de un hermano gemelo con epilepsia mioclónica juvenil (EMJ). Las crisis se controlaron con monoterapia (valproato, VPA) en cinco casos y un caso precisó politerapia (valproato y lamotrigina, LTG). **Conclusiones.** El inicio se produce en edad infantil (2-14 años) y hay un predominio en las mujeres. El control de las crisis se realizó con monoterapia (VPA) en un 68% de los casos y en la politerapia se asoció con etosuximida (ETX), LTG o clonacepam (CLZ). Las crisis tienden a persistir hasta la edad adulta y la fotosensibilidad desaparece con la edad. Con respecto al carácter hereditario, la presencia en nuestros casos de dos hermanos gemelos, uno con MPA y otro con EMJ, nos hace pensar en la posibilidad de un marcador genético común (cromosoma 6p11 y 15q14) con expresividad variable.

03.

EVOLUCIÓN NATURAL DEL SÍNDROME DE PANAYIOTOPOULOS

L. López Marín, M.L. Ruiz-Falcó, L. Arrabal Fernández, J.J. García Peñas, L. González Gutiérrez-Solana, A. Duat Rodríguez

Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El síndrome de Panayiotopoulos, forma precoz de la epilepsia occipital benigna de la infancia, se presenta entre los 2 y 8 años de edad como una crisis de desviación oculocefálica y desconexión del medio, durante el sueño, seguida de vómitos. En casi el 50% de los casos, la alteración de conciencia puede mantenerse durante varias horas. **Objetivos.** Describir el inicio clínico y la evolución natural de este síndrome epiléptico. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 11 pacientes consecutivos con síndrome de Panayiotopoulos valorados en nuestra sección entre enero de 2000 y junio de 2006. En todos los casos se analizaron la edad, el sexo, los antecedentes familiares y personales de epilepsia y migraña, la semiología neurológica, los hallazgos neurofisiológicos y la evolución. **Resultados.** La media de la edad de inicio fue de 4 años y 6 meses. Tres casos tenían antecedentes familiares de epilepsia y uno de migraña. Dos pacientes presentaban una historia previa de crisis epilépticas. Todos los casos comenzaron con una clínica sugerente de síndrome encefalítico. El electroencefalograma (EEG) inicial (vigilia y privación de sueño) fue normal en 10 casos. La vídeo-EEG-poligrafía de sueño permitió el diagnóstico en todos los casos. En 8 casos existieron recurrencias en los dos años siguientes al inicio clínico. **Conclusiones.** La semiología inicial de estos episodios paroxísticos hace que sean fácilmente confundidos con otras patologías como encefalitis agu-

das, intoxicaciones, patología vascular cerebral y errores congénitos del metabolismo, entre otros. Por esto, es importante tener un alto índice de sospecha diagnóstica en estos casos para evitar pruebas complementarias y tratamientos médicos innecesarios y costosos.

O4.

PUNTA ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO NO REM. SUS IMPLICACIONES

P. de Castro de Castro ^a, M. Echevarría Fernández ^b, J. Adrián Gutiérrez ^b, M. Vázquez López ^a

^a Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Hay varias entidades clínicas que tienen en común un estado eléctrico durante el sueño no REM (NREM), fundamentalmente el síndrome de afasia-epilepsia (Landau Kleffner), el síndrome de punta onda continua (POC) durante el sueño NREM y la epilepsia benigna atípica de la infancia. Presentamos cinco casos de POC de diferente etiología con el fin de ver: a) si los síndromes epilépticos que propugna la Liga Internacional de Epilepsia (ILAE) son útiles para clasificar nuestros casos, y b) si se debe iniciar un tratamiento agresivo precoz. **Pacientes y métodos.** Véase la tabla. **Conclusiones.** Pensamos que la aparición en un registro de una punta onda continua durante el sueño NREM con alteraciones del lenguaje debe ser tratada de forma enérgica y precoz, independientemente del lugar que ocupe en la clasificación de la ILAE. Si, como ocurre en el caso n.º 5, no hay ninguna alteración del lenguaje, deberemos hacer un seguimiento psicopedagógico y neurológico intensivo.

O5.

INCIDENCIA DE LA EPILEPSIA CON PUNTA ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO (EPOCS) EN UN ÁREA DE SALUD

I. Pitarch Castellano ^a, F. González de la Rosa ^a, J. Juan Martínez ^a, H.H. Azzi ^b

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. Hospital de la Ribera. Valencia.

Introducción. Se revisan los casos de la EPOCS de los últimos siete años en el Área de Salud 11 de la Agencia Valenciana de Salud,

con una población de 249.000 habitantes (30% de edad pediátrica). La epilepsia rolándica se da en el 20% de nuestros niños epilépticos y sólo se han registrado tres casos de EPOCS. **Casos clínicos.** Caso 1: varón de 2 años, con crisis parciales con generalización secundaria durante el sueño, con electroencefalograma (EEG) normal y en tratamiento con valproato, que presenta a los 5 años crisis en vigilia con trastorno conductual y trazado de EPOCS. Caso 2: varón que a los 18 meses, en tratamiento con valproato, presenta una crisis de hipotonía con EEG de sueño normal. A los 5 años presenta un cambio en la semiología de las crisis, y se asocia el trastorno conductual con un EEG de sueño patológico (EPOCS). Caso 3: varón que a los 6 años es diagnosticado del subtipo combinado del trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH-C) con EEG normal y es tratado con metilfenidato. Presenta después de un año una crisis tónico-clónica generalizada durante el sueño y ausencias atípicas, por lo que se retira. Se inicia el tratamiento con valproato. Un año después reaparecen las crisis con EEG compatible con EPOCS. **Conclusiones.** Es necesario un EEG de sueño en todo niño que asocie un retraso del aprendizaje, un trastorno conductual o cambios en la semiología de las crisis epilépticas.

O6.

MIOCLONÍAS COMO SIGNO PRECOZ DEL SÍNDROME DE ANGELMAN

A. Marín ^a, M. Madruga Garrido ^a, B. Blanco Martínez ^a, E. Díaz Carrión ^b, L. Ruiz del Portal Bermudo ^a, M. Rufo Campos ^a

^a Neuropediatría. ^b Urgencias y Cuidados Críticos. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El síndrome de Angelman es una entidad de base genética cuyo fenotipo clínico característico se manifiesta con posterioridad al año de vida. Aquí se presenta un caso de diagnóstico precoz de este síndrome en una lactante con retraso psicomotor, microcefalia y mioclonías. **Caso clínico.** Un lactante de 8 meses que ingresa por sacudidas frecuentes de miembros que le dificultan la manipulación de objetos. En los últimos meses presenta espasmos en extensión de miembros superiores, predominantemente matutinos y en salvas. Desde el nacimiento muestra irritabilidad, dificultad para dormir y regurgitaciones. En el examen físico destaca la piel pálida, el pelo fino y claro, una braquicefalia con microcefalia, una persecución ocular inconstante, una hipotonía axial con

Tabla O4.

Aspectos neurológicos	Edad comienzo crisis	Edad comienzo punta onda continua	Lenguaje	Punta onda continua	Tratamiento
Prematuro de 28 semanas. Leucoencefalopatía	5 años	7 años	Alteración de la comprensión y menos expresión	Rolando temporal izquierda	Valproato, clobazam, lamotrigina, levetiracetam, corticoides
Oxigenación por membrana extracorpórea por cardiopatía. Infarto de la arteria cerebral media derecha	17 meses	4 años	Alteración de la expresión	Bilateral	Valproato, topiramato, clobazam
Ninguno	5 años	8 años	Alteración de la expresión	Bilateral	Intervención foco temp. izquierda
Ninguno	3 años	5 años	Alteración de la expresión	Bilateral de predominio izquierdo	Valproato, clobazam, lamotrigina, clonacepam... globulinas intravenosas
Ninguno	8	8	Ninguno	Parietotemporal izquierda	Oxcarbazepina
Autismo	Nunca	6 años	Global	Bilateral	Clobazam

sedestación inestable e hiperreflexia, y presenta, de forma continua, sacudidas mioclónicas, arrítmicas y asimétricas, en cabeza y miembros, que son exacerbadas por estímulos táctiles. En las pruebas complementarias realizadas destacan el electroencefalograma (EEG) con hipsarritmia, la resonancia magnética (RM) con una leve atrofia corticosubcortical y el estudio genético mediante hibridación *in situ* fluorescente (FISH) compatible con el síndrome de Angelman (deleción 15q11-13). Tras la ineficacia de la vigabatrina, se inicia un tratamiento con hormona adrenocorticotropa (ACTH) y valproato, de modo que se normalizó el EEG. Ante la persistencia de las mioclonías (sin traducción en el EEG) se añadió levetiracetam y se disminuyó la frecuencia de éstas. **Conclusiones.** Las mioclonías en el síndrome de Angelman son características, aunque no están presentes en todos los pacientes. El origen de dichas mioclonías no está bien definido, y pueden tener un origen subcortical ante la falta de correlación clínico-electroencefalográfica. En el diagnóstico diferencial de mioclonías generalizadas en la infancia temprana se debe incluir el síndrome de Angelman, sobre todo si aparecen asociados otros síntomas característicos de dicho síndrome.

07.

EPILEPSIA Y TRISOMÍA PARCIAL DEL CROMOSOMA 22: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

F.J. Gascón Jiménez^a, R. Camino León^b, E. López Laso^b

^a Pediatría. Hospital de Montilla. Montilla, Córdoba. ^b Pediatría.

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. Se presentan dos niñas con trisomía parcial del cromosoma 22 o síndrome de Schmid-Fraccaro (47 XX, +22, ish 22q11.2), con crisis convulsivas de iguales características desde el segundo año de vida y con un inicio similar, que están parcialmente controladas con la medicación. Las madres de las pacientes son hermanas y portadoras de una translocación equilibrada: 46 XY, t(22;11) (q12.9-qter). Este síndrome fue descrito en 1965 por Schmid, Schachenmann y Fraccaro. Entre las múltiples anomalías que presentan, destacan el coloboma de iris (casi en el 100%) y la atresia anorrectal en el 75% de los casos. Las crisis convulsivas no forman parte habitual de la clínica de estos pacientes. **Casos clínicos.** Los dos casos que se aportan no presentan las anomalías típicas, pero sí predominan en ambas las crisis convulsivas. Comenzaron con una convulsión febril a una edad muy similar (11 y 14 meses), seguida desde entonces con crisis parciales complejas y secundariamente generalizadas. La paciente mayor, de 12 años, recibe tratamiento con lamotrigina y los electroencefalogramas (EEG) realizados son normales. La menor, de 5 años, presenta en el EEG una actividad paroxística de puntas ondas en la región temporooccipital izquierda, y está controlada con ácido valproico y oxcarbazepina. **Conclusiones.** Algunas publicaciones recientes han relacionado el locus del cromosoma 22q11-q12 con la epilepsia parcial familiar con foco variable. En nuestras pacientes, la aplicación de la hibridación *in situ* fluorescente (FISH) confirma que la trisomía parcial corresponde al locus 22q11.2. Esto podría explicar en cierta medida la presencia de crisis convulsivas en un síndrome cuya presencia no es habitual.

08.

CRISIS CONVULSIVA COMO SÍNTOMA INICIAL DE UN TUMOR CEREBRAL EN LA INFANCIA

M.J. Muñoz Muñoz, E. López Laso, R. Camino León, M.E. Mateos González, A.M. Collantes Herrera, F. Pérez Fernández
Pediatría. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Introducción. La epilepsia de etiología tumoral es menos frecuente en la infancia que en el adulto. El 20% de los tumores en la edad

pediátrica comienza con crisis epilépticas, pero suponen una proporción baja entre las causas de epilepsia en niños y representan menos del 1%. **Objetivos.** Describir una pequeña serie de casos de población infantil que presentó una crisis convulsiva como síntoma inicial de un tumor cerebral. **Pacientes y métodos.** Revisamos retrospectivamente la clínica, la neuroimagen y la neurofisiología de los pacientes pediátricos diagnosticados de tumor cerebral, cuyo síntoma inicial fue una crisis convulsiva. **Resultados.** Se recogieron ocho pacientes. Seis presentaron una crisis focal y dos, espasmos en flexión. La edad de presentación estaba en los 2 primeros años en tres casos y entre los 6 y 13 años en los restantes. La exploración neurológica fue patológica en un paciente. La semiología de la crisis aportó datos localizadores en cuatro. El electroencefalograma (EEG) mostró anomalías en seis casos, y el diagnóstico fue de defectos neurológicos tubulares (DNT) en cuatro y astrocitoma anaplásico, craneofaringioma, glioma y hamartoma hipotalámico en los restantes. Siete pacientes presentaron una epilepsia relacionada con el tumor, que se controló con un tratamiento farmacológico en dos de ellos y mediante intervención quirúrgica en cinco, de los que mejoraron tres. Un caso fue *exitus* por recidiva tumoral. **Conclusiones.** Se observa un predominio de las crisis focales. Los DNT representaron la mitad de nuestros casos. Se encontraron dos picos de incidencia, en menores de dos años y entre los 6 y 13 años. El pronóstico global fue bueno. Destaca la presentación infrecuente de un tumor cerebral como síndrome de West.

09.

RENDIMIENTO DE LAS PRUEBAS DE NEUROIMAGEN EN LAS EPILEPSIAS DEL LÓBULO TEMPORAL (ELT)

N. Espinosa Seguí^a, F. Carratalá^a, F. Vargas Torcal^b

^a Pediatría. Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. San Juan de Alicante. ^b Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche.

Introducción. Las epilepsias del lóbulo temporal representan un grupo no demasiado homogéneo de situaciones clínicas de base epiléptica, en las que se asume, según los criterios internacionales (Liga Internacional contra la Epilepsia, ILAE), una sintomatología común, que, sin embargo, puede variar según las herramientas diagnósticas empleadas. **Objetivos.** Nos planteamos la capacidad de localización anatómica de las diferentes técnicas de neuroimagen aplicadas a pacientes con ELT según los criterios de la ILAE. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de 57 pacientes procedentes de dos unidades de neuropediatría distintas (18 y 39, respectivamente). Los pacientes se siguieron ambispectivamente durante más de un año a través de las historias clínicas y consultas sucesivas. Tras comprobar la presencia de crisis que sugiriesen focalidad, se realizaron estudios de neuroimagen (tomografía axial computarizada, TAC, y resonancia magnética, RM). **Resultados.** De los 57 pacientes, 55 tenían algún estudio de neuroimagen (33 TAC y 33 RM; 11 compartían ambas pruebas). De los 33 que tenían TAC, 7 (12,3%) resultaron patológicos, y de los 33 con RM, 13 (22,8%) fueron anormales ($\chi^2 = 1,63$; NS). De los 11 con ambas pruebas, 5 presentaron una concordancia diagnóstica en los hallazgos patológicos (tres dilataciones ventriculares pasivas y dos displasias corticales), 5 concordaron en la normalidad y un solo TAC normal fue revisado como patológico por la RM ($\chi^2 = 7,64$; $p = 0,006$). **Conclusiones.** 1) Menos de un tercio de las ELT según los criterios de la ILAE mostró anomalías estructurales concordantes en las técnicas de neuroimagen realizadas. 2) La variabilidad de la neuroimagen sugiere etiologías distintas para condiciones clínicas (según la ILAE) similares.

O10.**CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE WEST Y EN SUS CUIDADORES DIRECTOS**

D.G. Naranjo Pelayo, D.M. Casamajor Castillo

Neurología Pediátrica. Hospital Pediátrico Docente Infantil Sur. Santiago de Cuba, Cuba.

Introducción. La calidad de vida es un término que se ha modificado con el paso de los años, pero que aún mantiene en común el objetivo de mejorar la adaptabilidad de las personas con alguna limitación al medio circundante. Por tal motivo se aplicó el cuestionario de actitudes hacia la violencia y la educación (CAVE) a los niños con síndrome de West (SW), para evaluar su calidad de vida, así como la de sus cuidadores directos. **Objetivos.** Aplicar la escala CAVE en pacientes con el diagnóstico de SW para evaluar su calidad de vida y la de sus cuidadores directos. Protocolizar el manejo social de estos pacientes y extenderlo a todos los países en función de los resultados que muestren con la aplicación de la escala antes citada. **Pacientes y métodos.** Historias clínicas, escala CAVE y formularios y encuestas a familiares y cuidadores. **Resultados.** La aplicación de la escala muestra que un gran porcentaje de estos pacientes presenta problemas de adaptabilidad a la sociedad, limitación considerable en el aprendizaje, conducta introvertida y dificultad en el desempeño en la escuela, la familia y la comunidad. De la misma forma, en sus cuidadores directos se evidenciaron muestras de conductas que orientan hacia sobreprotección del niño, su aislamiento en torno a la sociedad y una ansiedad extrema. **Conclusiones.** Después de la realización de este trabajo, se evidenció la necesidad de aplicar esta escala a todo niño con SW y, de forma paulatina, extender esta escala integralmente mediante la participación de un neuropsicólogo y un neurofisiatra para incorporar al niño a la sociedad.

O11.**VENTAJAS Y RIESGOS DE LOS ANTIEPILEPTICOS GENÉRICOS**

J.L. Herranz Fernández, A. Argumosa Gutiérrez

Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. El sistema sanitario español está potenciando la comercialización y el empleo de fármacos genéricos. **Objetivos.** Determinar si la sustitución de fármacos antiepilépticos (FAE) por sus formulaciones genéricas conlleva un ahorro económico para la sanidad pública sin ocasionar perjuicios clínicos para los pacientes. **Pacientes y métodos.** Estudio de análisis de coste y análisis coste-efectividad realizado en dos supuestos de sustitución (9% y 20%) de carbamacepina (CBZ) de marca por su formulación genérica correspondiente. **Resultados.** Si se tiene en cuenta que en los fármacos genéricos se permite legalmente una fluctuación del producto activo de más o menos un 20%, la administración de FAE genéricos puede condicionar recidivas de las crisis o efectos adversos que incrementan los ingresos hospitalarios, los controles clínicos y analíticos. Si se introdujese una CBZ genérica en el 9% de los pacientes que toman este FAE, el coste anual de una persona con epilepsia aumentaría en 38,17 euros (coste-efectividad marginal) y el gasto sanitario del país crecería 2.748.000 euros (análisis beneficio-coste). Estas cifras aumentan significativamente cuando se cambia el 20% de los tratamientos por su formulación genérica. **Conclusiones.** El estrecho índice terapéutico, la baja solubilidad y la farmacocinética no lineal de algunos FAE hacen que los márgenes de bioequivalencia permitidos para las formulaciones genéricas puedan ser inapropiados para los FAE genéricos. Con determinados FAE, el cambio de tratamiento a su formulación genérica puede repercutir negativamente en la evolución del paciente, en los recursos sanitarios consumidos y en el gasto económico.

O12.**UNIDAD DE VIDEOELECTROENCEFALOGRAFÍA NEUROPEDIÁTRICA. RESULTADOS OBTENIDOS EN CUATRO AÑOS DE FUNCIONAMIENTO**H. Alarcón Martínez^a, C. Casas Fernández^a, N. Escudero Rodríguez^b, E. Martínez Salcedo^a, A. Puche Mira^a, M.R. Domingo Jiménez^a, E. Cao Avellaneda^a Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.^b Sección de Neuropediatría. Hospital General de Alicante. Alicante.

Introducción. El videoelectroencefalograma (vídeo-EEG) permite la correlación electroclínica de episodios paroxísticos, por lo que es una prueba de inestimable valor para el diagnóstico y el seguimiento de la epilepsia infantil. **Objetivos.** Describir las indicaciones del vídeo-EEG, su utilidad diagnóstica en la epilepsia infantil y sus ventajas frente al electroencefalograma convencional intercrítico en una sección de neuropediatría de referencia. **Pacientes y métodos.** Revisión de las historias clínicas de los pacientes con un vídeo-EEG realizado entre octubre de 2000 y octubre de 2004. El diagnóstico de la epilepsia se establece mediante la valoración clínica simultánea de dos profesionales de nuestra sección. Los datos son recogidos en Access y el análisis estadístico descriptivo e inferencial se realiza mediante el programa SPSS 13.0. **Resultados.** 212 vídeo-EEG de 172 pacientes. Las indicaciones de realización fueron diferenciar la epilepsia y las pseudocrisis en 58 casos, aclarar el fenotipo epiléptico en 89 y el seguimiento y/o el cambio terapéutico en 65. En la serie, el valor predictivo positivo de la clínica fue del 85,4%, del EEG, 82,05%, y del vídeoEEG, 87,2%. El valor predictivo negativo de la clínica es de 87%, del EEG, 34,4%, y del vídeoEEG, 86,7%, en subgrupos seleccionados. Diagnósticos principales: pseudocrisis en 54 pacientes (15 de ellos con encefalopatía), epilepsia centrot temporal en 25, epilepsia generalizada idiopática en 10 y sintomática en 19, epilepsia parcial idiopática en 16 y sintomática en 30, epilepsia mioclonicoastática en 4, epilepsia idiopática indeterminada en 3, epilepsia con punta-onda continua en sueño lento en 3, epilepsia refleja en 2 y síndrome de Lennox-Gastaut en 2. **Conclusiones.** En nuestra serie el vídeoEEG consigue una mayor precisión diagnóstica que el electroencefalograma (EEG) intercrítico convencional, siendo especialmente útil en las pseudocrisis de pacientes con encefalopatía y/o epilepsia y en epilepsias con mayor expresividad clínica y electroencefalográfica durante el sueño –epilepsia centrot temporal, parcial y punta-onda continua del sueño lento (POCSL)–.

MESA N.º 2: EPILEPSIAS + MISCELÁNEA**O13.****PERFIL DE EFICACIA Y SEGURIDAD DE LA ZONISAMIDA EN LA EPILEPSIA INFANTIL**

A. Duat Rodríguez, J.J. García Peñas, M.L. Ruiz-Falcó, L. González Gutiérrez-Solana, L. López Marín, J. Lara Herguedas

Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La zonisamida (ZNS) es una sulfonamida con mecanismo de acción multimodal que presenta un amplio espectro antiepiléptico y se ha mostrado eficaz tanto en epilepsias generalizadas como en epilepsias parciales y encefalopatías epilépticas de la infancia. **Objetivos.** Evaluar el perfil de eficacia y seguridad de la ZNS como terapia añadida en 25 niños con epilepsia. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 25 pacientes consecutivos menores de 18 años de edad tratados con ZNS entre enero de 2003 y mayo de 2006. En todos los casos se analizaba la edad, el tipo de crisis, el tipo de síndrome epiléptico, la res-

puesta a la ZNS (cambios en la frecuencia mensual de las crisis) y los posibles efectos adversos. **Resultados.** El 60% de los pacientes respondió con más de un 50% de reducción en la frecuencia mensual de las crisis, de los cuales un 20% quedó libre de crisis. La tasa de pacientes respondedores incluyó un 54,5% para epilepsias parciales, un 50% para epilepsias generalizadas y un 100% para encefalopatías epilépticas. Un 52% experimentó algún tipo de efecto adverso, y la somnolencia fue el efecto secundario más frecuente (44%). **Conclusiones.** La ZNS es una alternativa eficaz y segura como terapia añadida en los síndromes epilépticos infantiles refractarios, y puede ser una alternativa eficaz en encefalopatías epilépticas infantiles. Los efectos adversos suelen ser leves y transitorios si se realizan los aumentos de dosis de forma gradual (cada 2 semanas). Se deben extremar las precauciones en pacientes con perfiles especiales, como las enfermedades metabólicas (mitocondriales), y en los pacientes con historia de alteraciones conductuales.

O14.

TRATAMIENTO CON LEVETIRACETAM COMO TERAPIA AÑADIDA EN 25 CASOS DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA

A. Duat Rodríguez, J.J. García Peñas, M.L. Ruiz-Falcó, L. González Gutiérrez-Solana, L. López Marín, J. Lara Herguedas
Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El levetiracetam (LEV) es un fármaco antiepiléptico con eficacia bien definida y contrastada en epilepsias parciales tanto en adultos como en niños. La experiencia en modelos animales y los resultados de los estudios preliminares en epilepsias refractarias sugieren que el LEV es útil para los distintos tipos de crisis generalizadas, con especial eficacia sobre las crisis mioclónicas. **Objetivos.** Definir la eficacia y seguridad del LEV como terapia añadida en 25 niños con epilepsia mioclónica. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 25 pacientes consecutivos menores de 18 años de edad con epilepsia mioclónica, valorados en nuestra sección entre enero de 2002 y junio de 2006. La epilepsia mioclónica era idiopática en 5 casos (20%), criptogénica en 8 (32%) y sintomática en 12 (48%), de los cuales 5 pacientes tenían epilepsia mioclónica progresiva. **Resultados.** 20 pacientes (80%) mostraron más de un 50% de reducción de la frecuencia mensual de crisis, de los cuales 7 (28%) quedaron libres de crisis. Los mejores resultados se obtuvieron en la epilepsia mioclónica juvenil (100% de respondedores, con 75% libres de crisis). El 28% de los pacientes experimentó algún tipo de efecto adverso, y la somnolencia fue el efecto secundario más frecuente (20%). **Conclusiones.** El LEV es una alternativa eficaz, segura y bien tolerada en el tratamiento de lactantes, niños y adolescentes con epilepsia mioclónica. Algunos pacientes que presentan sólo una respuesta inicial parcial en dosis de 50-60 mg/kg/día pueden quedar libres de crisis cuando se tratan con 100 mg/kg/día. El LEV es una alternativa eficaz en epilepsia mioclónica juvenil resistente a valproato.

O15.

VARIACIONES EN EL ESTADO NUTRICIONAL Y LA COMPOSICIÓN CORPORAL TRAS UN AÑO DE TRATAMIENTO CON ÁCIDO VALPROICO

R. Cancho Candela^a, L. Martín Merino^a, S. de la Torre Santos^a, J.M. Bartolomé Porro^a, J.J. García Peñas^b

^a *Pediatría. Complejo Hospitalario de Palencia. Palencia.*

^b *Neurología. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid.*

Introducción. La administración de ácido valproico se ha relacionado con la ganancia de peso y la obesidad. **Objetivos.** Analizar si la ganancia de peso inducida por valproico se asocia con cambios en la composición corporal. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 13 pa-

cientes (8 varones y 5 mujeres) en monoterapia con valproico (rango de edad: de 6 meses a 13 años). Se recogieron datos de peso, talla y pliegues grasos al inicio del tratamiento y un año después, y se calculó la composición corporal por antropometría (porcentaje de masa grasa e índice masa magra/talla). Las variaciones de los parámetros se estudiaron mediante la *t* de Student para muestras relacionadas. **Resultados.** La dosis promedio de valproico fue de 28,5 mg/kg/día (IC 95%: 24,2-32,8). Para sexo y edad, el promedio del *Z-score* correspondiente al índice de masa corporal (IMC) al inicio del tratamiento fue de -0,09 DS (IC 95%: -0,8 a +0,6). 11 pacientes aumentaron el *Z-score* del IMC tras un año de tratamiento; el promedio fue de +0,27 DS (IC 95%: -0,4 a +0,9). Uno de los pacientes se situó en el rango de obesidad (+2,5 DS). La variación en el IMC no fue significativa (*p* = 0,058). El porcentaje de masa grasa al inicio fue de 18,58%, y pasó al 19,40%; dicho cambio no fue estadísticamente significativo. El índice de masa magra/talla inicial fue de 0,15 kg/cm, y pasó a 0,17 kg/cm; esta variación sí fue significativa (*p* < 0,05). **Conclusiones.** El valproato indujo un incremento leve en el IMC. El aumento de peso constatado se debió en mayor proporción al incremento en masa magra que en masa grasa.

O16.

USO DEL ESTIMULADOR VAGAL EN LA EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE

C. Villar Vera^a, A. Roche Martínez^a, S. Castillo Corullón^a, M. Castelló Pomares^a, G. García March^b, M. Andrés Celma^a

^a *Pediatría. ^b Neurocirugía. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia.*

Introducción. La epilepsia farmacorresistente es una patología de muy difícil manejo, por lo que es esencial el desarrollo de nuevas opciones terapéuticas como la cirugía, la dieta cetogénica o la estimulación vagal (VNS). La VNS ha demostrado su eficacia en esta patología, aunque la experiencia en niños es aún escasa. **Objetivos.** Analizamos las características de los pacientes pediátricos a los que se les implanta un estimulador vagal, así como su evolución clínica y los efectos adversos, con el objetivo de optimizar su efecto en el tratamiento de la epilepsia catastrófica. **Pacientes y métodos.** Se presenta una serie de 10 pacientes con edades comprendidas entre los 6 y los 16 años, afectados de epilepsia farmacorresistente, a los que se les ha implantado un estimulador vagal en nuestro hospital durante los últimos nueve años. **Resultados.** En nuestra serie se observa un descenso global del número y/o intensidad de las crisis convulsivas, así como una mejoría en la calidad de vida de los pacientes tratados con la VNS, sin presentar efectos secundarios remarcables. **Conclusiones.** La terapia con estimulación vagal se presenta como una buena opción terapéutica en niños con epilepsia catastrófica. Su eficacia en la disminución de las crisis, la mejoría en la calidad de vida, así como los escasos efectos secundarios observados plantean la posibilidad de extender su uso en estos pacientes de forma precoz, con el objetivo de detener en lo posible el deterioro cognitivo y psicomotor que afecta a los niños con epilepsia catastrófica.

O17.

REVISIONES SISTEMÁTICAS DE LA COLABORACIÓN COCHRANE SOBRE EPILEPSIA EN LA INFANCIA Y LA ADOLESCENCIA: CARACTERÍSTICAS Y LIMITACIONES DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS

J. González de Dios^a, A. Balaguer Santamaría^b

^a *Pediatría. Hospital Universitario San Juan. Universidad Miguel Hernández.*

^b *San Juan de Alicante. ^b Departamento de Pediatría. Hospital Sant Joan.*

Universidad Rovira i Virgili. Reus, Tarragona.

Introducción. La Colaboración Cochrane (CC) es la mejor fuente de información secundaria, fundamentada en revisiones sistemáti-

cas (RS) sobre intervenciones terapéuticas. **Objetivos.** Valorar las características y limitaciones de los ensayos clínicos (EC) y las RS de una enfermedad pediátrica tan prevalente como la epilepsia, sometida a frecuentes innovaciones terapéuticas. **Pacientes y métodos.** Análisis bibliométrico de las RS publicadas en la Cochrane Library (número 2, 2005) sobre epilepsia en edad pediátrica: características de los EC (pacientes, intervención y resultados), aplicación y conclusión de las RS. **Resultados.** La epilepsia es el área temática más estudiada en neuropediatría en la CC, con un total de 24 RS. En cada una de ellas se incluyeron entre 1 y 15 EC aleatorizados o casi aleatorizados, con un total de pacientes entre 32 y 1.498 (población mixta en la mayoría, adultos y niños). Las intervenciones estudiadas son fármacos antiepilépticos en 18 RS y otras intervenciones no farmacológicas en 6 RS. Se reconocen *clusters* específicos de investigación secundaria. **Conclusiones.** Las limitaciones de los EC en este campo sólo permiten obtener una toma de decisiones basada en pruebas en un 40% de las RS. Sin embargo, se constatan importantes áreas de incertidumbre: la necesidad de EC sobre monoterapia en distintos tipos de epilepsia, EC que comparen los nuevos antiepilépticos entre sí (no frente a placebo) y con los clásicos, criterios de eficacia con mayor relevancia clínica, etc. Las guías de práctica clínica (basadas en la evidencia, pero con el apoyo de métodos de consenso y opinión de expertos) intentan responder a las lagunas de los EC y las RS.

O18.

MANIFESTACIONES EPILÉPTICAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

J. Lara Herguedas^a, J.J. García Peñas^a, L. López Marín^a, M.L. Ruiz-Falcó^a, L. González Gutiérrez-Solana^a, J. García Pérez^b, J. Lirio Casero^b

^a Neurología. ^b Pediatría Social. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Es bien conocido que la frecuencia de las crisis epilépticas en niños con síndrome de Down (SD) es superior a la población general, pero inferior a la que presentan otras formas de retraso mental. Sin embargo, se desconoce cuál es la prevalencia real de la epilepsia en esta población. **Objetivos.** Conocer la prevalencia de las manifestaciones epilépticas en una población con SD y definir la evolución natural de la epilepsia en estos casos. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 925 niños con SD valorados en nuestro hospital entre enero de 1996 y junio de 2006. En todos los casos se analizaron la edad, el sexo, los antecedentes familiares de patología neurológica, las malformaciones congénitas, el tipo de crisis al inicio, la evolución de la epilepsia, la semiología neurológica, las alteraciones del electroencefalograma (EEG) y los hallazgos de neuroimagen. **Resultados.** 14 de los pacientes (1,5%) presentaron crisis epilépticas en algún momento de su evolución; de éstos, 10 (71,4%) tuvieron espasmos infantiles como inicio epiléptico y 4 (28,6%), crisis parciales. Dos pacientes (14,3%) desarrollaron un síndrome de Lennox-Gastaut evolutivo. Ningún paciente presentaba malformación del desarrollo cortical ni signos de infarto cerebral en los estudios de neuroimagen. Tres pacientes (21,4%) desarrollaron semiología evolutiva de trastorno de espectro autista. Tan sólo 2 casos (14,3%) cursaron como epilepsia refractaria. **Conclusiones.** Existe una frecuencia superior de crisis epilépticas en niños con SD con respecto a la población general. Los espasmos epilépticos suponen el tipo más frecuente de crisis. En la mayoría de los casos la epilepsia responde bien a los fármacos antiepilépticos convencionales.

O19.

EPILEPSIA REFLEJA GENERALIZADA INDUCIDA POR ESTÍMULO SENSORIAL: FIJACIÓN OCULAR. DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO

N.K. Basile Riera^a, T. Espinette^a, R. María Elena^a, S. Ángel^a, P. Mónica^b, M. Karelía^a

^a Neurología Pediátrica. Hospital de Niños J.M. de los Ríos. ^b Neurología. Hospital Clínico Universitario de Caracas. Caracas, Venezuela.

Introducción. Las epilepsias reflejas son aquellas en las que los pacientes sólo tienen crisis inducidas por estímulos sensoriales específicos. Su prevalencia es del 4 al 7% de las epilepsias. **Objetivos.** Describir las características clínicas y paraclínicas de la paciente femenina con epilepsia refleja por estímulo visual. **Caso clínico.** Una preescolar de 4 años, que a los 3 presentaba episodios mioclónicos y dos meses después, crisis atónicas astáticas durante la alimentación (al acercar el cubierto a la boca), la marcha y en otras circunstancias en las cuales hay fijación ocular. Al cerrar los ojos y suprimir el estímulo visual, no presentaba el episodio convulsivo. Recibía múltiples fármacos antiepilépticos con escasa respuesta y no tenía antecedentes perinatales importantes. Antecedentes familiares: cuatro primos por línea paterna con epilepsia. Examen físico: dislalia, nivel cognitivo acorde y resto normal. Paraclínicos: electroencefalograma (EEG) interictal (sueño inducido), brote de polipunta-onda generalizada; sin respuesta fotoparoxística durante la esfinterotomía lateral izquierda (ELI); videoelectroencefalograma (vídeo-EEG): brote de ondas lentas generalizadas, a elevado voltaje, que aparecen con el episodio convulsivo; tomografía computarizada por emisión de fotón único (SPECT, ictal): focos hipercaptantes en la región parietooccipital y el lóbulo temporal. **Conclusiones.** La sensibilidad a la fijación visual sin respuesta fotoparoxística se ha identificado como una entidad separada dentro de la epilepsia refleja del sistema visual. Las crisis se inducen por el estímulo sensorial: fijación y visión central. Al suprimir la fijación visual, se evidencian en el EEG descargas paroxísticas generalizadas u occipitales. Las crisis desencadenadas por estímulos visuales son un tipo poco común de epilepsia refleja, por lo que la descripción de este caso clínico es importante.

O20.

EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA DE LAFORA CON LA MUTACIÓN EPM2B: ¿ES UNA FORMA MÁS BENIGNA DE LA ENFERMEDAD?

M. Ruiz-Falcó Rojas^a, L. González Gutiérrez-Solana^a, J. Lara Hergueda^a, J.J. García Peñas^a, A. Duat Rodríguez^a, I. Prada^b, C. Fournier^c

^a Neurología. ^b Anatomía Patológica. ^c Psicología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La epilepsia mioclónica progresiva de Lafora es una enfermedad autosómica recesiva de inicio en la adolescencia, que cursa con crisis epilépticas, demencia progresiva y fallecimiento 10 años después del comienzo. Se define por la existencia de inclusiones intracitoplásmicas, los llamados cuerpos de Lafora, en las células del sistema nervioso central, hígado, músculo esquelético, corazón y piel. En 1998 se identificó el gen *EMP2A* relacionado con el 70% de los casos. En 2003 se identificó el gen *EMP2B*, que algunos autores relacionan con los casos de evolución más favorable. **Caso clínico.** Se presenta el caso de un adolescente de 15 años y 9 meses, escolarizado en su curso, con la enfermedad de Lafora en seguimiento en nuestro servicio desde los 6 años, tras el hallazgo de cuerpos de Lafora en una biopsia hepática realizada por presentar una elevación de enzimas hepáticas. Se realizaron evaluaciones periódicas desde el punto de vista neurológico, neurofisiológico y neuropsicológico. En el perfil neuropsicológico se observaron leves

signos de deterioro. En un registro electroencefalográfico a los 14 años y 2 meses se observaron mioclonías epilépticas, y unos días después presentó una crisis convulsiva. Está en tratamiento con ácido valproico. En el estudio molecular se demostró la presencia de la mutación P69A en el exón único del gen *EPM2B* en homocigosis. **Conclusiones.** 1) Los cuerpos de inclusión de Lafora pueden encontrarse en niños sin sintomatología neurológica. 2) El seguimiento de estos pacientes trae consigo problemas médicos y éticos. 3) Es posible que los casos asociados al gen *EPM2B* sean de evolución más benigna.

021.

SÍNDROME DE NEVUS EPIDÉRMICO

M. Rivera^a, M. Parrilla^a, C. Martínez^b,
M.J. Miras^c, C. Robles^d, A. Galdón^b

^a Pediatría. ^b Neurofisiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. ^c Neonatología. ^d Neuropediatría. Hospital Universitario Clínico San Cecilio. Granada.

Introducción. La asociación de defectos congénitos de la piel, el sistema nervioso central (SNC), los ojos y/o el esqueleto fue definida en 1968 como síndrome de *nevus epidérmico* (SNE). En la última revisión de este síndrome publicada en e-medicine (marzo de 2005) se incluyen seis entidades definidas por criterios clínicos, histopatológicos y genéticos. **Objetivos.** La revisión del SNE a propósito de dos casos diagnosticados en los últimos tres años en nuestro centro. El estudio y el tratamiento del cuadro convulsivo que caracteriza este síndrome, su evolución, control y seguimiento. **Casos clínicos.** Caso 1: recién nacido (RN) que presentó crisis epilépticas incoercibles desde su nacimiento. P. de imagen: hemimegalencefalia derecha y displasia cortical. Mancha de color café con leche en cara. Asimetría facial. Durante dos meses presentó convulsiones incontrolables con deterioro neurológico. Videoelectroencefalograma (vídeo-EEG): síndrome de Ohtahara. Tratamiento: hemisferotomía funcional. Caso 2: RN con crisis subintrantes incontrolables desde el nacimiento. *Nevus* extenso en hemitórax izquierdo y lesiones alopecías. Resonancia magnética (RM): displasia cortical. Electroencefalogramas (EEG) normales. Vídeo-EEG: actividad bioeléctrica desorganizada y asimétrica de claro predominio en el hemisferio izquierdo. Actualmente: síndrome de West. **Conclusiones.** 1) El vídeo-EEG y las pruebas de neuroimagen son de gran importancia para la localización del área epileptógena y la valoración de la evolución y la respuesta a los tratamientos recibidos. 2) Inicio de las crisis en la región cerebral homóloga al hemisferio donde está el *nevus*. 3) Importancia de la búsqueda de las lesiones dérmicas ante la clínica neurológica. 4) Necesidad de atención temprana y control evolutivo debido al mal pronóstico. 5) Inicio precoz del cuadro convulsivo en ambos casos; el síndrome de Ohtahara (caso 1) es el más precozmente intervenido en España.

022.

SÍNDROME DEL NIÑO ZARANDEADO

M.A. Fernández Cuesta^a, R. Fernández Martínez^a,
A. García Ribes^b, M.J. Martínez González^b,
J.M. Prats Viñas^b, J.M. Santolaya Jiménez^a

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital de Basurto. Bilbao, Vizcaya.

^b Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. El síndrome del niño zarandeado (SNZ) es una forma devastadora de maltrato, con una mortalidad de 25-30% y un gran porcentaje de secuelas tales como ceguera, retraso mental o parálisis cerebral. **Caso clínico.** Una niña de 4 meses y medio ingresada por encefalopatía aguda y convulsiones. Como único antecedente, a los 3 meses ingresó por una caída casual –la tomografía axial com-

putarizada (TAC) craneal fue normal–. Los padres referían rechazo de tomas, vómitos y somnolencia de 4-5 días, y consultaban por la crisis convulsiva. Exploración: afectación del estado general, desconexión, desviación de la mirada, hipotonía y sacudidas de las extremidades. Con la sospecha inicial de una lesión cerebral no accidental, se realizó otro escáner que también fue normal. Se descartó la etiología infecciosa y metabólica. La resonancia magnética (RM) craneal a los siete días mostró un aumento de la densidad en los núcleos de la base y pequeñas hemorragias subdurales occipitales. En el fondo de ojo se observaron hemorragias retinianas bilaterales. Con estos datos se diagnosticó un SNZ y se contactó con un asistente social. Con el tratamiento sintomático cedieron las convulsiones y recuperó el nivel de conciencia, pero siguió presentando una marcada hipotonía truncal y la falta de respuesta a estímulos visuales. Actualmente, a pesar de la mejoría clínica, hay datos de mal pronóstico, el PC ha caído por debajo del P3 y en la neuroimagen se observa una importante atrofia cerebral. **Conclusiones.** El diagnóstico del SNZ se sigue basando en un alto índice de sospecha y la presencia de encefalopatía aguda, hemorragia subdural y/o subaracnoidea, y hemorragias retinianas. Una TAC cerebral inicial normal no lo descarta. Los pediatras tenemos un papel fundamental en la prevención del maltrato en el niño y en su rápido reconocimiento cuando éste ocurre.

023.

MARCHA PARÉTICA Y SIRINGOMIELIA

R. Ranz Angulo, S. Miralbés Terraza, A. García Oguiza,
R. Cabrerizo de Diago, J.L. Peña Segura, F.J. López Pisón
Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La siringomielia es una cavidad centromedular de naturaleza no tumoral. Con frecuencia es asintomática. Puede presentar una clínica variable según la afectación de la lesión de las diferentes vías o cordones medulares. Localizada principalmente a nivel cervicodorsal, se asocia con frecuencia a la malformación de Chiari de tipo I. Su evolución es impredecible. **Caso clínico.** Un niño de 6 años, sin antecedentes familiares reseñables, con desarrollo psicomotor normal, excepto la marcha torpe desde su inicio. Exploración física a los 4 años con hipertonía distal en extremidades inferiores (mayor en la izquierda) e hiperreflexia patelar sin aumento del área reflexógena; actualmente no se evidencia una hipertonía y los reflejos son débiles. También se observa una debilidad distal y la marcha parética con caída de antepiés, flexión de la rodilla y dificultad en la marcha de los talones. Sensibilidades conservadas. No tiene dolores. No hay alteraciones en las extremidades superiores. Exámenes complementarios: electroneurografía (ENG), electromiografía (EMG) y resonancia magnética (RM) craneocervical normales. RM medular (sin cambios en siete meses): lesión cistoidea intramedular filiforme D3-D7. **Conclusiones.** Se planteó la posibilidad de paraparesia espástica familiar, pero la siringomielia dorsal podría justificar la paraparesia por afectación de la primera motoneurona. Destacamos la importancia de la realización de la RM de todo el sistema nervioso central (SNC). El tratamiento de la siringomielia es controvertido. En muchos casos no hay progresión o ésta es muy lenta. Hay casos de regresión espontánea. En los casos progresivos se aconseja la descompresión quirúrgica si hay anomalía de Chiari de tipo I asociada, y en su ausencia se debe considerar la derivación de la cavidad. Es esencial el seguimiento clínico y radiológico. En nuestro paciente, actualmente no se plantean dudas en cuanto a la actitud expectante.

O24.**SÍNDROME DE APNEA CENTRAL DEL SUEÑO COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO I**

S. Miralbés Terraza^a, A. García Oguiza^a, V. Jiménez Escobar^a, I. Sáenz Moreno^a, M.T. Jiménez Fernández^a, M. Coscolluela Aísa^a, R. Ranz Angulo^a, M. Duplá Arenaz^a, A. Marco Rived^b, J.L. Peña Segura^a, J. López Pisón^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Neumología Infantil.

Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La malformación de Chiari de tipo I consiste en el descenso de las amígdalas cerebelosas a través del foramen magno. Con frecuencia es asintomática, pero puede presentar una clínica por la afectación del cerebelo, el troncoencéfalo, la porción superior de la médula cervical y los pares craneales bajos. **Objetivos.** Se presenta nuestra experiencia de 16 años con 15 casos de malformación de Chiari de tipo I; sólo en dos casos existen síntomas atribuibles a la anomalía de Chiari de I, y en una de ellas la primera manifestación clínica consistió en un trastorno respiratorio durante el sueño. **Caso clínico.** Una niña de 15 años con tos crónica diaria, agravada por el ejercicio, de cinco años de duración. La madre observaba desde hacía un año que, al dormir, la niña realizaba repetidamente pausas de apnea. Tenía cefaleas ocasionales e hipersomnolencia diurna. Las exploraciones física y neurológica fueron normales, salvo por la ausencia de reflejo nauseoso bilateral. El estudio polisomnográfico nocturno evidenció un patrón pseudoperiódico con alternancia de pausas de apnea con ciclos de respiraciones profundas, con graves repercusiones gasométricas y sobre la frecuencia cardíaca. La resonancia magnética (RM) mostró la anomalía de Chiari de tipo I. La ventilación mecánica no invasiva supuso una mejoría clínica y gasométrica en la paciente. **Conclusiones.** La descompresión quirúrgica es discutida y estaría indicada de forma precoz antes de que apareciera el daño neurológico irreversible. Se asocia con una reducción significativa en el número de apneas centrales y microarousales. Se recomienda en casos sintomáticos o con progresión radiológica o clínica de la anomalía de Chiari o de la siringomielia asociada.

MESA N.º 3: GENÉTICA – DISMORFOLOGÍA**O25.****AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO ASOCIADA A UN QUISTE INTERHEMISFÉRICO GIGANTE. IMPLICACIONES CLÍNICAS Y TRATAMIENTO**

M.J. Casartelli Galeano

Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu.

Espluges de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La agenesia del cuerpo calloso puede asociarse con frecuencia a los quistes interhemisféricos gigantes que forman parte de las anomalías de la formación cerebral. En conjunto tienen una evolución relativamente previsible, que puede acompañarse por otras malformaciones. Si bien es poco frecuente, tanto la facilidad del diagnóstico como el tratamiento de sus complicaciones obligan a su conocimiento adecuado. **Objetivos.** Identificar la forma de presentación clínica de los pacientes con agenesia del cuerpo calloso y quiste interhemisférico gigante. Evaluar el pronóstico de los pacientes en función a su sintomatología, complicaciones y tratamiento recibido. **Pacientes y métodos.** Se revisaron las historias clínicas de ocho pacientes diagnosticados de agenesia del cuerpo calloso y quiste interhemisférico gigante, que se encontraban en la base de datos de un hospital de referencia entre marzo de 1996 y

marzo del 2006. **Resultados.** Cinco pacientes fueron de diagnóstico prenatal y se sospechó de otros tres por sus manifestaciones clínicas; de todos, sólo dos presentaron retraso psicomotor. Seis requirieron derivación ventriculoperitoneal (DVP) en algún momento de su evolución. En general, la evolución a largo plazo fue favorable. **Conclusiones.** La presencia de agenesia del cuerpo calloso asociada a quiste interhemisférico gigante no siempre se acompaña de un mal pronóstico. El seguimiento inmediato, una vez diagnosticado, favorece la disminución de las complicaciones y mejora el pronóstico de los pacientes.

O26.**ANOMALÍAS EN EL GEN LIS-1 EN DIFERENTES ALTERACIONES ESTRUCTURALES CORTICALES**

F. Carratalá^a, S. Martínez^b, P. Andreo^c, T. Escámez^b

^a Pediatría. Unidad de Neuropediatría. ^b Instituto de Neurociencias.

Universidad Miguel Hernández. Elche, Alicante. ^c Pediatría.

Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Sant Joan d'Alacant.

Introducción. Las anomalías en la estructura del gen *Lis 1* (*AE-Lis1*) (y los genes en la región crítica de la lisencefalia 17p13.3) y su expresión se encuentran en la base de algunas malformaciones del sistema nervioso central (SNC), como el síndrome de Miller-Dieker, aunque también en otras alteraciones corticales menos específicas. **Objetivos.** Valorar la presencia de *AE-Lis1* en pacientes neuropediátricos con diferentes anomalías estructurales del SNC. **Pacientes y métodos.** A 10 pacientes (dos niñas y ocho niños) con epilepsia (en cinco casos), retraso de los hitos del desarrollo (en cuatro) y síndrome de Walker-Warburg (en uno), se les hicieron resonancias magnéticas (RM) encefálicas y análisis de la secuencia genómica del gen *Lis1* (análisis de cuatro microsatélites: *EST001616*, *WII5114*, *RH12602*, *D17S1267*). **Resultados.** Se detectaron tres deleciones del *D17S1866* (paquigiria con retraso psicomotor; dos displasias corticales focales, una con epilepsia parcial y otra con epilepsia parcial y retraso mental leve; un paciente con paquigiria muestra una alteración en la expresión de *Lis1* –marcador *Lis1* del ADN complementario (ADNc)–, dos inserciones en el *D17S5* (displasia cortical con hipotonía y monoparesia izquierda, y otro con hemiatrofia cerebral con retraso mental y del lenguaje), dos mutaciones en el *D17S79-2* –el síndrome de Walker-Warburg muestra una alteración de la expresión del *Lis1* (marcador *Lis1* del ADNc)– y otro con retraso de la mielinización, epilepsia mioclónica) y tres sin ningún hallazgo genético –paquigiria con epilepsia parcial y trastornos generalizados del desarrollo (TGD), displasia focal con estatus convulsivo y asimetría interhemisférica y TGD–. **Conclusiones.** 1) Las *AE-Lis1* (17p13.3) son altamente prevalentes en diferentes expresiones fenotípicas de las displasias corticales. 2) La clínica más frecuente fue la epilepsia seguida del retraso mental en diferentes grados.

O27.**SÍNDROME 18q CON DIFERENTE EXPRESIVIDAD CLÍNICA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS**

P. Barros García^a, A. López Lafuente^a, I. Arroyo Carrera^a, M.J. López Rodríguez^a, M.J. González García^a, M.J. Lavilla^b, J. García Mancha^c, V. Carretero Díaz^a

^a Pediatría. ^b Otorrinolaringología. ^c Radiología.

Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. El síndrome 18q pertenece a un grupo de síndromes de deficiencia o deleción caracterizados por retraso mental y malformaciones congénitas. Consiste en la pérdida terminal del brazo largo del cromosoma 18. Tiene su base en la haploinsuficiencia de múltiples genes, entre los cuales suele encontrarse el gen de la pro-

teína básica de la mielina. Se trata de una de las delecciones más frecuentes, que ocurre en aproximadamente 1 de cada 40.000 recién nacidos vivos. El fenotipo presenta una gran variabilidad y se caracteriza por retraso mental y del crecimiento, conductos auditivos estrechos o atrésicos, hipoacusia, anomalías faciales, genitales y de los pies. Su gravedad depende del tamaño de la región cromosómica. *Casos clínicos.* Caso 1: un gemelo dicoriónico, de fertilización in vitro. En el momento del nacimiento presentó genitales ambiguos, frente amplia, hipoplasia medifacial, estenosis de los conductos auditivos externos (CAE), orejas de implantación baja, boca en carpa y *filtrum* plano. Su evolución fue a retraso mental con conducta autista, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial. También desarrolló la enfermedad celíaca y Arnold-Chiari. Caso 2: una niña de 10 años remitida para un estudio por retraso mental. Presentaba hipoacusia mixta, estenosis de los CAE, fístula del conducto tirogloso, pies cavos, *hallux valgus* y adrenaquia. En ambos casos se encontró desmielinización en la imagen de resonancia magnética craneal y se halló la alteración cromosómica en el cariotipo. *Conclusiones.* Existe una gran variabilidad en la expresividad clínica del síndrome 18q puesto que en la relación genotipo-fenotipo influyen diversos factores como el grado de afectación genética, factores ambientales o el posible *imprinting* de genes en 18q.

O28.

AMPLIO ESPECTRO FENOTÍPICO DEL CMT4C EN PACIENTES HOMOCIGOTOS PARA LA MUTACIÓN P.ARG1109X EN EL GEN SH3TC2

J. Colomer Oferil^a, R. Gooding^b, R. King^c, A. Nascimento Osorio^a, L. Kalaydjieva^b

^a Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología.

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

^b Laboratorio de Genética Molecular. University of Western Australia.

Perth, Australia. ^c Departamento de Neurología. University College London.

Royal Free Campus. Londres, Gran Bretaña.

Introducción. Recientemente se identificó en una gran familia una nueva mutación fundacional gitana p.Arg1109X en el gen *SH3TC2* (*KIAA*) 1985. *Objetivos.* La presente comunicación expone el amplio espectro fenotípico del CMT4C en un homogéneo grupo de pacientes. *Pacientes y métodos.* La serie incluye nueve pacientes pertenecientes a una gran familia gitana y dos a familias independientes. *Resultados.* Las familias A y B: los síntomas del probando y sus dos primos, que consistían en trastornos de la marcha, se iniciaron alrededor de los 5 años. No se identificó en ellos ninguna afectación de pares craneales. La familia C: el cuadro clínico de los dos hermanos afectados se caracterizó por un inicio tarde y progresivo de la neuropatía, la afectación de los pares craneales y la relativa preservación de las extremidades superiores. La familia D: la paciente afectada correspondía a la hija de una afectada de la familia C, con una clínica similar a la de su madre. La familia E: los tres hermanos afectados presentaron el fenotipo más severo. El paciente mayor murió a los 22 años. Su hermano fue hipotónico en el nacimiento, nunca caminó y desarrolló una gran escoliosis. La hermana de 8 años estuvo gravemente afectada por una ataxia periférica. Los dos pacientes restantes, no relacionados con los anteriores, de 13 y 3 años, presentaron un retardo motor y una marcha inestable. Los estudios de electromiografía (EMG) confirmaron en todos una neuropatía de carácter desmielinizante. *Conclusiones.* 1) Destaca el amplio espectro fenotípico de la mutación. 2) El cribado de la mutación R1109X del gen *SH3TC2* (*KIAA*) 1985 debe formar parte del panel diagnóstico de pacientes de etnia gitana y CMT.

O29.

NUESTRA EXPERIENCIA EN LOS ESTUDIOS GENÉTICOS. ACTUALIZACIÓN Y PLANTEAMIENTO DE FUTURO

A. García Oguiza^a, S. Miralbés Terraza^a, M.T. Jiménez Fernández^a, M. Duplá Arenaz^a, M.T. Calvo Díaz^b, M.C. García Jiménez^c, A. Baldellou Vázquez^c, J.L. Peña Segura^a, J. López Pisón^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Genética.

^c Unidad de Metabolismo. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. En 'la era de la información' y avances en genética, las exigencias diagnósticas aumentan. *Objetivos.* Conocer la evolución de los estudios genéticos en nuestra Unidad de Neuropediatría como punto de partida de su actualización racional. *Pacientes y métodos.* Revisión de nuestra base de datos desde mayo de 1990. Comparamos los estudios genéticos realizados, normales y alterados, hasta mayo de 1995 con los realizados hasta julio de 2006. *Resultados.* Véase la tabla. *Conclusiones.* Se refleja el aumento de la genética en el estudio de muchos problemas neuropsiquiátricos. En algunos casos la indicación es clara. Nos planteamos su indicación de forma rutinaria en casos sin diagnóstico etiológico preciso, muy frecuentes en las casuísticas neuropsiquiátricas, así como en casos de diagnóstico establecido con disponibilidad de estudio genético. Se debe considerar en cada caso su coste y sus potenciales beneficios.

Tabla O29.

		De mayo de 1990 a mayo de 1995 (2.046 niños)		De mayo de 1990 a julio de 2006 (9.255 niños)	
		Total	%	Total	%
Cariotipo	N	165	86	842	92,3
	A	27	14	70	7,7
X frágil	N	0		352	97,5
	A	0		9	2,5
Angelman	N	0		38	90,5
	A	0		4	9,5
Prader-Willi	N	0		24	85,7
	A	0		4	4,3
Steinert	N	No consta		24	70,6
	A	2		10	29,4
NF1	N	0		34	64,1
	A	0		19	35,9
Distrofinopatía	N	No consta		11	55
	A	1		9	45
Rett	N	0		5	71,4
	A	0		2	28,6
CMT1	N	0		17	70,8
	A	0		7	29,2
ADN mitocondrial	N	0		26	86,7
	A	0		4	23,3
AME	N	0		1	11,1
	A	0		8	88,9

O30.

SÍNDROME DE BANNAYAN-RUVALCABA-RILEY: A PROPÓSITO DE UN CASO CON MUTACIÓN INTRÓNICA PROFUNDA

D. Martín Fernández-Mayoralas^a, N. Muñoz Jareño^c,
L. Izquierdo^b, B. Calleja^d, A. Fernández-Jaén^a

^a Neuropediatría. ^b Genética. Hospital de la Zarzuela. ^c Neuropediatría. Hospital Clínico San Carlos. ^d Pediatría. Atención Primaria. Madrid.

Introducción. El síndrome de Bannayan-Ruvalcaba-Riley (SBRR) es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por lesiones hamartomatosas variadas que afectan a diversos tejidos. Los tumores más frecuentes son los lipomas y las malformaciones vasculares (hemangiomas). El SBRR se caracteriza por producir macrosomía y macrocefalia en la mayoría de los pacientes afectados y a veces una miopatía lipídica, retraso mental de leve a grave y tiroiditis autoinmune. Algunos casos del SBRR se asocian a mutaciones en la línea germinal del gen de supresión tumoral del gen *PTEN*. **Caso clínico.** Una niña de 12 años que acude a nuestro Servicio de Neuropediatría por presentar hemangioma lingual, macrosomía sin macrocefalia, tiroiditis autoinmune y problemas escolares que llevaron al diagnóstico de trastorno por déficit de atención e hiperactividad. Ante la sospecha de un SBRR, se realizó un test genético y se detectó la variante intrónica del gen *PTEN*. **Conclusiones.** El SBRR es un trastorno infradiagnosticado, con frecuencia secundario a mutaciones del gen *PTEN* y con clínica neurológica variable. Las mutaciones en diferentes *splice-sites* de *PTEN* producen delecciones de diferentes exones que conducen a resultados distintos. La paciente presentó una mutación en el intrón profundo (*deep intronic mutation*) que probablemente conlleva el 'salto' (*skipping*) del exón 3, lo que a su vez produce un fenotipo particular y más leve que otros tipos de mutaciones al respetar el marco de lectura del gen.

O31.

SÍNDROME DE MORNING GLORY E HIPOPLASIA DE LA ARTERIA CARÓTIDA INTERNA

L. Escrivá Cholbi^a, M. Andrés Celma^a, S. Hernández Muela^a,
M. Castelló Pomares^a, F. Mulas Delgado^b

^a Neurología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario. ^b Neurología Pediátrica. Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP). Valencia.

Introducción. El síndrome de *morning glory* es una anomalía congénita del disco óptico, poco frecuente y de carácter generalmente unilateral. Puede asociar manifestaciones oculares, alteraciones congénitas del prosencéfalo y alteraciones de la línea media, de ahí la importancia de realizar pruebas complementarias para descartar patologías asociadas. **Caso clínico.** Se presenta el caso de un niño de 3 años de edad recientemente diagnosticado de este síndrome y sin antecedentes personales y familiares de interés. Ante la posible asociación de una patología asociada posiblemente asintomática, se solicita: ecografía abdominal: normal (se descarta el síndrome renal-coloboma); estudio electroencefalográfico: normal; resonancia magnética cerebral: normal; panangiografía encefálica: hipoplasia de arteria carótida primitiva e interna derechas con hipoplasia relativa de la arteria oftálmica de este lado. Interpretación: anomalía displásica (hipoplasia) de la vascularización cerebral ipsilateral a la displasia ocular, relacionadas. La vascularización queda compensada por los vasos contralaterales y no se observan anomalías en el polígono de Willis ni en los vasos de núcleos de la base (se descarta la enfermedad de moyamoya). **Conclusiones.** Ante un diagnóstico de síndrome de *morning glory*, al ser poco frecuente, hay que realizar pruebas de imagen para descartar las patologías asociadas. En este caso se detecta una hipoplasia de carótida interna derecha totalmente asintomática, aunque es importante valorar una posible relación con la enfermedad de moyamoya, de mal pronóstico.

O32.

ATAXIA DE FRIEDRICH DE INICIO PRECOZ EN EL PRIMER AÑO DE VIDA

K. Hervàs Verge^a, A. de la Morena Campillo^a,
P. Andreo Lillo^a, F. Carratalá^b, J.M. Millán^c

^a Pediatría. ^b Pediatría. Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de Sant Joan d'Alacant. Sant Joan d'Alacant. ^c Genética. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Introducción. La ataxia de Friedrich (AF) es una ataxia hereditaria autonómica recesiva, cuya clínica, fisiopatología y genética son bien conocidas, lo que permite establecer los tratamientos para sus complicaciones. La edad media de inicio en la infancia es de 6,1 años. **Objetivos.** Descripción de un caso con inicio en la época de lactancia como retraso de los hitos del desarrollo y tratamiento con coenzima Q (CoQ) y L-carnitina. **Caso clínico.** Un hijo único de padres caucásicos sanos que presenta a la edad de 6 meses un estancamiento de los hitos del desarrollo, reflujo gastroesofágico e hipotonía axial. Inicia el gateo a los 22 meses, marcha con apoyo a los 28 y consigue la marcha autónoma a los 4,83 años. Los reflejos patelares son normales. Muestra hipercolesterolemia, C26 en botón lipídico, 0,86% peso/peso, láctico, amonio, AA, ácidos orgánicos, cultivo de fibroblastos normales. Homocigoto para el gen *FRDA* (Exp/Exp). A los 18, 30 y 42 meses muestra retraso de la mielinización en la resonancia magnética (RM) que se mantiene sin cambios significativos. Electroneurografía (ENG) normal. A los 3,58 años, el electroencefalograma (EEG) mostraba paroxismos punta onda de predominio izquierdo que se normaliza espontáneamente a los 4 años. A esta edad, los potenciales evocados auditivos del tronco cerebral (PEATC) tienen aumentos de las ondas III y V. A los 5 años tiene PPEE somestésicos anormales por latencias aumentadas en el nervio mediano izquierdo. Ecocardiografía normal. La introducción de L-carnitina y CoQ resulta en una brusca mejoría motora que se ententece inmediatamente (evolución en vídeo). **Conclusiones.** La AF se puede presentar en épocas precoces de la vida con un patrón clínico poco orientativo del problema etiológico.

O33.

LESIONES CEREBELOSAS Y PREMATURIDAD. SÍNDROME DE JOHNSEN-TARBY-LEWIS

C. Gómez Lado^a, J. Eirís Puñal^a, A. Álvarez Moreno^b,
A. Alonso Martín^b, M. Castro-Gago^a

^a Neuropediatría. ^b Radiología. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de Johnsen-Tarby-Lewis es una forma de parálisis cerebral que cursa con atrofia pontocerebelosa severa y ocurre típicamente en grandes prematuros. Se relaciona con eventos que ocasionan hipoxia-isquemia o hipotensión arterial que con frecuencia tienen lugar en este grupo de pacientes. Como consecuencia de una inadecuada autorregulación del flujo sanguíneo cerebral se produce una hipoperfusión cerebelosa que puede condicionar lesiones severas a ese nivel. **Objetivos.** Se describen de forma detallada tres niños con parálisis cerebral, afectación cerebelosa y antecedentes de prematuridad. **Pacientes y métodos.** Revisión de historias clínicas y material audiovisual de los pacientes. **Resultados.** En los tres casos existe el antecedente de prematuridad con una edad gestacional menor a 29 semanas, peso inferior a 1.400 g y un período neonatal complicado. Padecen distintas formas de parálisis cerebral: una tetraparesia espástica, una diplegia espástica y, el tercero, una diplegia atáxica asociada a un síndrome de desequilibrio. La neuroimagen mostró una leucomalacia periventricular y una atrofia cerebelosa en todos los casos. **Conclusiones.** La atrofia pontocerebelosa es una lesión poco documentada en relación con la

prematuridad. En los últimos años, diversas publicaciones destacan la importancia de esta asociación, si bien las referencias a escala nacional son escasas. A pesar de ello, es posible que la afectación cerebelosa sea un hallazgo relativamente frecuente en los grandes prematuros.

O34.

SÍNDROME DE NORRIE: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS

S. Castillo Corullón, M. Castelló Pomares,
M. Andrés Celma, A. Roche Martínez, M. Aleu

Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia.

Introducción. La enfermedad de Norrie es una causa de leucocoria muy poco frecuente, de herencia recesiva ligada al cromosoma X, caracterizada por displasia retiniana congénita (cambios fibrovasculares) que se manifiesta como ceguera neonatal progresiva. En su curso evolutivo se aprecia sordera neurosensorial degenerativa en el 50% de los casos y retraso psicomotor en el 30%. **Pacientes y métodos.** Descripción de dos casos clínicos y revisión bibliográfica. Se presenta la historia de dos primos que consultan por 'movimientos anormales' (crisis con hipertonia de los cuatro miembros, seguidas de hipotonía generalizada, de aparición nocturna) y alteración del ciclo vigilia-sueño; previamente habían sido diagnosticados de hemorragia vítrea bilateral congénita tras apreciar leucocoria al nacimiento. Las exploraciones complementarias (electroencefalograma durante la vigilia y privación de sueño, ecografía transfontanelar, tomografía axial computarizada y resonancia magnética cerebral) son normales, y está pendiente la realización de un video-electroencefalograma. Se realizó el fondo de ojo y, ante la sospecha clínica de la enfermedad de Norrie, se solicitó el cariotipo (alteración del exón 2 en el cromosoma Xp11). Dada la clínica, se inició un tratamiento antiepiléptico, que fue parcialmente efectivo en uno de los pacientes y hubo de retirarse en el otro por su ineficacia. **Conclusiones.** En los casos de leucocoria es importante tener presente esta enfermedad, puesto que se debe establecer el diagnóstico diferencial con la retinopatía de la prematuridad, la persistencia del vítreo primario y, lo más importante por su pronóstico, el retinoblastoma. El pronóstico de la enfermedad es incierto y no existe un tratamiento eficaz establecido, puesto que las líneas actuales de investigación apuntan hacia la descripción de la patogénesis de la enfermedad.

O35.

ESCLEROSIS TUBEROSA: NUESTRA EXPERIENCIA

M. Duplá Arenaz, M. Cosculluela Aisa, M.T. Jiménez Fernández,
I. Sáenz Moreno, S. Miralbés Terraza, A. García Oguiza,
J.L. Peña Segura, J. López Pisón

Neuropediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La esclerosis tuberosa (ET) afecta fundamentalmente al sistema nervioso central (SNC), la piel, los ojos, el corazón y los riñones. Sólo el 35% de los casos es familiar (herencia autosómica dominante). Se produce por la mutación de los genes *TSC1* (9q34) o *TSC2* (16p13.3). **Objetivos.** Revisión de los casos de ET controlados en nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 16 años basado en la revisión de las historias clínicas de los pacientes afectados de ET de nuestro hospital desde mayo de 1990 hasta mayo de 2006. **Resultados.** Véase la tabla. **Conclusiones.** En nuestra unidad no se realizan pruebas complementarias de forma sistemática, sino que sólo se solicitan si presentan la clínica. Tampoco se realiza el estudio genético. El diagnóstico de astrocitoma de células gigantes se ha realizado por la captación de contraste, pero la evolución clínica no apoya el diagnóstico.

O36.

ATENCIÓN INTEGRAL FRENTE A CUIDADOS PALIATIVOS EN NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS EN FASE TERMINAL

R. Arteaga Manjón-Cabeza

Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. La incidencia y la prevalencia de los procesos neurológicos con evolución catastrófica son muy elevadas. **Objetivos.** Presentación del protocolo para la atención global de niños con problemas neurológicos en fase terminal justificado por la elevada frecuencia. **Desarrollo.** Limitar las medidas terapéuticas y mantener un balance adecuado de costes y beneficios en función de objetivos concretos. **Intervenciones:** 1) hidratación y nutrición con sonda naso-orogástrica o duodenal, gastrostomía endoscópica percutánea y vía venosa central; 2) control del ritmo vesical e intestinal, y de sueño y vigilia; 3) aspectos específicos del cuidado físico, psicológico y social para buscar el bienestar y confort del niño; 4) tratamiento del dolor, problemas digestivos, ortopédicos e infecciosos; 5) terapias específicas de la enfermedad; 6) apoyo psicológico; 7) analgésicos; 8) antiepilépticos y anticonvulsivos; 9) rehabilitación física, masoterapia; 10) información al paciente, familiares, perso-

Tabla O35.

Motivo de consulta	Paroxismos	8	57,14%
	Hallazgo casual-TCE	2	14,28%
	Manchas acrómicas	1	7,14%
	Paroxismos y manchas	3	21,42%
Sexo	Varón	9	64,29%
	Mujer	5	35,71%
Edad en el diagnóstico	Media	1 año y 4 meses	
	Rango	De 2 meses a 5 años y 7 meses	
Edad en la última visita	Media	8	
	Rango	De 16 meses a 28 años	
Diagnóstico funcional	Epilepsia aislada	3	21,42%
	Epilepsia + retraso mental	4	28,5%
	Epilepsia + RM + TEA	6	42,8%
	Una crisis	1	7,14%
Signos neuro-radiológicos	Calcificaciones periventriculares	13	92,85%
	Tuberosidades corticales	11	78,5%
	Astrocitomas	3	21,42%
Lesiones cutáneas	Manchas acrómicas	13	92,85%
	Fibromas ungueales	1	7,14%
	Angiofibromas faciales	3	21,42%
	Placa 'chagrin'	2	14,28%
Signos viscerales	Renales	3	21,42%
	Cardíacas	5	35,71%
	Oculares	6	42,8%

nal sanitario y equipo de guardia; y 11) controles de peso, temperatura, frecuencia cardíaca y respiratoria, tensión arterial, saturación de O₂ y de CO₂, presión intracraneal, hemograma, coagulación, bioquímica, proteinograma, densidad y osmolaridad de la orina. **Conclusiones.** a) Aunar recursos y adecuar la estructura asistencial a los pacientes. b) Protocolos de actuación en fase terminal para cada una de las enfermedades. c) Crear unidades con áreas específicas que posean el conocimiento, habilidades y destreza necesarias para las diversas enfermedades. d) Página web y un experto que la coordine por correo electrónico y por teléfono para la resolución de interrogantes a nivel familiar y médico.

MESA N.º 4: NEUROMETABÓLICAS

O37.

SÍNDROME DE HALLERVORDEN-SPATZ EN LA INFANCIA. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

N. Garófalo Gómez^a, N.L. Sardiñas Hernández^b, J. Vargas Díaz^a, A.M. Gómez García^a

^a Neuropediatría. Instituto de Neurología y Neurocirugía. La Habana, Cuba.

^b Consulta privada de Neuropediatría. Islas Canarias.

Introducción. El síndrome de Hallervorden-Spatz (SHS) constituye un trastorno neurodegenerativo de baja incidencia, caracterizado por manifestaciones extrapiramidales y deterioro cognitivo. Comienza durante las dos primeras décadas de la vida, con un curso progresivo y pronóstico reservado. **Casos clínicos.** Se presentan dos pacientes con manifestaciones clínicas propias de la forma clásica del trastorno. Se comprueba en ambos, mediante la realización de resonancia magnética (RM) de cráneo, la presencia de las llamadas imágenes en 'ojo de tigre'. En el estudio histopatológico *post mortem* del cerebro de una de las pacientes se constató el aumento del depósito de hierro en los globos pálidos mediales. **Conclusiones.** Los pacientes estudiados reúnen las características clínicas del SHS clásico. Hay que destacar que en uno de los casos se presentaron particularidades en la historia natural y evolutiva de la enfermedad, dadas por el retardo en su neurodesarrollo y el perfil aparentemente estático del cuadro durante los primeros cinco años de vida.

O38.

MICROCEFALIA Y RETRASO MENTAL: EMBRIOPATÍA POR FENILCETONURIA

M.E. Vázquez López^a, R. Pego Reigosa^b, J. González Gómez^a, S. Martínez Regueira^a

^a Pediatría. ^b Neurología. Hospital Xeral-Calde. Lugo.

Introducción. La embriopatía por fenilcetonuria materna fue descrita por primera vez por Dent en 1957 y se caracteriza por la presencia de microcefalia, retraso mental, rasgos dismórficos y malformaciones congénitas (especialmente cardíacas). Esta embriopatía se presenta en hijos de madres con hiperfenilalaninemia que no han tomado medidas dietéticas durante la gestación y es el resultado del efecto tóxico que estos niveles elevados de fenilalanina tienen sobre el embrión o el feto en desarrollo. Con una dieta baja en fenilalanina durante la gestación se puede evitar el desarrollo de esta embriopatía. **Caso clínico.** Se trata de un lactante de tres meses que consultó por microcefalia. Sus padres no eran consanguíneos. Su madre padecía un retraso mental leve no filiado y había tenido un aborto espontáneo previo. El lactante presentaba una comunicación interventricular y microcefalia. Progresivamente se fue haciendo evidente un retraso en la adquisición de los hitos del desarrollo y una facies peculiar: *filtrum* largo, labio superior fino, telecantho, hipertelorismo y orejas de implantación baja. Los niveles de

fenilalanina en sangre materna eran de 1.515 µM/L, por lo que la madre padecía una fenilcetonuria no diagnosticada previamente y su hijo, una embriopatía por hiperfenilalaninemia manenta. **Conclusiones.** En España no se generalizó el diagnóstico neonatal de fenilcetonuria hasta 1985. Por este motivo, las mujeres mayores de 25 años en edad fértil pueden padecer fenilcetonuria sin saberlo y concebir hijos afectados por esta embriopatía. El conocimiento de esta entidad permite un diagnóstico precoz, evitando que la pareja tenga otro hijo afectado.

O39.

¿HASTA DÓNDE CON LOS ESTUDIOS METABÓLICOS? NUESTRA EXPERIENCIA EN LOS ESTUDIOS ANALÍTICOS DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO.

ACTUALIZACIÓN Y PLANTEAMIENTO DE FUTURO

A. García Oguiza^a, S. Miralbés Terraza^a, I. Sáenz Moreno^a, M. Cosculluela Aísa^a, R. Ranz Angulo^a, M.I. Salazar García-Blanco^b, M.C. García Jiménez^c, A. Baldellou Vázquez^c, J.L. Peña Segura^a, J. López Pisón^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Servicio de Bioquímica Clínica.

^c Unidad de Metabolismo. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. En 'la era de la información' y los avances en el estudio de los errores innatos del metabolismo (EIM), las exigencias diagnósticas aumentan. **Objetivos.** Conocer la evolución de los estudios analíticos de estudio y despistaje de los EIM en nuestra Unidad de Neuropediatría como punto de partida para su actualización racional. **Pacientes y métodos.** Revisión de la base de datos desde 1990 y comparación de los estudios analíticos alterados, dudosos y normales hasta mayo de 1995 con los realizados hasta julio de 2006. **Resultados.** Véase la tabla. **Conclusiones.** La baja prevalencia de los EIM considerados de forma individualizada explica la poca rentabilidad diagnóstica de los estudios sistemáticos. Se planteó su indicación en casos sin diagnóstico etiológico, muy frecuentes en las casuísticas neuropediátricas. Se debe considerar en cada caso su coste y potenciales beneficios.

O40.

DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE CREATINA CEREBRAL. UNA ENFERMEDAD NEUROMETABÓLICA INFRADIAGNOSTICADA

J. Campistol Plana^a, P. Poo Argüelles^a, M. Pineda Marfà^a, A. Arias^b, M. Hoffman^a, M. Vilaseca^c, R. Artuch^c, A. Ribes^c

^a Neuropediatría. ^b Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu.

Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^c I. Bioquímica Clínica.

Corporació Sanitària-Hospital Clínic. Barcelona.

Introducción. Las deficiencias de creatina cerebral son un grupo de errores congénitos del metabolismo de reciente conocimiento, que incluyen deficiencias de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT), arginina-glicina amidinotransferasa (AGAT) y del transportador de creatina (CRTR). Aunque todos ellos se caracterizan por un déficit de creatina en el cerebro, las manifestaciones clínicas y bioquímicas son distintas. **Pacientes y métodos.** Se presenta un estudio retrospectivo de cuatro pacientes de sexo masculino con defectos del transportador de creatina diagnosticados recientemente en nuestro centro, para analizar la forma de presentación clínica, las pruebas complementarias utilizadas para su diagnóstico –resonancia magnética-espectroscopía protónica (RMS), valoración de GAA y relación Cr/Crn en orina–, los aspectos evolutivos y la respuesta al tratamiento. **Resultados.** El hallazgo más significativo fue el retraso del desarrollo, principalmente en el lenguaje y el retardo mental. Presentaron, además, epilepsia (tres casos), autismo (tres), hipotonía (uno) y microcefalia (uno). La resonancia magnética (RM) mostró un des-

Tabla O39.

		De mayo de 1990 a mayo de 1995 2.046 niños		De mayo de 1990 a julio de 2006 9.255 niños	
		Total	%	Total	%
Amonio	a	15	3,7	42	2,4
	d	0	0	19	1,1
	n	395	96,3	1.671	96,5
Láctico	a	18	4,6	66	3,7
	d	0	0	49	2,8
	n	370	95,4	1.656	93,5
Aminoácidos	a	5	1,2	20	1,2
	d	0	0	15	0,9
	n	432	98,8	1.605	97,8
Ácidos orgánicos	a	7	13,7	13	7,1
	d	0	0	9	4,9
	n	44	86,3	160	87,9
CPK	a	41	12,4	134	8,4
	d	0	0	86	5,38
	n	290	87,6	1.378	86,2
Lisosomal	a	2	15,4	12	38,7
	d	0	0	1	3,3
	n	11	84,6	18	58
Mucopolisacáridos	a	5	4,4	14	5
	d	0	0	9	3,2
	n	110	95,6	258	91,8
AGCML	a	1	6,7	10	4,3
	d	0	0	5	2,1
	n	14	93,3	218	93,6
Sialotransferrinas	a	0	0	2	8,7
	d	0	0	2	8,7
	n	0	0	19	82,6
Cadena respiratoria	a	0	0	15	62,5
	d	0	0	2	8,3
	n	0	0	7	29,2

censo (tres casos) o ausencia del pico de creatina (uno). Se confirmó el defecto mediante un estudio de incorporación de creatina en fibroblastos y los estudios moleculares del gen *SLC6A8*. Los pacientes con defectos del transportador se trataron con arginina dada la escasa respuesta a la creatina. **Conclusiones.** Los defectos del transportador de creatina pueden presentarse de formas diferentes y predomina el retardo del desarrollo, del lenguaje y la epilepsia. Su diagnóstico es sencillo y existen opciones terapéuticas.

O41.

DEFICIENCIA DE ADENILO SUCCINATO LIASA: PRESENTACIÓN DE CUATRO NUEVOS CASOS

M.C. Garzo Fernández ^a, M. Martínez-Pardo ^b,
E. Martín-Hernández ^c, M.T. García-Silva ^c,
F. Mateos ^d, M. Castro ^e, M. Ugarte ^e

^a Neurología Pediátrica. Hospital General Universitario.

^b Enfermedades Metabólicas. Hospital Ramón y Cajal.

^c Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas. ^d Neurología Pediátrica.

Hospital Doce de Octubre. ^e Departamento de Biología Molecular.

Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid. Madrid.

Introducción. El déficit de adenilo succinato liasa (ADSL, OMIM 608222) es un error innato del metabolismo en la vía de la síntesis de novo de las purinas, que se hereda con carácter autosómico recesivo. Se acumulan succinil purinas: succinil adenosina (S-Ado) y succinil amino imidazol carboxamida ribosa (SAICAr), principalmente en líquido cefalorraquídeo (LCR), suero y orina. **Objetivos.** Describir las características clínicas, neurológicas, analíticas y de neuroimagen de cuatro nuevos pacientes con déficit de ADSL, diagnosticados desde el año 2001, procedentes de varios hospitales. **Pacientes y métodos.** Todos los pacientes presentaron un retraso global muy grave del desarrollo desde el nacimiento, hipotonía y epilepsia refractaria. La resonancia magnética mostró un trastorno de la mielinización y atrofia en distinto grado, que se trató con D-ribosa. **Resultados.** Estudio de las enfermedades metabólicas congénitas: test de saicar en orina (déficit de ADSL): positivo. Purinas y pirimidinas (cuantificación por cromatografía líquida de alta resolución (HPLC): niveles elevados de S-Ado y SAICAr en sangre y en orina. La relación S-Ado/SAICAr en el LCR fue en todos menor de dos, lo que indica formas severas de la enfermedad. Análisis de mutaciones en el gen *ADSL*: en el paciente 1 está pendiente; en el paciente 2, *D422Y* en homocigosis, confirmado en padres; en el paciente 3, *L311V/R426H*, padre: *R426H* y madre: *L311V*; y en el paciente 4, *I369L* en homocigosis confirmado en madre (nueva mutación). **Conclusiones.** El déficit de ADSL es un trastorno metabólico infradiagnosticado. Su estudio debe realizarse en crisis epilépticas neonatales de causa no aclarada y encefalopatías epilépticas infantiles severas. La administración de ribosa puede mejorar algunos síntomas.

O42.

ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y DÉFICIT DE FOLATO CEREBRAL: FACTORES ASOCIADOS

V. González Álvarez ^a, A. García Cazorla ^a,
B. Pérez Dueñas ^a, A. Ormazábal ^b, R. Artuch ^b,
M. Serrano ^c, M. Pineda ^a, E. Fernández Álvarez ^a

^a Neuropediatría. ^b Bioquímica Clínica. ^c Neonatología.

Hospital Sant Joan de Deu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. El folato juega un papel muy importante en el metabolismo cerebral. Existen diferentes entidades caracterizadas por concentraciones bajas de 5-metiltetrahidrofolato (5-MTHF) en el líquido cefalorraquídeo (LCR), con respuesta favorable al ácido folínico. Este estudio prospectivo describe la clínica de los pacientes con deficiencia de folato cerebral y los factores relacionados con esta deficiencia. **Objetivos.** Analizar las concentraciones de 5-MTHF en el LCR en los pacientes afectados de diferentes enfermedades neurológicas y detectar los posibles factores relacionados con esta deficiencia. **Pacientes y métodos.** De 165 pacientes estudiados en nuestro Servicio de Neuropediatría en dos años, 35 presentaron deficiencia de 5-MTHF en el LCR. Estos niños presentaban encefalopatías no filiadas al inicio del estudio y se compararon con un grupo de 50 pacientes de características similares, pero con niveles normales de folato en el LCR. **Resultados.** Entre los pacien-

tes con folato bajo en el LCR, se diagnosticaron ocho con el síndrome de Rett, seis con un cuadro clínico compatible con una deficiencia primaria de folato cerebral y tres con el síndrome de Kearns-Sayre. Los pacientes con encefalopatía epiléptica y lesiones de sustancia blanca tenían concentraciones inferiores de 5-MTHF. La hiperproteínorraquia se relacionaba de forma significativa con la deficiencia de 5-MTHF en el LCR. **Conclusiones.** En nuestra serie, una proporción importante de los pacientes estudiados presentaba folato cerebral disminuido. Las encefalopatías epilépticas, las alteraciones de la sustancia blanca y la hiperproteínorraquia predisponen a niveles bajos de 5-MTHF en el LCR en nuestra serie. La posibilidad de tratamiento hace necesaria la elaboración de estudios más amplios para determinar qué factores influyen en la deficiencia de folato cerebral.

O43.

NEUROPATÍA AXONAL Y RABDOMIÓLISIS COMO EXPRESIÓN DE UNA DEFICIENCIA DE PROTEÍNA MITOCONDRIAL TRIFUNCIONAL

C. Gómez Lado^a, M. Carballal Mariño^a, J. Eirís Puñal^a, E. Maside Miño^b, A. Ribes^c, M.L. Couce Pico^d, N. Carreira Sande^a, M. Castro Gago^a

^a Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital Arquitecto Marcide. El Ferrol, A Coruña.

^c Institut de Bioquímica Clínica. Barcelona. ^d Unidad de Metabolopatías.

Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela, A Coruña.

Introducción. La proteína mitocondrial trifuncional (MTP) es un complejo multienzimático que interviene en los primeros pasos de la beta-oxidación de los ácidos grasos de cadena larga. Su deficiencia da lugar a tres fenotipos diferentes: una forma letal de presentación neonatal caracterizada por acidosis láctica, hipoglucemia hipocetósica y miocardiopatía; una forma hepática de inicio en la lactancia y un tercer fenotipo de comienzo en los primeros años de vida denominado neuromiopático, que cursa con neuropatía periférica, mialgias, debilidad muscular y episodios de rabdomiolisis. **Caso clínico.** Una niña de 9 años con una neuropatía sensitivo-motora de predominio axonal desde los 3 años de vida. En varias ocasiones, coincidiendo con períodos de ayuno motivado por procesos febriles, presentó episodios de intensa debilidad muscular que impedían la bipedestación y que en una ocasión llegaron a causar una insuficiencia respiratoria que requirió ventilación asistida. En un episodio de descompensación se demostró una elevación de creatincinasa (CK) hasta 53.650 UI/L y mioglobulinuria. El análisis de los ácidos grasos de cadena larga e hidroxiácidos en plasma demostró un incremento característico de la deficiencia de la MTP. Un estudio reveló la condición de heterocigoto compuesto al apreciarse mutaciones en la subunidad alfa del gen de la MTP. En el estudio cardiológico no se evidenciaron anomalías. **Conclusiones.** En presencia de una neuropatía periférica asociada a miopatía y episodios de rabdomiolisis debe descartarse una deficiencia de MTP.

O44.

KERNICTERUS: HALLAZGOS EN LA RESONANCIA MAGNÉTICA Y CORRELACIÓN ANATOMOPATOLÓGICA

I. Málaga Diéguez^a, S. Jacinto^a, A. García Cazorla^a, V. Cusí^b, J. Campistol^a

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

Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. El término 'kernicterus' define un cuadro consistente en el depósito neuronal de bilirrubina indirecta. Las zonas preferentemente afectadas son los núcleos pálidos, los núcleos subtalámicos y el hipocampo. La definición actual es una bilirrubina no conjugada superior a 20 mg/dL junto con la existencia de anomalías

neurológicas o hallazgos en la neuroimagen. La introducción de la resonancia magnética (RM) en la práctica clínica ha permitido visualizar las lesiones del kernicterus y ha facilitado el diagnóstico precoz del síndrome. **Objetivos.** Describir los hallazgos clínicos y en la neuroimagen de tres pacientes ingresados en nuestro centro entre 1999 y 2005. **Pacientes y métodos.** Se revisaron las historias clínicas, las RM y las ecografías transfontanelares de los tres pacientes en los cuales fue posible determinar kernicterus de acuerdo con los criterios vigentes. **Resultados.** Los tres fueron varones con gestaciones superiores a las 37 semanas, partos sin incidencias y pesos adecuados en el momento del nacimiento. En los tres casos la clínica comenzó en las primeras 72 horas de vida y consistió principalmente en ictericia, irritabilidad, temblor e hipoactividad. La bilirrubina indirecta máxima alcanzada se situó en un rango entre 31,4 y 40 mg/dL entre los 4 y 6 días de vida. Todos presentaron alteraciones en el electroencefalograma (EEG). Las RM realizadas entre los días 6 y 17 mostraron hallazgos específicos. En los dos pacientes en los que se realizó una ecografía transfontanelar, ésta fue normal. Todos los pacientes recibieron fenobarbital, fototerapia intensiva y exanguinotransfusión. Uno de los pacientes falleció en la unidad de cuidados intensivos y los otros dos presentaron secuelas neurológicas consistentes en sordera y tetraparesia mixta. Las etiologías fueron un posible síndrome de Crigler-Najjar, incompatibilidad de Rh y un caso no filiado.

O45.

HIPOGLUCEMIA NEONATAL: NEUROIMAGEN Y SECUELAS NEUROLÓGICAS

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

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La hipoglucemia es el trastorno metabólico más común en el recién nacido, y puede ser una causa de encefalopatía neonatal. **Objetivos.** Describir las características perinatales, los hallazgos radiológicos y las secuelas neurológicas de niños con convulsiones secundarias a hipoglucemia durante el período neonatal. **Pacientes y métodos.** Un estudio retrospectivo de seis niños varones con convulsiones neonatales secundarias a hipoglucemia, con exclusión de aquellos con hallazgos de encefalopatía hipóxico-isquémica, durante un período de 14 años. **Resultados.** La edad media actual es de 7,75 años (rango: 4-14 años). La edad gestacional fue igual o mayor a 37 semanas, y cuatro de ellos presentaron un bajo peso para la edad gestacional. Comenzaron con convulsiones entre las 24 y las 72 horas de vida, y se observaron glucemias inferiores a 20 mg/dL. La ecografía cerebral fue normal en cinco casos. En la resonancia magnética (RM) cerebral realizada entre los 2 meses y los 4 años de edad se observó la afectación de los lóbulos occipitales en todos los casos asociada, además, con una alteración en las regiones temporoparietales posteriores (en dos casos), ganglios de la base (uno) y leucomalacia periventricular (dos). Durante el seguimiento posterior tuvieron crisis epilépticas (seis), microcefalia (cuatro), retraso psicomotor en grado variable (cinco) y alteraciones visuales (cinco). **Conclusiones.** La hipoglucemia neonatal tiene un patrón peculiar de lesión cerebral que afecta a la parte posterior del cerebro, principalmente a los lóbulos occipitales, mientras que es excepcional la afectación de los ganglios de la base. La RM cerebral es la técnica de elección. La morbilidad neurológica es severa, y en nuestra serie son más vulnerables los recién nacidos a término con bajo peso para su edad gestacional.

O46.**COMA RECIDIVANTE EN LA INFANCIA**

L. Arrabal Fernández, L. López Marín, J. Lara Herguedas, A. Duat Rodríguez, L. González Gutiérrez-Solana, J.J. García Peñas
Neuropediatría. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Nuestro objetivo es describir el caso clínico de una paciente con signos y síntomas compatibles con síndrome encefalítico recidivante diagnosticada finalmente de migraña hemipléjica familiar (MHF). **Caso clínico.** Una niña de 12 años ingresada previamente en siete ocasiones. Desde el año de vida fue diagnosticada de epilepsia parcial por episodios de desviación oculocefálica a la derecha, clonismos del hemicuerpo izquierdo, pérdida secundaria de conciencia y hemiparesia derecha transitoria, algunos desencadenados por traumatismos banales. Fue tratada con valproato y carbamacepina. En tres ocasiones, los episodios se acompañaron de una disminución del nivel de conciencia, febrícula, meningismo y pleocitosis en el líquido cefalorraquídeo (LCR), y recibió aciclovir ante la sospecha de meningoencefalitis. Los electroencefalogramas mostraban elentecimiento asimétrico, mientras que la neuroimagen era normal (se realizaron tres tomografías axiales computarizadas, 2 resonancias magnéticas craneales y una angiorresonancia). En el último ingreso, con 12 años, permaneció tres días con un Glasgow de 9 a pesar del tratamiento con verapamilo, corticoides y acetazolamida por la sospecha de MHF. La hemiparesia tardó una semana en recuperarse. Cuando se volvió a preguntar a la familia, la madre refirió migraña con desviación de la comisura bucal y una hermana diagnosticada de migraña que asociaba debilidad de miembros. **Conclusiones.** Este caso pretende llamar la atención sobre la existencia de síndromes pseudoencefalicos con afectación del nivel de conciencia, febrícula e incluso pleocitosis en el LCR, que puede acompañar a los episodios de cefalea, crisis y hemiparesia en la MHF. El diagnóstico de MHF debe ser tenido en cuenta en los pacientes con episodios de coma recidivante, sobre todo si se acompañan de debilidad de miembros.

O47.**INTERVENCIÓN DEL NEUROPEDIATRA EN LOS TUMORES CEREBRALES INFANTILES**

E. Martínez Salcedo^a, G. Mas Sesé^b, J.L. Fuster Soler^c, H. Alarcón Martínez^a, R. Domingo Jiménez^a, C. Casas Fernández^a
^aSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^bNeurología. Hospital Universitario de Elche. Elche. ^cUnidad de Oncología. Pediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Las neoplasias cerebrales infantiles (NCI) representan el segundo tipo de cáncer pediátrico. Su manejo óptimo requiere un esfuerzo multidisciplinar. **Objetivos.** Describir las características epidemiológicas, clínicas y evolutivas de las NCI. **Pacientes y métodos.** Se recogen datos sobre la edad, el sexo, los antecedentes familiares y personales, la localización y tipo, la presentación clínica, el tratamiento y la evolución de 56 niños de 0-14 años, diagnosticados entre enero de 1998 y abril de 2006 en una unidad de oncología pediátrica de referencia. **Resultados.** Sexo: 35 varones y 21 mujeres. Edad en el momento del diagnóstico: $5,06 \pm 3,14$ años. Tipo de tumor: 32 astrocitos (57%) 12 embrionarios (21,4%), 5 de la región sellar (8,92%) y otros (10,77%). Localización: fosa posterior en 24 (42%), diencéfalo y vías ópticas en 11 (19,6%), hemisféricos en 9 (16,0%), tallo encefálico en 5 (8,92%) y región sellar en 5 (8,92%). Antecedentes familiares: neoplasia en 19 (33,9%) y neurofibromatosis I en 4 (7,14%). Presentación clínica: cefaleas en 29, vómitos en 22, signos oftalmológicos en 21, ataxia en 18, cambios de personalidad en 12, déficit motor-sensorial en 10, convulsiones en 9, alteración endocrina en 5 y otros en 16. Marcadores tumorales positivos en 3 de 12. Líquido cefalorraquídeo

(LCR) positivo en 2 de 23. Tratamiento con: corticoides en 41 (73,2%), antiepilépticos en 24 (42,8%), alguna modalidad de cirugía en 50 (89,2%), quimioterapia en 42 (75%) y radioterapia en 30 pacientes. Secuelas posquirúrgicas en 33 (66%) y toxicidad por radioterapia en 6 (20%). Controlados en Neuropediatría: 23 (41%). Seguimiento medio: $34,1$ meses $\pm 25,5$. **Exitus** en 14 (25%). **Conclusiones.** Es precisa la participación sistemática del neuropediatra en el equipo multidisciplinar que atiende a niños con NCI, tanto por la sintomatología del inicio como por las secuelas neurológicas en un alto número de casos.

O48.**REGRESIÓN AUTISTA EN NIÑOS CON ESCLEROSIS TUBEROSA**

J. Lara Herguedas, V. Cantarín Extremera, J.J. García Peñas, M.L. Ruiz Falcó, L. González Gutiérrez-Solana, A. Duat Rodríguez
Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Hasta un 0,4-3% de los niños con trastorno de espectro autista (TEA) tiene una esclerosis tuberosa (ET). Por otra parte, hasta un 17-58% de las ET tienen semiología autista de forma evolutiva. Se desconoce todavía si la localización anatómica de las lesiones de ET y/o la actividad epileptiforme persistente en edades tempranas pueden condicionar el desarrollo del TEA en estos casos. **Objetivos.** Conocer los factores implicados en el desarrollo de regresión autista en niños con esclerosis tuberosa. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 25 pacientes consecutivos menores de 18 años de edad diagnosticados de ET entre enero de 1995 y junio de 2006. En todos los casos se analizaron la edad, el sexo, la semiología neurológica, las crisis epilépticas iniciales, la epilepsia evolutiva, las anomalías del neurodesarrollo, las alteraciones en el electroencefalograma (EEG) y los hallazgos de neuroimagen. **Resultados.** Cinco pacientes con ET (20%) desarrollaron semiología autista evolutiva con signos iniciales de regresión autista. Cuatro de estos pacientes (80%) comenzaron con espasmos infantiles entre los 6-12 meses de edad. Todos los niños desarrollaron un TEA entre los 22-36 meses de edad. Cuatro de los cinco pacientes (80%) presentaron tuberomas de localización frontotemporal. Tres de los cinco pacientes (60%) presentaron más de 10 tuberomas en el estudio de resonancia magnética (RM) cerebral. Tres de los cuatro casos con espasmos fueron refractarios, necesitaron dosis de vigabatrina de 200 mg/kg/día y tardaron en normalizar los EEG. **Conclusiones.** Existe una mayor incidencia del TEA en niños con ET que desarrollaron el síndrome de West y presentaban un gran número de tuberomas de localización predominantemente frontotemporal.

Viernes, 13 de octubre

MESA N.º 5: PATOLOGÍA INFECCIOSA**O49.****VANISHING TUMOR. A PROPÓSITO DE UN CASO**

J.L. Peña Segura, A. García Oguiza, S. Miralbés Terraza, M. Duplá Arenaz, M. Coscolluela Aísa, J. López-Pisón
Unidad de Neuropediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El término *vanishing tumor* se aplica a aquellas lesiones intracraneales que ocupan espacio y que tratadas con corticoides o incluso sin ningún tratamiento se reducen de manera notable o incluso desaparecen, de manera que remite la clínica que producen. **Caso clínico.** Una niña de 10 años que, tras un cuadro de cefa-

lea y vómitos de pocas horas de evolución, presentó de forma brusca una afasia motora, hemiparesia derecha y facial derecha. El fondo de ojo izquierdo mostró una papila de límites imprecisos. La tomografía axial computarizada (TAC) urgente mostró una lesión hipodensa en el centro semioval izquierdo con un discreto efecto masa. En la resonancia magnética (RM), la lesión hiperintensa en T₂ no captaba el contraste y se extendía al mesencéfalo y, a través de cuerpo calloso, al hemisferio contralateral. Los estudios serológicos, de hipercoagulabilidad, de autoinmunidad, líquido cefalorraquídeo (LCR) y marcadores tumorales fueron normales. Desde el ingreso se inició un tratamiento con corticoides IV y posteriormente oral, y en pocos días se observó una mejoría clínica evidente. La RM realizada 20 días después de la primera TAC mostró una evidente reducción del tamaño de la lesión. Hasta la fecha no se ha realizado una biopsia debido a la buena evolución y el difícil acceso de la lesión. **Conclusiones.** Aunque el caso plantea numerosos interrogantes, dada la evolución satisfactoria clínica y de neuroimagen, se barajó la posibilidad de que se tratase de un *vanishing tumor* en relación con un proceso inflamatorio del sistema nervioso central (SNC) de tipo encefalomiелitis aguda diseminada (EMAD), aunque no están descartadas otras posibilidades, como el linfoma de bajo grado del SNC o sarcoidosis.

O50.

MIELITIS TRANSVERSA AGUDA. SEGUIMIENTO DURANTE UN AÑO

N. Espinosa Seguí^a, N. Marco^b, F. Carratalá^c, F. Vargas Torcal^a

^a Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche.

^c Pediatría. Hospital Clínico. San Juan de Alicante.

Introducción. La mielitis transversa aguda es un proceso inflamatorio caracterizado por la disfunción medular aguda o subaguda motora, sensitiva y autonómica. **Caso clínico.** Un varón de 12 años comenzó bruscamente un cuadro de debilidad en los miembros inferiores (MMII) e incontinencia de esfínteres, precedido horas antes por un intenso dolor lumbar sin traumatismo. En la exploración física en su ingreso presentó una paraparesia flácida bilateral asimétrica en los MMII, máxima en el izquierdo (0/5) y moderada en el derecho (2/5), con reflejos abdominales y cremastéricos abolidos, reflejos osteotendinosos hipoactivos en el miembro inferior derecho –respuesta cutaneoplantar (RCP) flexora– y abolidos en el miembro inferior izquierdo (RCP arreactiva), mientras que los reflejos y la fuerza en cabeza, cuello y miembros superiores (MMSS) eran normales. Se realizaron hemograma, bioquímica, hemocultivo, coprocultivo, líquido cefalorraquídeo (LCR), serología, rayos X de la columna lumbar, resonancia magnética (RM) craneomedular sin hallazgos patológicos, potenciales evocados, visuales, acústicos y somestésicos. Durante su ingreso, recuperó la fuerza (3/5), el tono y los reflejos en el miembro inferior derecho (MID). En el miembro inferior izquierdo (MII) presentó paresia (1/5), hiperreflexia, espasticidad, clono, RCP extensora y disminución de la sensibilidad, y la incontinencia de esfínteres continuó durante el ingreso. Preciso un tratamiento rehabilitador y corticoideo intravenoso. Ante la respuesta inicial incompleta se decidió trasladarlo al Hospital Nacional de Paraplégicos (Toledo) para un tratamiento rehabilitador. Tras 15 meses recuperó la continencia de esfínteres (enuresis ocasional) y presentaba una marcha hemiparética por piramidismo en la extremidad inferior izquierda (EII). **Conclusiones.** La recuperación de la mielitis transversa comienza de 2 a 12 semanas tras el inicio y puede continuar hasta 2 años. En un tercio de los pacientes la recuperación es completa, otro tercio presenta una recuperación incompleta por aparición de signos piramidales e incontinencia de esfínteres, y el otro tercio no muestra ninguna recuperación.

O51.

HEMICOREA COMO PRESENTACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE MOYAMOYA TRAS INFECCIÓN POR VARICELA

M. Madruga Garrido, B. Blanco Martínez, B. Muñoz Cabello, E. Arce Portillo, R. Candau Fernández-Mensaqué, M. Rufo Campos

Neuropediatría. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Una de las complicaciones que produce la varicela es la angiopatía cerebral, que se manifiesta semanas o meses después de la infección vírica. Clínicamente se presenta con síntomas secundarios a infarto cerebral en los territorios de las arterias cerebrales media (ACM) o anterior. La clínica suele ser transitoria y se comprueba la resolución de la lesión vascular semanas o meses después. No obstante, se han descrito casos de progresión de las lesiones vasculares con estenosis progresiva en las ramas afectadas y con extensión a carótida. **Caso clínico.** Un niño de 5 años que presentaba, de forma subaguda, hemiparesia y hemicorea derechos. Refería una primoinfección por varicela-zoster dos meses antes. En la resonancia magnética (RM) se apreció una lesión hiperintensa en el núcleo caudado izquierdo y en la angiorresonancia, una estenosis aislada del segmento M1 de la arteria cerebral media (ACM). La serología y la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para la varicela en el líquido cefalorraquídeo (LCR) resultaron negativas, mientras que la serología de la sangre fue positiva –inmunoglobulina G (IgG), pero no IgM–. El paciente mejoró con haloperidol, esteroides y ácido acetilsalicílico, aunque persistió el déficit de atención y el trastorno de conducta. Nueve meses después, tras la suspensión del ácido acetilsalicílico, reaparecieron los síntomas con menor intensidad, por lo que se realizó una segunda angiorresonancia que detectó múltiples estenosis en la arteria carótida izquierda, la ACM y sus ramas, así como el inicio de la revascularización periférica. En la actualidad está pendiente de una intervención quirúrgica. **Conclusiones.** La varicela es un factor de riesgo potencial para los infartos cerebrales en la infancia. Aunque la regresión espontánea es la evolución habitual de las angiopatías posvaricela, es necesario un seguimiento clínico y radiológico con angiorresonancia. Quedan por definir protocolos de tratamiento.

O52.

SÍNDROME EXTRAPIRAMIDAL TRAS ENCEFALITIS HERPÉTICA

N. Espinosa Seguí^a, M.D. García^a, F. Carratalá^b, M.J. Belenguer^a, M.A. Fuentes^a, F. Vargas Torcal^a

^a Pediatría. Hospital General Universitario de Elche. Elche.

^b Pediatría. Hospital Clínico Universitario San Juan. San Juan de Alicante.

Introducción. La encefalitis herpética constituye la complicación más temible de la infección por el virus del herpes simple (VHS), tiene una incidencia anual de un caso cada 200.000-500.000 individuos, el 30% de los cuales se presenta en pediatría. Presenta una elevada morbilidad a pesar del tratamiento, y la aparición de un síndrome extrapiramidal es una complicación infrecuente. **Caso clínico.** Un lactante de 17 meses que consultó por somnolencia y rechazo de tomas en las últimas horas. En observación, inició fiebre y crisis parciales complejas, se realizó una tomografía axial computarizada (TAC) urgente, que resultó normal, y una punción lumbar hemorrágica (86.000 hematíes, proteínas 172, glucosa 56, leucocitos 0). Ante la disminución progresiva de conciencia y porque se sospechaba un cuadro de encefalitis, se realizó una resonancia magnética (RM) urgente donde se apreciaron lesiones hiperintensas en la región parietotemporal que eran compatibles con encefalitis; el electroencefalograma (EEG) informó de una afectación córtico-subcortical de moderada a severa con un enlentecimiento difuso y elementos agudos temporales. Tras el inicio de tratamiento con

fenitoína y aciclovir intravenoso, se trasladó a la unidad de cuidados intensivos pediátricos (UCIP) por el deterioro progresivo del nivel de conciencia, donde permaneció conectado a la respiración mecánica durante 10 días. Se mantuvo el tratamiento con aciclovir hasta 21 días por resultado positivo del VHS por reacción en cadena de la polimerasa (PCR). El día 24 de su evolución inició movimientos anormales de la mano derecha y ambos pies, que consistieron en un temblor continuo acompañado de dificultades para la deglución, movimientos oculares erráticos y postura distónica; este cuadro cedía durante el sueño. Tras el tratamiento con valproato mejoraron los movimientos, pero persistió el deterioro neurológico. **Conclusiones.** Se describen 20 casos de anomalías del movimiento después de un período de latencia variable tras una encefalitis herpética, por lo que el seguimiento regular de estos niños es fundamental.

053.

EVOLUCIÓN NATURAL DE LA ATAXIA AGUDA EN LA INFANCIA

V. Cantarín Extremera, J. Lara Herguedas, J.J. García Peñas, M.L. Ruiz-Falcó, L. González Gutiérrez-Solana, L. López Marín, A. Duat Rodríguez

Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. La ataxia es un trastorno que origina una dificultad para mantener el equilibrio y una incoordinación de los movimientos intencionados. Es un signo frecuente de disfunción neurológica y puede representar el único hallazgo en la exploración física (ataxia aislada), o bien formar parte de un síndrome con afectación difusa del sistema nervioso central (SNC), la 'ataxia plus'. Las formas agudas son un motivo frecuente de consulta en la urgencia pediátrica. **Objetivos.** Describir la evolución natural de la ataxia aguda infantil y conocer las distintas etiologías implicadas en este cuadro. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 150 pacientes consecutivos valorados en nuestra sección entre enero de 1994 y junio de 2006 por presentar un primer episodio de ataxia aguda. En todos los casos se analizaron la edad, el sexo, el inicio clínico, la semiología neurológica y la evolución. **Resultados.** Un 75% de los pacientes tenía edades comprendidas entre 2-5 años. Un 60% de los casos presentó una marcha inestable como único síntoma inicial de la disfunción neurológica. Hasta un 50% de los pacientes mostró otros signos neurológicos asociados a la ataxia. Hasta un 90% de los casos normalizó la exploración neurológica en menos de tres meses. Las etiologías más frecuentes incluyeron cerebelitis (40%), intoxicaciones (25%) e infecciones del sistema nervioso central (SNC, 10%). Los tumores del SNC representaron tan sólo un 5% del total de los casos. **Conclusiones.** La ataxia aguda en el niño tiene un origen multifactorial, que incluye patologías de muy distinto significado clínico y pronóstico. Aunque hasta un 75% supone casos autolimitados, no debemos olvidar otros procesos graves como tumores y patología vascular.

054.

ENCEFALITIS LETÁRGICA

A. Sempere Pérez^a, A. Sans Fitó^a, R. Rovira Guasch^c, R. Pallás Ribes^b, V. González Álvarez^a, J. Campistol Plana^a

^a Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^c Pediatría. Hospital Pius XII. Valls, Tarragona.

Introducción. La encefalitis letárgica (EL) es una enfermedad rara que fue descrita por Von Economo en 1916 con tres formas clínicas. Se pensó inicialmente en una etiología vírica, aunque en los últimos estudios se sospechó un origen autoinmune. También se ha asociado con infecciones por estreptococo y autoanticuerpos contra los ganglios basales. **Casos clínicos.** Se presentan cuatro niños pre-

viamente sanos que desarrollaron la EL. En la primera etapa predominaron los trastornos del movimiento y en la segunda, los trastornos psiquiátricos. Todos cumplían los criterios de Howard y Lee, con bandas oligoclonales en el líquido cefalorraquídeo (LCR) y lentificación en el electroencefalograma (EEG). Los estudios microbiológicos fueron negativos. La neuroimagen fue normal en dos de los casos. En los otros dos se encontraron signos de pseudoatrofia cerebral reversible. La respuesta a distintos tratamientos sintomáticos fue variable. La mejoría clínica de todos fue marcada tras normalizarse el EEG. Los pacientes 1 y 4 se recuperaron, aunque persistieron problemas en el lenguaje y en la conducta del paciente 2 y retraso psicomotor en el caso 3. **Conclusiones.** El diagnóstico de EL es clínico, apoyado por las alteraciones en el LCR y la lentificación del EEG. La resonancia magnética (RM) es normal en la mayoría. El tratamiento es discutido, pero en los casos más recientes se describe una mejoría con corticosteroides. Es una enfermedad grave, con secuelas o muerte en dos tercios de los afectados según la literatura clásica. Los estudios más recientes refieren un pronóstico más favorable.

055.

AUMENTO DE LA INCIDENCIA DE LAS ENFERMEDADES INFLAMATORIAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL. NUESTROS CASOS EN EL AÑO 2006

J.L. Peña Segura, A. García Oguiza, M. Jiménez Fernández, I. Sáenz Moreno, R. Cabrerizo de Diago, J. López-Pisón

Unidad de Neuropediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. Desde mayo de 1990 hasta diciembre de 2005 se habían diagnosticado 12 encefalomyelitis agudas diseminadas (EMAD) y tres neuritis ópticas. En el año 2006 se han atendido cuatro EMAD compatibles y tres neuritis ópticas, todas, excepto una, entre abril y mayo. **Casos clínicos.** Caso 1: comunicación previa. Caso 2: niño de 13 años con cefalea, vómitos, ataxia, parestesias en extremidades e hipovisión en el ojo derecho (OD). La resonancia magnética (RM) mostró numerosas hiperintensidades en la sustancia blanca (SB) subcortical y también en tronco y en C7-D1. Tuvo una cierta evolución con recaídas dependientes de corticoides. Caso 3: niña de 13 años que tuvo un episodio autolimitado de paresia de una extremidad superior izquierda (ESI) y desde entonces presenta cefalea, astenia, parestesias autolimitadas de distinta localización. La RM muestra hiperintensidad triangular en el estriado derecho y numerosas puntiformes periventriculares y subcorticales en la SB y en los ganglios basales de ambos hemisferios. Tuvo una evolución satisfactoria sin tratamiento. Caso 4: niño de 4 años que, tras un proceso febril, presenta cefalea, claudicación de la marcha y paresia de una ESI. La RM muestra una hiperintensidad redondeada en la SB frontal izquierda y una lineal desde C3 a T2. A pesar del tratamiento con corticoides e inmunoglobulinas, le ha quedado una secuela con paresia de una ESI. **Conclusiones.** Es importante mantener un amplio diagnóstico diferencial en la evaluación de pacientes con signos neurológicos agudos con lesiones radiológicas. El diagnóstico de la EMAD es un diagnóstico de sospecha y de exclusión que se basa en la clínica, los hallazgos en la RM y la negatividad de otros exámenes complementarios. La mejora de las técnicas de neuroimagen y su mayor disponibilidad permiten establecer más diagnósticos de enfermedades inflamatorias del sistema nervioso central (SNC), pero creemos que no es la única razón del aumento de la incidencia.

O56.**PERFIL CLÍNICO EPIDEMIOLÓGICO Y TERAPÉUTICO DE NEUROCISTICERCOSIS EN EL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS BENJAMÍN BLOOM DURANTE EL PERÍODO 1998-2003**

C.I. Ortez González

Neurología. Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. San Salvador.

Introducción. La neurocisticercosis (NCC) es la entidad parasitaria más frecuente del sistema nervioso central (SNC). Se identificaron el comportamiento, el diagnóstico, el tratamiento y las evoluciones de la NCC en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom (HNNBB) durante el período 1998-2003. **Objetivos.** El objetivo general fue describir el perfil clínico, epidemiológico y de seguimiento terapéutico en la neurocisticercosis manejada en el HNNBB. Los objetivos específicos fueron: 1) señalar las características clínicas más frecuentes que se generan al asistir a un paciente en el HNNBB; 2) identificar el área geográfica de mayor número de casos de NCC en El Salvador; 3) identificar la evolución clínica de los pacientes diagnosticados de NCC en función del tratamiento establecido; y 4) identificar si la tasa de mejoría o curación se correlaciona con el adecuado diagnóstico de NCC. **Pacientes y métodos.** Se utilizó una cohorte histórica de 55 pacientes. **Resultados.** La NCC tuvo una prevalencia del 0,06% durante el período de investigación, un 10% más de infestación en el área urbana que en la rural y una proporción de 1:1 en ambos sexos. El 78% presentó convulsiones como síntoma principal y en los estudios de neuroimagen se aprecian lesiones intraparenquimatosas de tipo calcificación hasta en un 83,3%. Después del tratamiento con albendazol, el 92% finalizó sin secuelas neurológicas y ningún caso necesitó neurocirugía. **Conclusiones.** La NCC comienza como convulsiones y lesiones calcificantes o quísticas. En general, hasta obtener estudios de neuroimagen los pacientes son tratados no sólo con antiepilépticos, sino con albendazole, y se obtienen resultados clínicos y radiológicos favorables, que se confirman en los controles médicos. La NCC surge en áreas de mayor concentración poblacional y condiciones sanitarias poco óptimas.

O57.**ESTUDIO DESCRIPTIVO DE NEUROCISTICERCOSIS EN UN HOSPITAL TERCARIO**G. Mas Sesé^a, I. Vives Piñera^a, A. Fernández Barreiro^b, J. Martínez-Lage Sánchez^c, A. Puche Mira^a, C. Casas Fernández^a^a Neuropediatría. ^b Neurología. ^c Neurocirugía.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. La neurocisticercosis es la enfermedad parasitaria más frecuente del sistema nervioso central (SNC), que se origina por la infección por *Taenia solium* en su estadio larvario. El aumento creciente del turismo y la inmigración condiciona un incremento de la frecuencia de esta entidad en países desarrollados, donde esta enfermedad era prácticamente inexistente. **Objetivos.** Describir las características epidemiológicas de los casos de neurocisticercosis atendidos en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo observacional de los pacientes atendidos en nuestro hospital en el período 1997-2006 con diagnóstico de neurocisticercosis, y el análisis de los datos epidemiológicos. **Resultados.** Casos atendidos: 23 (14 varones y 11 mujeres). Edad media: 28,8 años (DE: 14). Pacientes pediátricos: 3. País de origen: 78,2% de Ecuador, 8,6% de Bolivia y 13% de los que no consta. Tiempo medio de estancia en España: 30 meses. Atendidos: 52,2% por neurología y 34,8% por neurocirugía. Un 13% ingresa con una estancia media de 13,6 días. Síntomas previos al diagnóstico: cefalea durante más de un mes: 26%, crisis epilépticas: 21,7% y asintomáticos: 47,8%. Motivo de ingreso: 65,2% por crisis epilépticas, 17,4% por cefalea

y 8,7% por hipertensión intracraneal. Exploraciones complementarias: neuroimagen: 100%, electroencefalograma (EEG): 47,8%, serología de neurocisticercosis en suero y en líquido cefalorraquídeo (LCR): 43,4%. La localización más frecuente de las lesiones fue hemisférica. Forma de la enfermedad: activa en 52,2%, transicional en 30,4% e inactiva en 17,4%. Tratamiento recibido: albendazol en 91,3%, corticoides en 74%, fármacos antiepilépticos en 74% y cirugía en 17,4%. El 47,8% presentó secuelas. **Conclusiones.** La neurocisticercosis es una enfermedad que ha aumentado su incidencia en los últimos años debido al fenómeno de la inmigración. Debe tenerse en cuenta dentro de los diagnósticos diferenciales en todo paciente procedente de países endémicos con una clínica de afectación del SNC.

MESA N.º 6: NEUROPSICOLOGÍA**O58.****EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA DE LA MEMORIA VERBAL EN EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD: PAPEL DE LAS FUNCIONES EJECUTIVAS**

R. Martín González, M. Izquierdo Hernández, P. González Pérez, C. Hernández Santana, R. Arévalo García, S. Hernández Expósito

Unidad de Neuropsicología Infantil. Facultad de Psicología.

Universidad de La Laguna. La Laguna, Tenerife.

Introducción. El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) no sólo se caracteriza por la tradicional triada nuclear: inatención, hiperactividad e impulsividad, sino que también va acompañado por otros déficit cognitivos. Entre ellos destacan las alteraciones en el funcionamiento ejecutivo. Aunque los problemas de memoria no son una característica definitoria del trastorno, sí que se han encontrado algunos aspectos mnésicos deficitarios en niños con TDAH, fundamentalmente en aquellos que demandan un adecuado rendimiento ejecutivo. **Objetivos.** Profundizar en el estudio neuropsicológico de la memoria verbal en niños con TDAH. **Sujetos y métodos.** Las pruebas utilizadas fueron: la escala de Conners para padres y para profesores, la escala de inteligencia de Wechsler para niños revisada (WISC-R), el test de preferencia manual de Harris, el test de aprendizaje auditivo verbal (AVLT) y el test de memoria y aprendizaje (TOMAL). El método que se siguió consistió en: 1) identificación de una muestra de 10 sujetos con TDAH y cocientes de inteligencia (CI) normales, diestros y sin enfermedad neurológica y/o psiquiátrica comórbida conocida; 2) identificación de una muestra de 10 sujetos controles equiparados en CI, edad y preferencia manual; y 3) valoración neuropsicológica de las capacidades de memoria anteriormente mencionadas. **Resultados.** El perfil de los resultados encontrados manifiesta que los niños con TDAH tienen un rendimiento significativamente inferior al evidenciado por los controles en la evocación espontánea del recuerdo tras interferencia y tras demora del AVLT y también en el recuerdo a largo plazo del TOMAL. **Conclusiones.** Los resultados son interpretados en el contexto de la importancia que adquiere el rendimiento ejecutivo, deficitario en esta población, en la memoria. Asimismo, enfatizamos la necesidad de contemplar el efecto que un rendimiento deficiente en funciones ejecutivas puede tener en otras variables neuropsicológicas en la población con TDAH.

O59.

EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA DE LAS FUNCIONES EJECUTIVAS EN UNA POBLACIÓN INFANTIL CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

R. Martín González, P. González Pérez, M. Izquierdo Hernández, C. Hernández Santana, R. Arévalo García, S. Hernández Expósito

Unidad de Neuropsicología Infantil. Facultad de Psicología.

Universidad de La Laguna. La Laguna, Tenerife.

Introducción. Una de las teorías neuropsicológicas más aceptadas sobre el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) sugiere que sus síntomas son subsidiarios de un déficit primario en las funciones ejecutivas. **Objetivos.** Evaluación neuropsicológica de algunas de las funciones clásicamente englobadas dentro del término 'funciones ejecutivas' (memoria de trabajo, capacidad de planificación e inhibición). **Sujetos y métodos.** Las pruebas utilizadas fueron: algunas pruebas neuropsicológicas que permiten la evaluación de las funciones mencionadas, la escala de Conners, un cuestionario extraído del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales IV* (DSM-IV), la escala de inteligencia de Wechsler para niños revisada (WISC-R) y el test de preferencia manual de Harris. El método que se siguió consistió en la identificación de una muestra de 13 sujetos con TDAH y 13 sujetos controles, equiparados en cociente intelectual (CI), preferencia manual y años de escolaridad, sin enfermedad neurológica y/o psiquiátrica comórbida conocida, a los que se administró el protocolo neuropsicológico de evaluación de las funciones ejecutivas. **Resultados.** El perfil de resultados encontrado indica que los individuos con TDAH presentan peor rendimiento en memoria de trabajo, menor capacidad de planificación y más dificultades que los controles en la inhibición de respuestas. **Conclusiones.** Se corrobora la presencia de déficit en funciones ejecutivas en el TDAH. Es importante conocer el estado de estas funciones, que clásicamente se han relacionado con el córtex prefrontal y sus conexiones con los ganglios basales y otras áreas, ya que puede coadyuvar al diagnóstico, así como al abordaje terapéutico y a la comprensión de las manifestaciones de conducta características de esta patología. Los resultados son interpretados en el marco conceptual de la neuropsicología infantil, esto es, en el estudio de la relación cerebro-conducta en el contexto del desarrollo.

O60.

EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA DE LA EFICACIA DEL METILFENIDATO-OROS EN EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

B. Rubio Morell^a, O. Herreros Rodríguez^a, R. Martín González^b, M. Izquierdo Hernández^b, P. González Pérez^b, R. Arévalo García^b

^aUnidad de Psiquiatría Infanto-Juvenil. Hospital Universitario de Canarias.

^bUnidad de Neuropsicología Infantil. Facultad de Psicología.

Universidad de La Laguna. La Laguna, Tenerife.

Introducción. Existe un acuerdo en la consideración de las alteraciones de los sistemas dopaminérgico y noradrenérgico frontales como base bioquímica del trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). Esto parece explicar los síntomas nucleares y los déficit en las funciones ejecutivas (FE) de esta población. El metilfenidato incrementa la biodisponibilidad dopaminérgica y noradrenérgica en la corteza prefrontal y los ganglios basales. Este hecho supone beneficios inmediatos en el incremento de la atención y el descenso de la impulsividad e hiperactividad. Menos documentada está la eficacia del metilfenidato para incrementar la memoria de trabajo y, por tanto, las FE. **Objetivos.** El estudio de la eficacia del metilfenidato-oros en el incremento de la memoria de trabajo, así como en distintas variables de atención en niños con

TDAH. **Sujetos y métodos.** Las pruebas utilizadas fueron: el test de atención D2, los tests de memoria de trabajo (MT), el test de dígitos, el Span memoria visual, la escala ADHD-RS-IV de DuPaul y Conners, la escala de inteligencia de Wechsler para niños (WISC), el test breve de inteligencia de Kaufman (K-BIT) y el test de preferencia manual. El método que se siguió consistió en la identificación de 10 sujetos con TDAH y cociente intelectual (CI) normal, diestros y sin enfermedad neurológica y/o psiquiátrica comórbida conocida, una primera valoración neuropsicológica (pretest), la administración del metilfenidato-oros, una segunda valoración neuropsicológica (postest 1) y una tercera (postest 2) transcurrido un mes de la administración diaria del fármaco. Valoración neuropsicológica del grupo control identificado. **Resultados.** Se encontraron diferencias significativas en la memoria de trabajo tras un mes de tratamiento y en las variables de atención tras una sola toma. Las diferencias iniciales entre los niños con TDAH y los controles en memoria de trabajo dejaron de ser significativas tras un mes de tratamiento. **Conclusiones.** Se ha probado la eficacia del metilfenidato-oros en la mejora de las variables neuropsicológicas, de suma importancia para el funcionamiento ejecutivo.

O61.

CARACTERÍSTICAS DEL PROCESAMIENTO COGNITIVO DE NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN, DEL CONTROL MOTOR Y DE LA PERCEPCIÓN

N. Crespo-Eguílaz, J. Narbona

Unidad de Neuropediatría. Clínica Universitaria.

Universidad de Navarra. Pamplona, Navarra.

Objetivos. El estudio pretende analizar las características neuropsicológicas de los niños con trastorno por déficit de atención, del control motor y de la percepción (DAMP). **Pacientes y métodos.** La muestra estaba formada por 107 pacientes (83 varones), de edades comprendidas entre 6 y 12 años, que cumplían criterios de trastorno por déficit de atención e hiperactividad según el *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales IV* (texto revisado, DSM-IV-TR). De estos niños, 70 no tenían dificultades de aprendizaje (grupo TDAH 'puro') y 37 presentaban, además, un trastorno de la coordinación motora (grupo DAMP). Todos tenían un cociente intelectual normal-medio (CI > 80, media: 95) según la escala de inteligencia Wechsler para niños revisada (WISC-R). En el TDAH 'puro', el porcentaje más elevado de pacientes pertenece al subtipo combinado (67%) y en el DAMP se da una mayor prevalencia del subtipo inatento (68%). En estos pacientes se analizaron los factores del WISC-R: competencia verbal (semejanzas, vocabulario y comprensión), organización perceptiva (figuras incompletas, cubos y rompecabezas) e independencia a la distracción (aritmética y claves). **Resultados.** El CI manipulativo y el rendimiento en la organización perceptiva e independencia a la distracción son significativamente más bajos en el grupo con DAMP que en el grupo con TDAH 'puro' ($p < 0,01$). **Conclusiones.** En la evaluación neuropsicológica del niño con TDAH, el análisis del rendimiento obtenido en las subpruebas del WISC-R nos aporta una valiosa información en el diagnóstico de un trastorno comórbido de aprendizaje no verbal.

O62.**FRECUENCIA DE INFECCIÓN ESTREPTOCÓCICA FARÍNGEA Y ANTICUERPOS ANTIGANGLIOS BASALES EN SUJETOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD**

S. Aguilera Albesa^a, R. Sánchez-Carpintero^a, N. Crespo-Eguílaz^a, P. Villoslada^c, B. Fernández^c, J.L. del Pozo^b, J. Narbona^a

^a Neuropediatría. ^b Microbiología. Clínica Universitaria de Navarra.

^c Neuroinmunología. Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA).

Pamplona, Navarra.

Introducción. El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) puede ser comórbido a trastornos en los que se detectan anticuerpos antiganglios basales (ABGA) y/o antecedentes de infección estreptocócica faríngea (GABHS) reciente –corea de Sydenham, *pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococci* (PANDAS) o síndrome de Tourette–. **Objetivos.** Comprobar si la infección por GABHS y los ABGA son más frecuentes en sujetos con TDAH no comórbido a estos trastornos. **Sujetos y métodos.** En 22 pacientes con TDAH y 23 controles emparejados por edad, sexo y estación del año, se compararon la frecuencia de infección por GABHS reciente (cultivo faríngeo y/o anticuerpo anti-DNasaB) y la presencia de ABGA medidas mediante análisis de inmunoabsorción ligada a enzimas (ELISA). **Resultados.** El 50% de los niños con TDAH presentó una evidencia de infección estreptocócica reciente (27% un cultivo positivo y un 23% adicional, anticuerpos anti-DNasaB), frente a un 18% de los niños control (4,5% un cultivo positivo y un 13,5% adicional anticuerpos anti-DNasaB), $p = 0,02$. Sólo se detectaron ABGA positivos en un caso de TDAH y un caso control, y coincidieron sólo en el control con evidencia de infección por GABHS. Además, no se detectaron correlaciones entre la intensidad de los síntomas conductuales de inatención, hiperactividad e impulsividad en los niños con TDAH y los títulos de ABGA, ASTO o anti-DNasaB. **Conclusiones.** Los fenómenos de autoinmunidad contra los ganglios basales no son más frecuentes en niños diagnosticados de TDAH que en los niños control. La mayor frecuencia de infecciones estreptocócicas que se detecta en este grupo no incrementa la presencia de dichos fenómenos autoinmunes.

O63.**UTILIDAD DE LAS PRUEBAS COMPLEMENTARIAS EN NIÑOS CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

L. López Marín^a, J. Lara Herguedas^a, V. Cantarín Extremera^a, J.J. García Peñas^a, M. Alcamí Pertejo^b, A. Duat Rodríguez^a, M.L. Ruiz-Falcó^a

^a Neurología. ^b Psiquiatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Los trastornos del espectro autista (TEA) incluyen un grupo heterogéneo de procesos con muy diversos factores etiológicos implicados. Sin embargo, tan sólo se halla una etiología definida en un 10-20% del total de los TEA. **Objetivos.** Evaluar la utilidad de las pruebas complementarias en el estudio neurológico de los niños con TEA. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 570 pacientes consecutivos diagnosticados de TEA según los criterios del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales IV* (DSM-IV), valorados en nuestra sección entre enero de 1994 y junio de 2006. 160 pacientes (28%) presentaron una semiología de regresión autista. En todos los casos se realizó un cariotipo, un estudio de genética molecular para el cromosoma X frágil, un electroencefalograma (EEG) y una resonancia magnética (RM) cerebral. En 150 pacientes (26%) se realizaron estudios metabólicos, en 175 (30%) EEG de sueño, en 50 (9%) estudios genéticos de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) y en 60 (10%) otros estudios (inmunológicos, infecciosos, endocrinológicos, tóxi-

cos y/o neurotransmisores). **Resultados.** Se encontró una etiología definida de los TEA en 92 pacientes (16%), que incluía una patología lesional del lóbulo temporal (5%), cromosomopatías (3,5%), malformaciones del sistema nervioso central (SNC, 1,6%), síndromes neurocutáneos (1,2%), síndromes polimalformados (1,2%), metabopatías (0,9%), síndromes epilépticos (0,9%), infecciones del SNC (0,9%), tumores del SNC (0,5%) y déficit endocrinológico (0,2%). **Conclusiones.** La combinación de los estudios genéticos y la RM cerebral permitieron llegar al diagnóstico en 74 de los 92 casos con etiología definida (80%). Los estudios metabólicos y el EEG tienen un valor muy limitado en el estudio de los TEA. La mayor rentabilidad de las pruebas complementarias se obtuvo en el subgrupo de pacientes con TEA, regresión autista y epilepsia.

O64.**EVALUACIÓN DEL PODER PREDICTIVO DE LOS ÍTEMES DEL DSM-IV EN EL DIAGNÓSTICO DEL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD A TRAVÉS DEL USO DE ESCALAS DE EVALUACIÓN CONDUCTUAL**

M. Bustillo Iceta, M. Pérez Navarro, M. Servera Barceló, E. Cardo Jalón

Grupo de Neuropsicología Clínica (IUNICS). Hospital Son Llàtzer. Universitat de les Illes Balears. Palma de Mallorca.

Introducción. La investigación plantea la posibilidad de que el sistema de categorías del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales IV* (DSM-IV) para diagnosticar el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) mediante el cumplimiento de al menos seis síntomas en el ámbito de la inatención y/o hiperactividad no sea el más apropiado si se tiene en cuenta que no se plantea la posibilidad de diferencias en la capacidad diagnóstica de los 18 criterios propuestos, ni que dichas diferencias puedan también variar en función del evaluador. **Objetivos.** El presente estudio se enmarca en el campo de la evaluación y el diagnóstico psicopatológico del TDAH, y concretamente pretende contribuir a la mejora de la toma de decisión categorial, típica del DSM-IV, a través de la contribución de la evaluación de la conducta. **Pacientes y métodos.** En un estudio poblacional prospectivo sobre una muestra de 32.000 niños de 6 a 12 años, por muestreo estratificado y polietápico en una proporción 1:27, se seleccionaron 1.500 que fueron evaluados con las ADHD Rating Scales-IV para evaluar la prevalencia del TDAH. En función de la clasificación de los sujetos en los distintos subtipos del TDAH, se analizó el valor predictivo positivo de cada ítem para cada subtipo y cada evaluador (maestros y padres). **Resultados.** El valor predictivo positivo indicó la probabilidad de padecer el trastorno para cada uno de los ítems y permitió determinar cuáles deben tener más peso en el proceso diagnóstico. **Conclusiones.** No todos los ítems del DSM-IV referentes al TDAH tuvieron la misma capacidad predictiva. Por consiguiente, el enfoque de agregar cualquier combinación de ítems no será el más acertado al efectuar diagnósticos.

O65.**PREVALENCIA DEL TRASTORNO DE ASPERGER EN NIÑOS CON SOSPECHA DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD**

M. García Reymundo, C. Cáceres Marzal, M.C. Sánchez Cordero, J. Vaquerizo Madrid

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital Materno Infantil Universitario Infanta Cristina. ^b Centro CADAN de Atención al Neurodesarrollo. Badajoz.

Introducción. Algunos niños con trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) tienen dificultades en la interacción social y en la comunicación no verbal. Esto supone cierto solapamiento

con otros síndromes. Entre las vías para el diagnóstico del trastorno de Asperger (TA) está el identificar el problema al inicio de la etapa escolar o como atípica expresión de otro síndrome, como el TDAH. Hasta el 74% de niños con trastorno generalizado del desarrollo (TGD) recibe el diagnóstico de TDAH. **Objetivos.** Determinar la prevalencia de niños que consultaron por sospecha de TDAH y que se diagnosticaron posteriormente de TA, así como los signos clínicos de alerta que contribuyeron al diagnóstico. **Pacientes y métodos.** Una muestra de 345 niños de una unidad de hiperactividad y patología del aprendizaje. Se analizó la historia clínica según una entrevista estructurada y los criterios del *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales IV* (DSM-IV), la exploración física, el cuestionario ASAS (*Australian Scale for Asperger Syndrome*) de Garnett y Attwood y un estudio neuropsicológico. **Resultados.** 25 niños cumplieron los criterios para el TA. Prevalencia: 7,2%, 23 niños y 2 niñas. Edad media: 8,8 años. Síntomas de alerta: torpeza motora asociada a conducta rutinaria, mirada poco expresiva, estereotipias motoras, lenguaje peculiar y problemas en habilidades sociales. La actitud social solitaria y los intereses restringidos y focalizados estaban presentes, pero no fueron evidentes inicialmente. **Conclusiones.** La prevalencia de TA en la población general se estima en un 0,7%; probablemente las formas leves puedan pasar inadvertidas o diagnosticadas erróneamente como TDAH. Con las escalas estructuradas convencionales no existen evidencias significativas entre TA y TDAH. La sospecha debe basarse en otros datos. La prevalencia de TA entre este grupo de población es muy alta (7,2%), lo que nos inclina a pensar que el TA es un desorden poco conocido, infra o mal diagnosticado. Esto refuerza la opinión sobre la existencia de un continuo clínico que va del TDAH al TA.

066.

ATENCIÓN CONJUNTA COMO MÉTODO PARA LA DETECCIÓN PRECOZ DEL AUTISMO

J.A. Muñoz Yunta^a, B. Salvadó Salvadó^b, M. Palau Baduell^c, N. Rosendo Moreno^b, M. Clofent Torrentó^b, A. Valls Santasusana^c

^a Neuropediatría. ^b Neuropsicología. ^c Neurofisiología.

Neuropsicobiología. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. La atención conjunta (AC) es la capacidad innata que manifiestan los individuos para coordinar la atención con otra persona con respecto a un objeto o acontecimiento. Se manifiesta hacia los 6 meses de edad, cuando el lactante ve un objeto, lo mira, sonríe, lo coge con la mano y mantiene un contacto ocular con el interlocutor. Los niños autistas presentan alteraciones en el desarrollo de la AC desde los 6 o 18 meses de edad. **Objetivos.** Estudiar si la AC puede ayudar a la detección precoz del autismo. **Sujetos y métodos.** Se estudiaron 20 pacientes de edades entre 6 meses y 6 años, 10 pacientes controles y 10 pacientes con trastornos del espectro autista (TEA). Se realizó una metodología de registro de conducta mediante etograma y vídeo. Se confirmaron los diagnósticos mediante las *Childhood Autism Rating Scales* (CARS), *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R) y la *Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic* (ADOS). **Resultados.** Todos los pacientes control compartieron con el interlocutor, mirándole a los ojos y sonriendo. Los pacientes con TEA fracasaron en la realización de la atención conjunta, y se quedaron mirando fijamente al objeto sin compartir con el interlocutor su agrado. **Conclusiones.** En los TEA existe un fracaso en la adquisición de la AC a partir del sexto mes de vida. La evaluación de la AC de forma rutinaria en los lactantes en los primeros meses de vida podría alertar de forma muy temprana sobre alteraciones en el desarrollo; de esta manera contribuiría a la detección precoz de los TEA.

MESA N.º 7: NEUROPSICOLOGÍA + MISCELÁNEA

067.

DISLEXIA: PROCESAMIENTO FONÉMICO FRENTE A PROCESAMIENTO TEMPORAL

F. Pérez-Álvarez^a, M. Fàbregas Alcaire^b, C. Timoneda Gallart^c

^a Pediatría. Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Dr. J. Trueta.

^b Escola Politècnica. ^c Departament de Psicopedagogia.

Universitat de Girona. Girona.

Introducción. Se argumenta que los procesamiento denominados fonémico, temporal y cognitivo tienen que ver con la dislexia. **Objetivos.** Comprobar la relación entre estos procesamiento considerados diferentes. **Sujetos y métodos.** Mediante pruebas de procesamiento fonémico, aceptadas como útiles para diagnosticar a los disléxicos, se seleccionaron 36 sujetos entre 7 y 14 años, con una relación hombre/mujer de 2:1, y 2 controles normales por cada sujeto. Se administró la batería cognitiva *Das-Naglieri Cognitive Assessment System* (DN:CAS) para el diagnóstico del procesamiento cognitivo. Asimismo, a sujetos y controles se les administró una prueba acústica de procesamiento temporal creada en el laboratorio, consistente en procesar sílabas, convenientemente manipuladas en sus tiempos de emisión, con un período de transición de 40 milisegundos o más. Los valores de frecuencias y medias se analizaron estadísticamente. Las puntuaciones del DN:CAS y de la prueba acústica se sometieron a análisis multivariante de tipo análisis factorial, en la modalidad de componentes principales. **Resultados.** Los disléxicos procesaron significativamente peor tanto la prueba temporal acústica como las pruebas de procesamiento cognitivo secuencial. El análisis factorial identificó la prueba acústica como una prueba de procesamiento secuencial. **Conclusiones.** Con argumentos de neuropsicología cognitiva y neurociencias puede postularse que las disfunciones fonológica, temporal y cognitiva pueden ser tres modalidades de la expresión de la misma disfunción patogénica, lo que es de utilidad para su aplicación terapéutica. Asimismo, la prueba acústica empleada, de mínima complejidad y escaso requerimiento de tiempo para su administración, puede ser de utilidad para la detección de posibles casos de dislexia.

068.

RELACIÓN ENTRE EL SEGUNDO Y CUARTO DEDOS DE LA MANO EN PACIENTES CON TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO

A. Javaloyes Sanchís^a, F. Carratalá Marco^b

^a Unidad de Salud Mental Infantil. Departamento de Salud 17.

^b Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. San Juan de Alicante.

Introducción. La teoría del cerebro masculino llevado al extremo defiende que la clínica del autismo responde a que las habilidades sistematizadoras (más masculinas) estarían muy desarrolladas y las habilidades de empatía y socialización (femeninas), menos. Esto se justificaría por una elevada exposición prenatal a la testosterona. **Objetivos.** Se planteó si se pueden trazar evidencias orgánicas de esta sobreexposición. **Sujetos y métodos.** Se toman 15 adolescentes varones (rango de edad: 12-17 años) diagnosticados de síndrome de Asperger o autismo de alto rendimiento (PAC) y un grupo control (CON) de 15 individuos, pareados por edades y sexo. Se midió la capacidad de sistematización con el test físico (*Folk Physics Test*, TF), la capacidad de empatía y socialización con el test de los ojos (*Folk Psychology Test*, TO) y la relación entre el segundo y el cuarto dedo de la mano (RD), como indicador de la exposición a testosterona en el desarrollo intrauterino. **Resultados.** El TO del grupo PAC (media: 15; rango: 11-21) fue significativamente inferior ($Z =$

-3,246; $p = 0,001$) al del grupo CON (media: 20; rango: 17-24). El TP del grupo PAC (media: 15; rango: 11-18) fue significativamente superior ($Z = -3,192$; $p = 0,001$) al del grupo CON (media: 11; rango: 8-15). La RD del grupo PAC (media: 0,95; rango: 0,91-0,97) fue significativamente inferior ($Z = -2,392$; $p = 0,017$) al del grupo CON (media: 1,0; rango: 0,9-1,1). **Conclusiones.** 1) El grupo PAC muestra un perfil cognitivo con aumento de las habilidades sistematizadoras y descenso de las habilidades de empatía. 2) El grupo PAC muestra un RD significativamente inferior al grupo CON, como se ha identificado en individuos con sobreexposición prenatal a la testosterona.

O69.

AUMENTO DE LA DEMANDA ASISTENCIAL EN LAS CONSULTAS EXTERNAS DE TRES HOSPITALES DE LA COMUNIDAD VALENCIANA Y ANÁLISIS DE LAS CAUSAS

M. Tomás Vila^a, M. Benac Prefaci^b, B. Beseler Soto^c, F. Gómez Gozávez^d

^a Pediatría. Hospital Francesc de Borja de Gandía. Gandía, Valencia.

^b Pediatría. Hospital de Sagunt. Sagunt, Valencia.

^c Pediatría. Hospital Marina Alta de Dènia. Dènia, Alicante.

^d Pediatría. Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante.

Introducción. El conocimiento de los cambios en la demanda asistencial en neuropediatría en los últimos años tiene interés por diferentes motivos. **Objetivos.** Documentar dicho aumento y analizar sus causas. **Pacientes y métodos.** De la base de datos de los cuatro hospitales participantes en el estudio se obtuvieron los siguientes datos: número total de primeras consultas, número de primeras consultas por cefalea, epilepsia y trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). **Resultados.** El número total de primeras consultas fue de 378 en 1995 y 789 en 2005, con un aumento del 108%. El número total de consultas por epilepsia en 1995 fue de 42 (11% de las primeras consultas) y de 56 (7% de las primeras consultas) en 2005, con un aumento del 33%. Por cefalea se realizaron un total de 75 consultas en 1995 (19,8% del total de primeras visitas) y 183 en el año 2005 (23,1% del total), con un aumento del 144%. Por último, en 1995 se efectuaron 9 primeras consultas por TDAH (2,3% de las primeras consultas) y 126 en 2005 (16% de las primeras visitas), con un aumento del 1.950%. **Conclusiones.** Durante el período estudiado, el número total de primeras visitas en las consultas de neuropediatría de los cuatro hospitales ha aumentado en un 108%. Un 28,4% de este aumento es atribuible al TDAH, un 26,2% a las cefaleas, un 3,4% a la epilepsia y un 42% al resto de los procesos no analizados.

O70.

XANTOGRANULOMA JUVENIL DE LOCALIZACIÓN MEDULAR

C. Gómez Lado^a, S. Dosil Gallardo^b, F. Álvarez González^b, J.L. Iglesias Diz^b, J. Cutrín Prieto^b, A. Alonso Martín^c, B. Vieites^d, J. Eirís Puñal^a, M. Castro Gago^a

^a Neuropediatría. ^b Servicio de Escolares. Departamento de Pediatría.

^c Radiología. ^d Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario.

Santiago de Compostela.

Introducción. El xantogranuloma juvenil (XGJ) es una histiocitosis benigna que afecta fundamentalmente a la piel. En un 10-15% de los casos se asocian otras manifestaciones extracutáneas fundamentalmente ocular. Aquí se presenta un caso con afectación de las raíces de la cola de caballo. **Caso clínico.** Un varón de 14 años que en los últimos dos meses ha presentado una pérdida progresiva de fuerza, dolor y parestias en las extremidades inferiores. En la ex-

ploración física se constató la debilidad de las extremidades inferiores de predominio distal que impedía la deambulacion, la arreflexia rotuliana y aquilea, y la hipoestesia en ambas piernas. La electromiografía (EMG) evidenció una polirradiculoneuropatía motora lumbosacra bilateral en la L2-S1 izquierda y la L5-S1 derecha. El líquido cefalorraquídeo (LCR) mostró una proteinorraquia elevada de 4,1 g/dL, 737 células (99% mononucleares), y en los cultivos y el estudio viral no se identificó ningún germen. La resonancia magnética (RM) medular evidenció un engrosamiento y un realce de las raíces de la cola de caballo, lesiones nodulares con realce al nivel de L2-L3 en la región posterior del canal vertebral, raíces arrosariadas en el canal y agujeros de conjunción. Se realizó una laminectomía y una biopsia que demostraron una proliferación xantogranulomatosa con positividad para los anticuerpos CD68 y negatividad para S100 y D1. No fue posible su liberación quirúrgica. Se administró corticoterapia y se apreció un incremento progresivo de la fuerza. Transcurridos tres meses todavía persiste una moderada debilidad de predominio distal e hiporreflexia. **Conclusiones.** El XGJ es un trastorno fundamentalmente cutáneo que puede asociar manifestaciones extracutáneas. De forma excepcional, como ha ocurrido en este caso, puede cursar sin afectación dermatológica, lo que dificulta el diagnóstico.

O71.

NEUROFIBROMATOSIS DE TIPO I EN LA EDAD PEDIÁTRICA: ¿DEBEMOS CAMBIAR NUESTRO PROTOCOLO DE SEGUIMIENTO?

A. García Ribes, I. Ávalos Román, M.J. Martínez González, J.M. Prats Viñas

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La neurofibromatosis de tipo I (NFT-I) es un trastorno multisistémico con una amplia variabilidad clínica y un comportamiento impredecible. El diagnóstico se establece según los criterios clínicos de aparición dependientes de edad. **Objetivos.** Analizar la secuencia de aparición de los síntomas y los hallazgos en las pruebas complementarias de nuestra serie, y proponer un plan de seguimiento. **Pacientes y métodos.** Se obtuvieron 44 pacientes con criterios de NFT-I: el 73% los cumplía en la primera visita (edad media: 2 años) y el resto durante el seguimiento (media: 3 años). **Resultados.** Todos presentaban manchas de color café con leche en el momento del inicio y la mayoría tenía pecas axilares y antecedentes familiares. Se realizaron 132 pruebas complementarias, 23% de las cuales fueron patológicas. La resonancia magnética (RM) fue la más solicitada: 55 pruebas a 40 pacientes, 35% alteradas, 94% hamartomas asociados en el 22% de los casos a glioma del nervio óptico (GNO). En cuatro pacientes la RM se alteró tras una inicial normal: en tres aparecieron hamartomas (ninguno sintomático) y un GNO. Los GNO se diagnosticaron a una edad media de 5 años (2-7 años): por neuroimagen en tres pacientes (todos asintomáticos) y uno en revisión oftalmológica por disminución de la agudeza visual (RM previa normal). Sólo dos de los GNO tenían PEV alterados. El paciente sintomático recibió quimioterapia por progresión del glioma y el resto continúan estables y asintomáticos. 15 de los pacientes presentaban también un trastorno del aprendizaje fuertemente asociado a un trastorno de conducta o al trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), y dos tercios asociaron hamartomas en la RM. **Conclusiones.** La NFT-I es una patología de diagnóstico clínico-evolutivo. Creemos conveniente revisar la necesidad de pruebas complementarias dado su escaso rendimiento. Proponemos individualizar el seguimiento realizando controles clínico-oftalmológicos y solicitar dichas pruebas según los hallazgos.

072.**PARÁLISIS CEREBRAL EN EL ÁREA 11 DE MADRID. FASE PRELIMINAR DE APLICACIÓN DEL PROTOCOLO DESARROLLADO EN EL PROYECTO EUROPEO PARA EL SEGUIMIENTO DE LA PARÁLISIS CEREBRAL (SCPE)**A. Camacho Salas^a, C.R. Pallás^b, J. de la Cruz^c, R. Simón^a, F. Mateos^a^a Sección de Neurología Infantil. ^b Servicio de Neonatología. ^c Unidad de Investigación-Epidemiología Clínica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Desde el año 2003 se aplica en nuestro centro el protocolo de estudio desarrollado en el proyecto europeo para el seguimiento de la parálisis cerebral (*Surveillance for Cerebral Palsy in Europe*, SCPE). **Objetivos.** Contribuir al registro europeo de la parálisis cerebral (PC) y conocer las características de los niños con PC en nuestro medio a partir de un estudio de base poblacional. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de base poblacional donde se han incluido niños con diagnóstico de PC nacidos entre 1991 y 1999, ambos inclusive, y pertenecientes al área sanitaria 11 de la Comunidad de Madrid. La edad mínima de inclusión ha sido de 5 años para descartar encefalopatías lentamente progresivas. Para la identificación de los casos se han consultado fuentes hospitalarias y centros de salud, así como centros de atención temprana y colegios de educación especial e integración de motóricos ubicados en la misma zona geográfica. **Resultados.** En una primera fase (concluida en diciembre de 2004) se identificaron 201 niños con PC, de los que sólo 90 pertenecían al área sanitaria de estudio. De éstos, 10 tenían una PC de origen posnatal. El 53,3% de los casos nació pretérmino. La prevalencia global de la PC se ha estimado en 1,64 por 1.000 recién nacidos vivos. **Conclusiones.** Debido a la relativa infrecuencia de la PC se necesitan grandes poblaciones para conseguir un número suficiente de pacientes y llevar a cabo estudios de investigación. La realización de estudios multicéntricos coordinados permite solucionar este problema.

073.**PARÁLISIS CEREBRAL EN EL ÁREA 11 DE LA COMUNIDAD DE MADRID. AFECTACIÓN MOTORA Y REPERCUSIÓN EN LA MARCHA**A. Camacho Salas^a, C.R. Pallás^b, J. de la Cruz^c, R. Simón^a, F. Mateos^a^a Sección de Neurología Infantil. ^b Servicio de Neonatología. ^c Unidad de Investigación-Epidemiología Clínica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La parálisis cerebral (PC) es la causa más frecuente de discapacidad motora en la edad pediátrica y el principal motivo de discapacidad física grave. Su prevalencia en países desarrollados se estima en 2-2,5 casos por 1.000 recién nacidos vivos. **Objetivos.** Conocer en nuestro medio los tipos de PC y la cronología de adquisición de la marcha a partir de un estudio de base poblacional. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de base poblacional en el que se han incluido niños con diagnóstico de PC nacidos entre 1991 y 1999, ambos inclusive, y pertenecientes al área 11 de la Comunidad de Madrid. **Resultados.** Hasta diciembre de 2004 se han identificado 80 niños con PC de origen no posnatal. Los patrones de afectación motora han variado en función de la edad gestacional. Siguiendo la clasificación del proyecto europeo para el seguimiento de la parálisis cerebral (*Surveillance for Cerebral Palsy in Europe*, SCPE), la forma más frecuente ha sido la espástica bilateral –di y tetraparesia– (62,5%), seguida de la unilateral –hemiparesia– (30%). El 57,5% de los niños había adquirido con 5 años la marcha. Todas las hemiparesias alcanzaron la deambulación, frente al 62,5% de las diparesias y ninguna tetraparesia. **Conclusiones.** Al igual que en otros estudios publicados, los principales factores pronósticos para alcanzar la marcha han sido el tipo de PC y la edad de

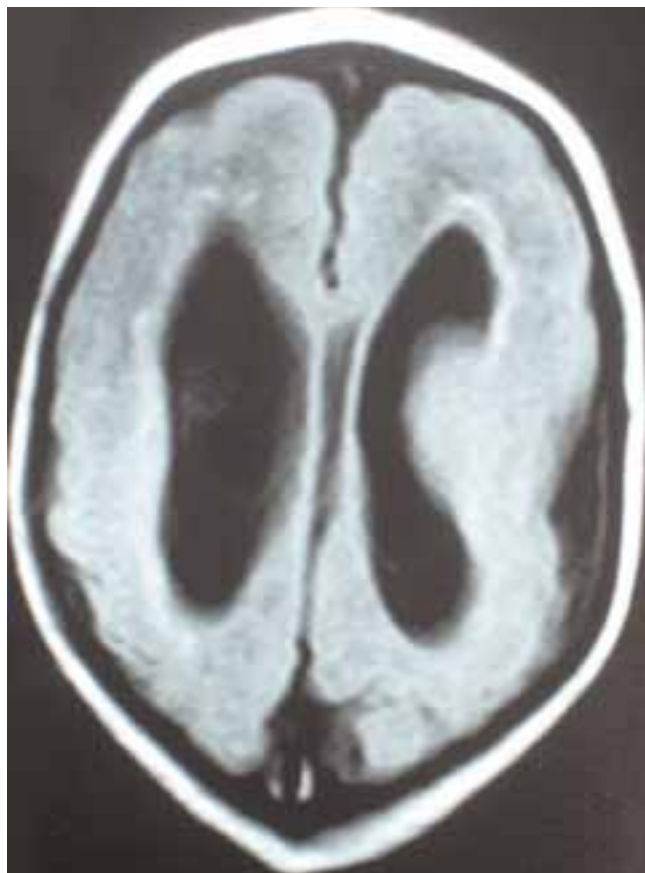
adquisición de los hitos madurativos motores (control cefálico y sedestación).

074.**PARÁLISIS CEREBRAL EN EL ÁREA 11 DE LA COMUNIDAD DE MADRID. PROBLEMAS NO MOTORES ASOCIADOS**A. Camacho Salas^a, C.R. Pallás^b, J. de la Cruz^c, R. Simón^a, F. Mateos^a^a Sección de Neurología Infantil. ^b Servicio de Neonatología. ^c Unidad de Investigación-Epidemiología Clínica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Una de las principales preocupaciones en la parálisis cerebral (PC) es que al aumentar el número de supervivientes, la discapacidad es cada vez mayor y hay más problemas asociados. **Objetivos.** Conocer en nuestro medio los problemas no motores asociados a la PC a partir de un estudio de base poblacional. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de base poblacional en el que se han incluido niños con diagnóstico de PC nacidos entre 1991 y 1999, ambos inclusive, y pertenecientes al área 11 de la Comunidad de Madrid. **Resultados.** Hasta diciembre de 2004 se han identificado 80 niños con PC de origen no posnatal. El 43,7% de los casos presentaba retraso mental, un tercio déficit visual, el 20% epilepsia y el 10% hidrocefalia. La epilepsia, el retraso mental grave y el déficit visual grave han predominado en los niños con PC no posnatal nacidos a término, aunque sólo en el caso de la epilepsia se ha alcanzado una significación estadística. La tetraparesia ha sido el tipo de PC que más deficiencias ha asociado y de mayor gravedad. **Conclusiones.** La intensidad del déficit motor traduce la extensión del área cerebral dañada, por lo que cuanto mayor sea, habrá más probabilidad de que también se hayan lesionado vías no motoras. Las deficiencias asociadas pueden superar en severidad al propio problema motor.

075.**NUEVAS ESTRATEGIAS EN EL DIAGNÓSTICO DE SOSPECHA DE INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS A PROPÓSITO DE LISENCEFALIA EN UN LACTANTE. CASO CLÍNICO**I. Valverde Pérez^a, B. Blanco^a, M. Madruga^b, R. Candau^b, R. Mateos Checa^b, M.A. Fernández Fernández^b, M. Rufo Campos^b^a Pediatría. ^b Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La infección por citomegalovirus (CMV) es una infección congénita que con frecuencia conduce a retraso mental y del desarrollo. Con una incidencia del 0,5-2,5%, sólo un 10% presenta una clínica en el momento del nacimiento. Se incluye, al igual que el síndrome de Miller-Dieker, dentro de los diagnósticos diferenciales en los casos de trastornos de la migración neuronal. **Caso clínico.** Un varón de 4 meses y medio, producto único de una tercera gestación, nacido a término con crecimiento intrauterino retardado, longitud de 45 cm y microcefalia de 29 cm. La madre estaba sana, el embarazo estuvo controlado y las serologías fueron negativas. En el examen neurológico se evidenció una hipotonía de los miembros izquierdos, una hiperreflexia generalizada y una sonrisa afectiva inconstante, pero no hepatoesplenomegalia ni alteraciones hematológicas, cutáneas o coriorretinitis. En la resonancia magnética (RM) se observó lisencefalia, colpocefalia, hipogenesia del cuerpo calloso y calcificaciones que tapizaban los ventrículos laterales. Se solicitó una reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para el CMV orina negativa, con inmunoglobulina M (IgM) inmunofluorescencia directa (IFI) CMV negativo, pero sí IgG electroinmunoanálisis (EIA) CMV positivo (1/8192). Recurrimos al banco de muestras para rescatar el papel de filtro de los errores congénitos del metabolismo, donde se pudo demostrar la positividad del ADN



del CMV mediante PCR. **Conclusiones.** La infección congénita por CMV es una causa documentada de trastornos de la migración. La hipótesis del compromiso vascular durante la embriogénesis se postula como causa de dichos trastornos. Los métodos clásicos de diagnóstico de infección por CMV no siempre son sensibles, y si lo son, pueden no demostrar la infección congénita si se obtienen a partir del tercer mes. El diagnóstico del ADN de CMV almacenado en papel de filtro es una opción con una sensibilidad del 80%.

MESA N.º 8: NEUROMUSCULAR Y VASCULAR

O76.

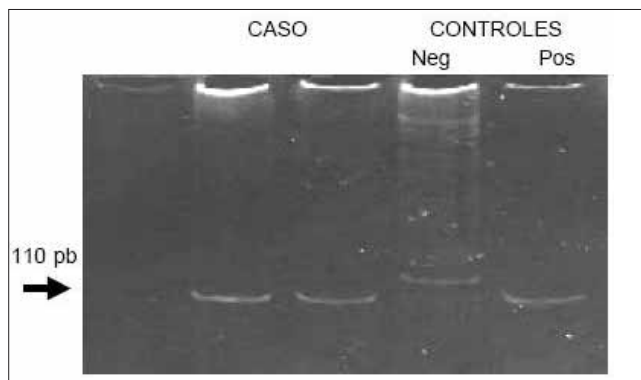
SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS, REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

A. García Ron^a, E. García Soblechero^a, M. Rodríguez Benjumea^a, M.A. Delgado Rioja^a, J. Sierra Rodríguez^a, S. Pascual Pascual^b

^a Pediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

^b Pediatría. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. Los síndromes miasténicos congénitos (SMC) son un grupo de trastornos de la unión neuromuscular condicionados genéticamente, de origen no inmunológico, infrecuentes y con pronóstico variable. Se clasifican en: Ia) miastenia familiar infantil; Ib) *limb girdle* miastenia; Ic) deficiencia en acetilcolinesterasa; Id) alteración del receptor; II) canal lento; y III) casos esporádicos no familiares (Engel). **Objetivos.** Revisar los SMC en los últimos años en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Se estudian dos parejas de hermanos y un caso diagnosticado de SMC valorando la edad, el motivo de ingreso, la clínica, la exploración, la electromiografía (EMG)



Figuras O75.

(convencional y de fibra única), los anticuerpos antirreceptores de acetilcolina (Ac-AchR), el test edrofonio, el tratamiento y la evolución. **Resultados.** Dos hermanos con semiología idéntica, recién nacidos (RN), con episodios de apneas (ventilación mecánica), llanto débil, leve ptosis palpebral, hipotonía, EMG siete normales, fibra única positivo, Ac-AchR negativo empeoramiento con edrofonio, *exitus* del primero con siete meses y buena respuesta del segundo a efedrina (mutación en la cadena delta del receptor), ambos SMC de tipo II. Dos hermanos consanguíneos gitanos, con igual semiología, con 18 meses y 4 años, que consultan por retraso motor, ptosis palpebral, llanto débil, hipotonía, fatigabilidad al ejercicio, fuerza proximal disminuida, RMP apagados, anticuerpos negativos, EMG de fibra única positiva, test de edrofonio positivo, buena respuesta a piridostigmina, SMC de tipo Ia. Lactante de nueve meses, llanto débil, ptosis palpebral fluctuante desde RN, exploración normal, EMG normal, pero positivo a los seis años, test de edrofonio positivo, buena evolución con piridostigmina. **Conclusiones.** El diagnóstico es difícil, incluso con técnicas sofisticadas (EMG de fibra única, genética), por su sintomatología y gravedad variables (173 mutaciones). Por ello es necesaria la confirmación genética para su tratamiento específico (piridostigmina, efedrina, fluoxetina o quinidina).

O77.

MENINGISMO COMO INICIO DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

F. González de la Rosa^a, J. Juan Martínez^a, I. Pitarch Castellano^a, M.A. Merino Ramírez^b, M.F. Romero Puertas^b

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. Hospital de la Ribera. Alzira, Valencia.

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una polirradiculoneuropatía autoinmune, aguda y monofásica con cuatro subtipos reconocidos, pero no es habitual encontrar variantes 'atípicos'. Si bien el dolor de piernas y espalda es común en el SGB, no así la presentación de meningismo asociado o ausencia de fiebre. Se postula como causa la radiculitis con espasmo muscular paravertebral secundario. Nuestro propósito es comunicar dos casos de meningismo como inicio del SGB, cuadro recogido recientemente en la literatura. **Casos clínicos.** Una mujer de 14 meses y un varón de 2 años consultan por dificultad en la marcha e irritabilidad, junto con fiebre en el segundo caso. En ambos casos se observa una tendencia al opistótonos, disminución de fuerza y arreflexia bilateral. La resonancia magnética (RM) cerebromedular, el análisis básico de sangre y serología, y el líquido cefalorraquídeo (LCR) inicial fueron normales. En el control del LCR del segundo caso se encontraron: 2 leucocitos/mm³, 158 mg/dL de proteínas. Mediante electrofisiología se observó una polirradiculopatía desmielinizante inflamatoria aguda. La evolución fue de debilidad ascendente, afectó

tación máxima entre 5-7 días y recuperación progresiva tras tratamiento con gammaglobulina IV. Cuando se les dio el alta a los 12 y 19 días, respectivamente, mostraban deambulación con ayuda y arreflexia que normalizaron completamente al tercer mes del inicio. **Conclusiones.** Ante un paciente con debilidad muscular e hiporreflexia, la aparición de meningismo no debe hacer desear la sospecha inicial del SGB. Lo apoyarán siempre el nivel de conciencia preservado, la ausencia de infección o la afectación multisistémica, propia de otras neuropatías agudas de tipo vasculitis o intoxicación. Hay que destacar que en el SGB con meningismo es donde la neuroimagen adquiere su papel más importante, ya que excluye procesos de origen central, y que su aparición no ensombrece el pronóstico de la enfermedad.

078.

PARÁLISIS FACIAL

I. Sáenz Moreno ^a, M.T. Jiménez Fernández ^a, S. Miralbés Terraza ^a, A. García Oguiza ^a, M. Duplá Arenaz ^a, J.R. García Mata ^b, M.C. García Jiménez ^c, C. Campos Calleja ^c, J.L. Peña Segura ^a, J. López Pisón ^a, M. Cosculluela Aísa ^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Calidad Asistencial. ^c Unidad de Urgencias Pediátricas. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. En nuestro hospital se ha constituido un grupo de calidad de urgencias pediátricas que, entre otras actividades, elabora protocolos de actuación y monitoriza su aplicación. **Pacientes y métodos.** Se revisa, según la evidencia disponible, el protocolo de urgencias de la parálisis facial 'a frigore'. Se evalúa la aplicación del previo, consensuado en la sesión hospitalaria de marzo de 2003, y se aplican de forma retrospectiva los indicadores diseñados en la revisión. Se analizan los casos de parálisis facial valorados en la consulta de neuropediatría desde marzo de 2003 hasta junio de 2006. Se revisan los informes de urgencias y las historias clínicas. **Resultados.** Se han recogido 29 pacientes, remitidos 28 desde urgencias y uno desde su centro de salud. En el 82,15% de los casos se describió la alteración de la mímica facial en el informe de urgencias. En el 75% de los casos constaba la normalidad de los demás pares craneales, y en el 75%, el fondo de ojo. En el 42,15% se recogió la normalidad de la otoscopia, aunque sólo en el 10,7% se especificaba la ausencia de vesículas herpéticas. Todos recibieron tratamiento con prednisona y se resolvieron completamente en una media de 58,6 días. **Conclusiones.** En el proceso de mejora de calidad es fundamental la elaboración de protocolos y la evaluación de su cumplimiento mediante indicadores de calidad. El audit y sus reevaluaciones facilitan la implantación del ciclo de aprendizaje y la mejora en la atención sanitaria, vinculados ambos a la excelencia del trabajo.

079.

DROPPED HEAD SYNDROME CAUSADO POR MUTACIONES EN EL GEN DE LA LAMINA A/C

A. Nascimento ^a, M. Pineda ^a, J. Colomer ^b, C. Iturriaga ^a, G. Bonne ^c

^a Neuropediatría. ^b Unidad de Neuromuscular. Servicio de Neurología.

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

^c U.F Myogénétique et Cardiogénétique. Service de Biochimie B.

Institut de Myologie. Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière. París, Francia.

Introducción. El *dropped head syndrome* puede ser causado por diferentes enfermedades neuromusculares, la mayoría asociadas a hipotonía y debilidad de la musculatura axial. Recientemente se ha asociado este fenotipo clínico a mutaciones en el gen responsable de la distrofia muscular de Emery Dreiffus. Aquí se presentan dos pacientes con este peculiar fenotipo de mutación en el gen *LMNA*. **Casos clínicos.** Dos pacientes de sexo masculino de 3 y 4 años de edad, procedentes de familias no consanguíneas, presentaron desde

los primeros meses de vida debilidad en la musculatura del cuello y eran incapaces de elevar la cabeza desde la posición prona y en la maniobra de *pull to sit*. La sedestación la alcanzaron a los 7 y 11 meses, y la deambulación a los 20 y 22 meses, respectivamente, pero sin lograr mantener la cabeza en posición recta. Ambos pacientes presentaron atrofia y debilidad de la musculatura de las extremidades superiores y la cintura escapular con una mínima afectación en las extremidades inferiores. Los valores de la creatinofosfocinasa (CPK) fueron 20-30 veces superiores al valor normal. La biopsia muscular mostró un patrón distrófico leve en los dos pacientes, sin otra característica a resaltar. La valoración cardiológica y la resonancia magnética fueron normales. El estudio genético identificó dos nuevas mutaciones en heterocigosis en el gen *LMNA*: *c.1364G>C-R455P* y *c.1358G>C-R453P*. **Conclusiones.** El *dropped head syndrome* asociado a distrofia muscular en la infancia debe alertar al clínico en la búsqueda de posibles mutaciones en el gen *LMNA*.

080.

SÍNDROME DE FREY:

UNA PATOLOGÍA NO TAN INFRECUENTE

M.J. Martínez González ^a, S. Martínez González ^a, A. García Ribes ^a, J.M. García Martínez ^b, A. Bilbao Aburto ^c, J.M. Prats Viñas ^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Alergología.

^c Unidad de Alergología Infantil. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. El síndrome de Frey o auriculotemporal es una patología relativamente frecuente en el adulto, aunque sólo se refiere de manera ocasional en la infancia. **Objetivos.** Describir las características epidemiológicas, clínicas y evolutivas de niños diagnosticados de síndrome de Frey en nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Un estudio prospectivo de 20 niños remitidos para descartar una alergia alimentaria en los últimos seis años. **Resultados.** Se valoraron 20 niños que presentaban eritema facial unilateral o bilateral, recurrente, distribuido a lo largo del territorio del nervio auriculotemporal, en la rama del trigémino, que iniciaba de manera inmediata tras ingesta y que desaparecía en minutos-horas tras el cese de ésta. En el 95% se produjo tras la introducción de las frutas en la alimentación (edad: $6,16 \pm 4,36$ meses). Los alimentos más frecuentemente implicados fueron las frutas y, en menor medida, las verduras, los cereales y las golosinas. También asociaban un lagrimeo ocular unilateral en dos casos. Entre los antecedentes, 14 casos refirieron un parto instrumental. Se realizaron Prick e inmunoglobulina E (IgE) específicas a diferentes alimentos en siete niños, aunque fue negativa en todos ellos; sin embargo, la provocación fue positiva en 10 y remitió en el resto. **Conclusiones.** El síndrome de Frey se produce tras la lesión traumática del nervio auriculotemporal, que se sigue de una regeneración aberrante de las fibras parasimpáticas a lo largo de las vías simpáticas. Así, tras la ingesta de alimentos se produce un eritema facial en lugar de la estimulación refleja de las secreciones de la glándula parótida. Es importante reconocer los síntomas y no confundirlos con una reacción alérgica o una crisis epiléptica, de manera que se evite la realización de pruebas innecesarias y la exclusión de alimentos de la dieta.

O81.**ACCIDENTE CEREBROVASCULAR EN EL RECIÉN NACIDO A TÉRMINO: RESULTADO DE NUESTRAS INVESTIGACIONES**

J. Juan Martínez^a, I. Pitarch Castellano^a, F. González de la Rosa^a, J. Alfonso Diego^b, A. Zúñiga^c

^a Neuropediatría. ^b Neonatología. ^c Genética. Hospital de la Ribera. Alzira, Valencia.

Introducción. Los accidentes cerebrovasculares (ACV) en el recién nacido a término (RNT), aunque son poco frecuentes, constituyen una patología de interés creciente por constituir una parte importante de la morbilidad neonatal y del lactante. Aquí se presenta el resultado del estudio etiológico de cinco casos clínicos de ACV no secundario a encefalopatía hipoxicoisquémica. **Casos clínicos.** Casos 1 y 2: lactantes de 8 y 9 meses, respectivamente, sin antecedentes personales de interés, que refieren un menor uso del miembro superior derecho (MSD) con hemiparesia derecha en la exploración; en la resonancia magnética (RM) cerebral se observaron áreas de porencefalia; también presentaban la mutación del factor II G20210A y del gen C677T de la metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR). Caso 3: neonato de 24 horas de vida que presenta clonias del MSD precedidas de quejido e hipotonía; en la tomografía computarizada (TC) craneal presentó una zona hipodensa frontal izquierda; también presentó la mutación homocigota del gen C677T de la MTHFR. Caso 4: lactante de 8 meses con retardo del desarrollo motor que a las dos horas de vida presentaba una hipotonía y convulsiones; se le realizó una RM cerebral con estudio de difusión patológica; presentaba niveles elevados de anticuerpos antiglicoproteína B2. Caso 5: RNT que nació tras una cesárea por bradicardia fetal; presentó distrés respiratorio y posteriormente hipotonía; la TC craneal mostró un infarto isquémico en la arteria cerebral media (ACM) derecha; también presentaba la mutación heterocigota del factor V de Leiden. **Conclusiones.** Es fundamental conocer la fisiopatología de los ACV e identificar los factores etiológicos para realizar una correcta actuación profiláctica, diagnóstica y terapéutica, así como un estudio familiar.

O82.**MIGRAÑA RELACIONADA CON EL CIERRE PERCUTÁNEO DE UNA COMUNICACIÓN INTERAURICULAR DE TIPO OSTIUM SECUNDUM: DESCRIPCIÓN DE CUATRO CASOS PEDIÁTRICOS Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA**

D. Martín Fernández-Mayoralas^a, F. Larraya^b, N. Muñoz Jareño^c, B. Calleja^d, V. San Antonio Arce^c, A. Fernández-Jaén^a

^a Neurología Infantil. ^b Cardiología Infantil. Hospital de la Zarzuela.

^c Neuropediatría. Hospital Clínico San Carlos. ^d Pediatría. Atención Primaria. Madrid.

Introducción. En los últimos años varias publicaciones han sugerido que determinadas alteraciones en el tabique interauricular pueden estar asociadas con la fisiopatología de la migraña. Se describen cuatro pacientes con comunicación interauricular (CIA) sin antecedentes de cefalea, intervenidos mediante la implantación por catéter de un disco oclisor Amplatzer, y que desarrollaron a continuación algunos síntomas compatibles con una cefalea migrañosa. **Casos clínicos.** Los casos clínicos presentados tienen en común varias características: a) un tipo de defecto cardíaco similar: la CIA; b) la misma técnica de cateterización transcutánea mediante un dispositivo oclisor Amplatzer; c) ecocardiografía normal después de la intervención; y d) desarrollo de síntomas compatibles con migraña con o sin aura, de curso benigno y con mejoría espontánea después de varias semanas o meses. **Conclusiones.** 1) Existen pacientes pediátricos con CA que pueden desarrollar síntomas de migraña con o sin aura de forma aparatosa tras la corrección percutánea de

su defecto. 2) El conocimiento de este hecho es esencial, dado que se puede emitir, en general, un buen pronóstico para estos pacientes y sus familias. 3) Podría someterse a debate la posibilidad de usar clopidogrel en el tratamiento de este tipo de cefalea, ya que, según algunos datos recientes, parece efectivo en su resolución. Sin embargo, los riesgos y la seguridad del fármaco no han sido suficientemente estudiados en niños, por lo que, teniendo en cuenta la benignidad del cuadro, no está clara la indicación.

O83.**HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL POR TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL CON INFARTO VENOSO DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO**

A. López Lafuente^a, M. Herranz^a, A. Rodríguez^a, P. Barros^a, J. Arroyo^a, J. Linera^b, U. de la Calle^c, M.J. López Rodríguez^a

^a Pediatría. ^b Radiología. Hospital Ruber Internacional. Madrid.

^c Radiología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Objetivos. Aquí se presenta un niño con hipertensión intracraneal (HIC) secundaria a una trombosis venosa cerebral (TVC) que no se objetivó con imágenes de resonancia magnética (RM) craneal a 1,5 T, pero sí con 3 T al observar un llamativo aumento de vasos colaterales y confirmar la sospecha con angiorrisonancia venosa. **Caso clínico.** Un niño de 7 años con cefalea y vómitos de 10 días de duración, disártrico. No tenía un traumatismo craneoencefálico (TCE) previo. Antecedentes familiares: migraña materna. Antecedentes personales: macrosómico, retraso del lenguaje, torpeza motora, dos episodios de cefalea tras un TCE leve a los 5 años, el primero con hemiparesia izquierda de 2 horas de duración. El estudio fue normal y la exploración neurológica habitual mostró una leve disartria. Evolución: Persiste clínica hipertensiva que mejora con analgésicos, corticoides y antieméticos, el segundo día desaparece la disartria, el cuarto inicia un papiledema bilateral. La analítica básica y la coagulación fueron normales. PDF +. Dímero D 1025. La RM craneal fue dudosa y la imagen córtico-subcortical parietal posterior izquierda aparecía hiperintensa en FLAIR y T₂. No se observó un efecto masa ni siquiera con realce con gadolinio. Punción lumbar (PL): presión de apertura de 32 mmHg, citoquímica normal y presión de cierre de 19 mmHg. Se añade al tratamiento acetazolamida (25 mg/kg/día). Se realizaron estudios para buscar la etiología que justificase la hemorragia intracraneal (HIC) y la dudosa imagen cerebral negativa, incluido un estudio de hipercoagulabilidad. Puesto que persistía la clínica hipertensiva y el papiledema empeoraba, se realizó una nueva PL con resultados similares. Se aumentó la acetazolamida (50 mg/kg/día). La tomografía axial computarizada (TAC) craneal fue normal. Se observó una mejoría lenta pero progresiva de la clínica hipertensiva y se inició la resolución del papiledema. La RM craneal a 3 Teslas mostró una trombosis parcial del seno venoso longitudinal superior y lateral izquierdo con una secuela de pequeño infarto venoso parietal, por lo que se anticoaguló. **Conclusiones.** Se plantea la duda de si se debe hacer una angiorrisonancia venosa en toda HIC de tórpida evolución.

O84.**TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS EN LA ADOLESCENCIA**

M.E. Vázquez López^a, R. Pego Reigosa^b, S. Martínez Regueira^a, C. Almuiña Simón^a, J. González Gómez^a

^a Pediatría. ^b Neurología. Hospital Xeral-Calde. Lugo.

Introducción. La trombosis de senos venosos (TSV) es una enfermedad de baja incidencia (0,7/100.000), con predominio en el sexo femenino (4:1). Esta patología puede presentar una sintomatología clínica muy variable y, aunque en algunos pacientes la evolución neurológica es favorable, en otros casos puede ser la causa de un

deterioro neurológico agudo que lleve al paciente al coma y finalmente a la muerte. *Caso clínico.* Se presenta el caso de una niña de 13 años de edad que consultó por cefalea y vómitos. Desde una semana antes del ingreso tomaba anticonceptivos orales por un ovario poliquístico. La cefalea y los vómitos cedieron tras la fluidoterapia endovenosa y analgesia. El hemograma, la bioquímica básica y el fondo de ojo fueron normales. A las 48 horas presentó dos episodios de desconexión del medio, sin movimientos anormales. Entonces comenzó un deterioro neurológico hasta alcanzar un Glasgow 7, por lo que se intubó y se conectó a la ventilación mecánica. En la tomografía axial computarizada (TAC) craneal con contraste se apreció un realce en la región interhemisférica occipital, que era compatible con el signo del delta vacío, lo que sugería una TSV. Finalmente aparecieron movimientos de decorticación. La paciente se trató con hiperventilación, manitol, suero salino hipertónico e inotrópicos. Un eco-Doppler tras craneal y un electroencefalograma (EEG) realizados ocho horas después de la intubación confirmaron la muerte cerebral. En el estudio de coagulación se detectaron anticuerpos anticardiolipina. *Conclusiones.* La TSV es una patología que puede llevar al paciente a la muerte en pocas horas. Su diagnóstico inicial no es fácil, por lo que es necesario tener un alto índice de sospecha.

Sábado, 14 de octubre

MESA N.º 9: MOVIMIENTOS ANORMALES

O85.

AMPLIA VARIACIÓN EN LA EXPRESIVIDAD CLÍNICA DE LA FORMA AUTOSÓMICA DOMINANTE DE DEFICIENCIA DE GUANOSINA TRIFOSFATO CICLOHIDROLASA I (ENFERMEDAD DE SEGAWA) EN UNA FAMILIA ESPAÑOLA

E. López-Laso^a, R. Camino León^a, J.J. Ochoa^b, F.J. Gascón Jiménez^c, M.E. Mateos González^a, J.I. Lao-Villadóniga^d, R. Artuch Iriberrí^e

^a Unidad de Neurología Pediátrica. *Pediatría.* ^b Servicio de Neurología. *Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.* ^c *Pediatría. Hospital de Montilla. Montilla, Córdoba.* ^d *Genética Molecular. Laboratorios de Análisis Dr. Echevarne. Barcelona.* ^e *Bioquímica. Hospital Universitario Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.*

Introducción. La deficiencia de la enzima guanosina trifosfato ciclohidrolasa de herencia autosómica dominante origina la distonía sensible a levodopa (DSD), un raro error congénito del metabolismo de los neurotransmisores. *Objetivos.* Describir los aspectos clínicos, bioquímicos y moleculares de la DSD en una amplia familia española. *Pacientes y métodos.* Identificamos a 2 niños aparentemente no relacionados, uno con parkinsonismo infantil y otro con distonía, con excelente respuesta a levodopa. La anamnesis y los exámenes clínicos revelaron que la enfermedad era familiar en ambos casos y que ambas familias estaban emparentadas. Se realizaron estudios bioquímicos (estudio de pterinas y neurotransmisores en LCR, test de sobrecarga de fenilalanina), de genética molecular (secuenciación del gen GCH-1) y registro en vídeo de los trastornos del movimiento en un total de 28 sujetos. *Resultados.* Identificamos a 17 miembros con la mutación Q89X del gen GCH-1. La presentación clínica más común fue distonía en miembros inferiores durante la primera década de la vida (5 sujetos) seguida por distonía que afectaba la marcha en la segunda década (3 sujetos). Un paciente se presentó con parkinsonismo y retraso del desarrollo motor en el primer año de vida, y otras dos mujeres con parkinsonismo, una de adulta joven y otra en la séptima década; un niño con laterocolis y actitud escoliótica leves a los 14 años, y un adulto de 38 años con retrocolis. 4 sujetos continúan asintomáticos. *Conclu-*

siones. Destacamos la enorme variabilidad en la expresividad de la DSD dentro de esta familia, así como el hallazgo de determinadas formas de presentación muy atípicas, no descritas previamente.

O86.

DESVIACIÓN OCULAR PAROXÍSTICA HACIA ABAJO EN NEONATOS

M. Madruga Garrido, B. Blanco Martínez, R. Mateos Checa, B. Muñoz Cabello, V. Cantos Pastor, L. Ruiz del Portal Bermudo, M. Rufo Campos
Neuropediatría. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La desviación ocular hacia abajo como fenómeno paroxístico y benigno ha podido observarse en neonatos sin otros síntomas neurológicos. Aparece en los primeros días de vida, aunque el examen neurológico y las pruebas complementarias son normales, y desaparece espontáneamente en los primeros meses de vida. Los pacientes con tetraparesia espástica o retraso mental pueden presentar estos episodios aunque con características diferentes. Aquí se presentan cuatro pacientes que consultaron en nuestra unidad por episodios de desviación ocular hacia abajo. *Casos clínicos.* En tres de los casos los episodios aparecieron antes de la segunda semana de vida, aunque el resto del examen era normal. No había antecedentes de interés. A los tres se les realizó una neuroimagen (dos ecografías y una tomografía axial computarizada) y a dos se les realizó un electroencefalograma (EEG, uno de ellos crítico), pero todos los resultados fueron normales. Los episodios desaparecieron progresivamente hasta su totalidad en tres casos entre los 2-5 meses, y su desarrollo neurológico posterior fue normal. El cuarto caso comenzó con los episodios a los 7 meses, con un antecedente de cuadro polimalformativo y retraso mental. Al observar los episodios, éstos se acompañaban de sacudidas en extensión de miembros superiores compatibles con espasmos infantiles que se confirmaron con la presencia de hiparritmia en el EEG. *Conclusiones.* Los episodios paroxísticos de desviación ocular hacia abajo en recién nacidos no siempre indican un daño neurológico. La ausencia de signos acompañantes y de historia clínica sin datos relevantes orientan la posibilidad de que se trate de procesos benignos y transitorios, aunque se aconseja la realización de EEG y neuroimagen para descartar el daño cerebral.

O87.

DESVIACIÓN OCULAR PAROXÍSTICA BENIGNA INFANTIL

J. Adrián, M.C. Garzo Fernández, R. Real, M. Vázquez López, C. Martín
Neurología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Ouvrier y Billson describieron en 1988 un trastorno de inicio en la infancia, con episodios bruscos, espontáneos y de breve duración, de desviación ocular tónica sostenida e intermitente hacia arriba, con desviación compensatoria de la cabeza hacia delante y la barbilla hacia abajo. Los niños tienen la exploración neurológica y las pruebas complementarias normales. *Objetivos.* Presentar un nuevo caso y los estudios para determinar el carácter no epiléptico de este trastorno. *Caso clínico.* Una niña de 14 meses con episodios de comienzo brusco y corta duración de desviación de la mirada hacia arriba, sin alteración del nivel de conciencia. El estudio polisomnográfico prolongado con registro simultáneo de electromiografía (EMG) y electrocardiograma (ECG) fue normal. De la misma manera, la tomografía axial computarizada (TAC) y los estudios metabólicos también fueron normales. Se produjo la desaparición de la sintomatología a los ocho meses. *Resultados.* Varias hipótesis han intentado explicar el origen de esta entidad:

lesiones de tronco, trastornos de la transmisión dopaminérgica o epilepsia (ocasionales anomalías paroxísticas durante el sueño). **Conclusiones.** La desviación ocular paroxística benigna infantil (DOPBI) de nuestra paciente debe incluirse en los trastornos paroxísticos no epilépticos de la infancia, como algunos otros casos de la bibliografía, ya que no parece compatible con la epilepsia idiopática infantil con la que la quieren relacionar otros autores. No es una patología frecuente, pero tal vez está subestimada.

O88.

ASPECTOS CLÍNICOS, ANATOMOPATOLÓGICOS Y BIOQUÍMICOS DE LA HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA DE TIPO 2

M.C. Fons Estupiñá^a, A. García Cazorla^b, E. Fernández Álvarez^b, J. Campistol Plana^b

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La hipoplasia pontocerebelosa (HPC) es una enfermedad genética con herencia autosómica recesiva. En 1993, Barth las clasificó en dos fenotipos clinicopatológicos: la HPC de tipo 1, que asocia una degeneración del asta anterior medular, y la HPC de tipo 2, que cursa con microcefalia progresiva, discinesias, hipertonía, hiperexcitabilidad, retraso psicomotor grave y epilepsia sin signos de afectación neuromuscular. **Objetivos.** Describir las manifestaciones clínicas, especialmente los trastornos del movimiento, el resultado de estudios realizados y la evolución a corto y a largo plazo en pacientes con criterios de HPC de tipo 2. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva del historial clínico de cinco pacientes diagnosticados de HPC de tipo 2, sobre la base de los criterios establecidos por Barth. **Resultados.** La edad de la primera consulta oscilaba entre las pocas horas de vida y los 3 meses. Los motivos iniciales de la consulta fueron la microcefalia, los trastornos del movimiento, la crisis de hipertonía con apneas y un cuadro de depresión neurológica severa. Además, 3 de los casos tenían antecedentes de retraso en el crecimiento intrauterino (CIR). Clínicamente presentaban una microcefalia progresiva, un retraso psicomotor severo y crisis epilépticas refractarias al tratamiento en 4 casos. También tenían trastornos del movimiento (hiperekplexia, mioclonías y tremulaciones, distonías y postura en opistotonos) y una afectación auditiva y visual. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró una hipoplasia pontocerebelosa, mientras que los estudios metabólicos, el cariotipo, la electromiografía (EMG) y la velocidad de conducción nerviosa (VCN) fueron normales. El tratamiento con levodopa mejoró las mioclonías en un caso. **Conclusiones.** La HPC de tipo 2 es una enfermedad degenerativa con una grave afectación del desarrollo psicomotor y trastornos del movimiento. El tratamiento con levodopa podría ser una alternativa en casos con alteración en los neurotransmisores cerebrales.

O89.

TICS DE INICIO MUY PRECOZ (ANTES DE LOS 2 AÑOS DE EDAD)

E. Fernández-Álvarez, J. López-Casas, M. Panizzon
Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. Los tics son el trastorno del movimiento más frecuente en el niño. La edad media de inicio se sitúa según los diferentes estudios alrededor de los 6,5 años. Únicamente se conocen tres publicaciones de casos aislados de tics de inicio muy precoz, por lo que las características clínicas y el pronóstico son poco conocidos. **Objetivos.** Conocer si el inicio muy precoz de los tics tiene características particulares y cuál es su pronóstico. **Pacientes y métodos.** En nuestra base de datos, con 598 observaciones de tics, se han hallado

nueve casos (siete varones) en los que el inicio antes de los 2 años parece razonablemente confirmado. **Resultados.** En tres casos los tics fueron recocidos antes del año de vida, otros tres entre 12 y 17 meses, y los tres restantes entre 18 meses y 2 años. Antes de los dos años los tics eran oculares o palpebrales. En su evolución, seis casos cumplieron los criterios de síndrome de Tourette (ST). Los tres casos restantes fueron tics crónicos. En cuatro casos (tres con el ST) el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y en otros tres (todos con el ST) el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC) eran los trastornos comorbidos asociados. Tres casos (dos con el ST) tenían una historia familiar de tics. Dos casos (ambos con ST) además tenían una historia familiar de TOC. Estos valores no tienen una diferencia significativa con el resto de los pacientes con tics. **Conclusiones.** El cerebro del lactante es capaz de producir tics. El hecho de iniciar más temprano los tics no comporta un peor pronóstico.

O90.

MOVIMIENTOS EN ESPEJO Y MALFORMACIÓN DE DANDY-WALKER

M. Rodrigo Moreno, S. Roldán Aparicio, C. González Hervás, A.M. Leonés Valverde, E. Urruria Maldonado

Pediatría. Hospital Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. Las sincinesias en espejo son movimientos asociados involuntarios de una extremidad, como respuesta a un movimiento intencionado en la extremidad contralateral. Pueden ser fisiológicos en la infancia. Su persistencia más allá de los 8 años se considera patológica. **Caso clínico.** Un varón de 2 años con retraso psicomotor y comunicación interventricular (CIV) subaórtica. Desde el año presentaba movimientos simultáneos de ambas manos. Exploración: aspecto macrocéfalo con turricefalia (PC en p50), examen cognitivo normal, sincinesias en espejo, dependencia de movimientos de una mano con la otra, distonías al iniciar la manipulación, ausencia de actitudes distónicas en reposo, ausencia de otros movimientos anormales, leve hipotonía global, reflejos musculares profundos (RMP) y sensibilidad normales, Romberg positivo, dismetría bilateral, sin temblor, ataxia leve y resto de la exploración normal. Pruebas complementarias: hemograma, bioquímica y α -feto-proteína normales. En la resonancia magnética (RM) craneal se observa una importante atrofia de vermis y de ambos hemisferios cerebelosos. También tiene un quiste del cuarto ventrículo que ocupa gran parte de la fosa posterior (Dandy-Walker). Estudio CDG normal. El resto del estudio metabólico también fue normal. Evolución: A los 8 años persistían las sincinesias con una mejoría muy discreta y empezaba a independizar algo los movimientos de las manos; el estudio cognitivo era normal, pero presentaba dificultades en el aprendizaje condicionadas por el trastorno en el movimiento. **Conclusiones.** Las sincinesias en espejo se asocian a trastornos neurológicos (lesiones del lóbulo frontal, agenesia del cuerpo calloso), así como a diversas entidades: Klippel-Feil, Williams, Kallman, Friedreich, metabolopatías, malformación de Arnold-Chiari, etc. Aquí se presenta este caso por considerar muy características las sincinesias y por su asociación a la malformación de tipo Dandy-Walker, escasamente descrita en la literatura.

O91.

MIOCLONO ESENCIAL HEREDITARIO O SÍNDROME DE DISTONÍA MIOCLÓNICA FAMILIAR: ¿DOS CARAS DE LA MISMA MONEDA?

P. Smeyers Durá^a, F. Mulas Delgado^a, J.A. Burguera^b
^a Neuropediatría. ^b Neurología. Hospital La Fe. Valencia.

Introducción. La presentación de un síndrome mioclónico junto con una distonía de grado variable, sin otros trastornos neurológicos

cos añadidos, comporta el diagnóstico ya sea de *mioclonus* esencial (presencia de distonía poco o nada relevante) o de distonía mioclónica (presencia de una clara distonía). Con frecuencia, el síndrome afecta a varios miembros de una familia con penetrancia variable. **Objetivos.** Presentar una fratria de tres hijos afectados en grado variable de distonía mioclónica. Apuntar la tardanza en el diagnóstico, atribuido inicialmente a cuadro psicossomático. **Casos clínicos.** Caso 1: una niña de 11 años remitida a los 4,5 años por incoordinación de la marcha. Exploración: sacudidas mioclónicas en reposo y, sobre todo, de acción más acusadas en el tronco, la cabeza y las extremidades superiores. Asocia también una distonía del escribiente. Caso 2: un hermano de 26 años con un cuadro superponible a su hermana que se controlaba con clonazepam y primidona. Fue diagnosticado a los 16 años tras pasar varios años en tratamiento psicológico. Tiene un historial de abuso de cocaína y alcohol. Caso 3: hermana de 23 años con un cuadro muy leve que no interfiere con sus actividades diarias. **Resultados.** Se realiza estudio de electromiografía (EMG) que identifica las mioclonías como de origen subcortical generalizadas. El estudio metabólico completo es normal, al igual que el electroencefalograma (EEG) y la resonancia magnética (RM) cerebral. También se observa la ausencia de una respuesta fotoparoxística y nunca han tenido crisis epilépticas. Los estudios neuropsicológicos de los tres hermanos fueron normales. El diagnóstico final fue de *mioclonus* esencial hereditario frente a una distonía mioclónica familiar. Todavía está pendiente de realizarse un estudio mutacional en el gen del epsilon sarcoglicano. **Conclusiones.** La presentación de un síndrome mioclónico infantil obliga a descartar patologías neurodegenerativas graves. El diagnóstico de esta entidad puede ser tardío al empeorar con el estrés y considerarse de etiología psicossomática.

092.

COREA HEREDITARIA BENIGNA. UN NUEVO CASO

M.C. Garzo Fernández^a, F. Grandas^b, A. Traba^c,
M. Vázquez López^a, Y. Ruiz^d

^aNeurología pediátrica. ^bNeurología. ^cNeurofisiología. ^dNeuroradiología.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La corea hereditaria benigna (CHB, OMIM 118700) es un trastorno heterogéneo de inicio en la infancia, curso ligeramente progresivo y ausencia de deterioro mental, que contrasta con la enfermedad de Huntington. El gen *TITF1* (factor de transcripción tiroideo 1) parece relacionado con esta entidad, probablemente localizado en el cromosoma 14q13.1-q21.1. **Caso clínico.** Un paciente de 7 años de edad, segundo hijo de padres jóvenes no consanguíneos, sin antecedentes familiares de trastorno del movimiento, con embarazo, parto y perinatal normales. Consultó a los 6 meses de edad por movimientos coreicos generalizados que impedían la sedestación. En la actualidad persisten los movimientos coreicos, distónicos y discinéticos, también faciales, que desaparecen en el sueño y se asocian con un retraso en las adquisiciones motoras e inestabilidad. Presenta una marcha atáxica, un lenguaje disártrico y una lengua reptante. El curso de la patología es ligeramente progresivo y no existe una alteración intelectual. No existen datos clínicos ni analíticos de corea de Sydenham. Se han realizado, entre otros, estudios metabólicos de ácidos orgánicos y aminoácidos, ácido úrico, cobre y ceruloplasmina, todos normales; neurotransmisores: disminución aislada de 5-hidroxi indol acético en el líquido cefalorraquídeo (LCR). Todas las imágenes –resonancia magnética (RM), angiorresonancia y RM espectroscópica– fueron normales. Oftalmológicamente también es normal. Los estudios genéticos de la enfermedad de Huntington y de Hallervorden-Spatz fueron negativos. Todavía se está realizando el estudio del cromosoma 14q (CHB). Se han utilizado diversos fármacos, pero sólo se ha obtenido una leve mejoría con pimocida. **Conclusiones.** Existen numerosas causas de corea en la infancia, hereditarias o adquiridas. La CHB es genéticamente hete-

rogénea. Las características de nuestro paciente hacen pensar en esta entidad clínica, como siempre, por exclusión. Al ser tan incapacitante, se ha utilizado un tratamiento sintomático.

MESA N.º 10: NEUROCIRUGÍA + MISCELÁNEA

093.

INCIDENCIA DE LA INMIGRACIÓN EN UNA UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA DE REFERENCIA

N. Escudero Rodríguez^a, C. Casas Fernández^a,
H. Alarcón Martínez^a, R. Domingo Jiménez^a,
A. Puche Mira^a, J. Sánchez Paya^b, J.J. Benavente García^b

^aNeuropediatría. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

^bMedicina Preventiva. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

Introducción. Existe un crecimiento progresivo de la población inmigrante en España, que en la actualidad representa un 8,4% del total de empadronados y en nuestra comunidad autónoma, más del 15%. **Objetivos.** 1) Realizar un análisis descriptivo de la población de inmigrantes valorados en la sección de neuropediatría de un hospital terciario. 2) Considerar la patología neuropsiquiátrica más significativa y los aspectos socioeconómicos asociados. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio prospectivo mediante el seguimiento de los pacientes inmigrantes valorados en nuestra sección de neuropediatría desde el 1 de enero de 2004 hasta el 30 de junio de 2005. Se utilizó el programa SPSS 10.1 para el análisis estadístico de los datos. **Resultados.** Se recogieron 159 pacientes inmigrantes que representaban el 2,4% del total de las consultas realizadas. El 66% fue valorado a través de una consulta externa y el resto por ingreso hospitalario. La mediana de edad fue de 3 años (rango: 1-7). Un 57% era varón. El país de origen familiar más frecuente fue Ecuador (45,3%). El 55% de éstos nacieron en España. El diagnóstico más común fue retraso psicomotor o mental, seguido por encefalopatía crónica no filiada. Un 24,3% recibió tratamiento farmacológico. Cinco niños precisaron cirugía. Un 49% fue remitido a otra especialidad, predominantemente a rehabilitación. El 37% se envió a centros de atención temprana. Nueve niños fueron valorados por los servicios sociales, principalmente por motivos de precariedad económica. **Conclusiones.** Los inmigrantes representan un porcentaje significativo en neuropediatría y en la mayoría de los casos existe una patología neurológica grave y acompañada de escasos recursos económicos y sociales.

094.

EL NIÑO INMIGRANTE Y LA REAPARICIÓN DEL SÍNDROME HEMICONVULSIÓN-HEMIPLEJÍA-EPILEPSIA

I. Málaga Diéguez^a, B. Pérez Dueñas^a, A. García Cazorla^a,
A. Vernet Bori^a, C. Prior^b, J. Campistol Plana^a

^aNeurología Pediátrica. ^bNeurología. Hospital Sant Joan de Déu.

Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. El síndrome hemiconvulsión-hemiplejía-epilepsia (HHE), actualmente raro en nuestro medio, consiste en la sucesión en el tiempo de crisis convulsivas predominantemente de un hemicuerpo, seguidas por una parálisis flácida ipsilateral de duración variable y finalmente la instauración de una epilepsia del lóbulo temporal afectado. Existen múltiples etiologías y la más frecuente es la secundaria a las convulsiones de larga duración (horas) en el contexto de un proceso infeccioso febril. La etiopatogenia es aún desconocida. **Objetivos.** Presentar dos casos compatibles con esta patología, vistos recientemente en nuestro centro, ambos de origen magrebí. **Casos clínicos.** Caso 1: a los 14 meses presentaba un cuadro febril con crisis tónico-clónicas de más de 48 h de evolución

(viaje de Marruecos a España). Posteriormente desarrolló una hemiparesia del hemicuerpo izquierdo. La resonancia magnética (RM) objetivó un edema difuso en el hemisferio derecho y el electroencefalograma (EEG), una lentificación difusa derecha. El resto de las pruebas complementarias fueron inespecíficas. Su evolución fue hacia una atrofia del hemisferio derecho junto con epilepsia. Caso 2: a los 2 años presentaba un cuadro febril con convulsiones (Marruecos). Posteriormente desarrolló una hemiparesia y clonías derechas. La RM mostró una atrofia del hemisferio izquierdo y el EEG, una alteración severa temporoparietooccipital izquierda. Su evolución fue hacia epilepsia y hemiplejía. Los datos clínicos y radiológicos, así como la evolución, son compatibles con el síndrome HHE. Ambos pacientes sufrieron el episodio desencadenante en sus países de origen y se vieron en nuestro centro en fases no agudas de la enfermedad. **Conclusiones.** En nuestro medio, la universalización de una medicina de urgencia de calidad ha hecho disminuir drásticamente la incidencia de este síndrome. Los niños procedentes de países pobres con menos recursos médicos pueden presentar una patología o secuelas de enfermedades otrora frecuentes y ahora casi olvidadas en nuestro medio, entre ellas el síndrome HHE.

PÓSTERS

P1.

TORTÍCOLIS CONGÉNITO POR HEMIVÉRTEBRA CERVICAL: ESCOLIOSIS CERVICAL

A. Morant Gimeno

Clínica de Neuropediatría. Valencia.

Introducción. El tortícolis congénito es una de las causas más frecuentes de consulta en neuropediatría. En los niños menores de 6 meses, las causas más frecuentes de los tortícolis son de origen muscular por alteraciones en el músculo esternocleidomastoideo, pero no hay que olvidar las malformaciones óseas y las alteraciones oculares, estas últimas en niños menores de un año. **Objetivo.** Presentar un caso de una niña diagnosticada erróneamente de tortícolis congénito. **Caso clínico.** Se presenta una niña de 6 meses que fue remitida a la consulta con la sintomatología de un tortícolis congénito. En su historia clínica no constaban datos de interés al respecto. En la exploración destacó un aplanamiento occipital derecho y un tortícolis derecho sin anomalías palpables en los músculos esternocleidomastoideos. Mediante tomografía axial computarizada (TAC) se diagnosticó una hemivértebra cervical y se descartó una craneosinostosis y la patología medular. Se valoró por oftalmología y traumatología. La evolución con tratamiento conservador es satisfactoria hasta la actualidad, que tiene 18 meses, con un desarrollo psicomotor dentro de la normalidad. **Conclusiones.** Ante un niño con un tortícolis congénito, lo más importante es averiguar si es de tipo muscular o no. En este caso se trataría de una escoliosis cervical que hay que tratar desde el punto de vista rehabilitador junto con controles oftalmológicos; siempre hay que tener en cuenta la posibilidad de cirugía en un futuro para prevenir otras posibles deformidades secundarias.

P2.

DESCRIPCIÓN CLINICONEUROFISIOLÓGICA DE LOS ESTADIOS INCIPIENTES DE UN SÍNDROME DE WEST SECUNDARIO A MICROCEFALIA CONGÉNITA

J.A. Muñoz Yunta^a, C. Quijada Miranda^b, A. Valls Santasusana^b, N. Ailouti Caballero^b, M. Palau Baduell^a

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. Se presenta un caso de síndrome de West secundario

a una forma de microcefalia congénita con anomalía del patrón de surcos, muy infrecuente en nuestro medio, y se describe la evolución clínica y electroencefalográfica desde su fase más temprana. **Caso clínico.** Una niña de 5 meses de edad, con padres consanguíneos y una hermana diagnosticada de lisencefalia. Fue remitida para un estudio de microcefalia por retraso psicomotor y sospecha de crisis epilépticas, desde los 3 meses de vida, en forma de movimientos oculares y de las extremidades. La exploración física a los 5 meses de edad mostró microcefalia (perímetro cefálico de 37 cm) y retraso psicomotor. La resonancia magnética (RM) craneal objetivó una microcefalia sin atrofia cerebral, un córtex de grosor normal con disminución del número de surcos, áreas de hipodismielinización e hipoplasia del vermis cerebeloso. La primera monitorización mediante electroencefalograma (EEG), llevada a cabo en diciembre de 2005, mostró un patrón hipsarrítmico, y se registraron numerosas fases de parpadeo con desviación de la mirada y ocasionales movimientos bruscos de adducción en las extremidades inferiores (EEII), con respuesta electrodecremental en el EEG. La segunda monitorización mediante EEG, llevada a cabo en enero de 2006, mostró una evolución clínica a espasmos en flexión, con hipsarritmia y respuesta electrodecremental del EEG en los espasmos. **Conclusiones.** Las anomalías de la RM quedarían englobadas dentro de las infrecuentes microcefalias congénitas con patrón de surcos anormal, de herencia autosómica recesiva manifestada con retraso psicomotor y epilepsia refractaria de inicio precoz. En nuestro caso, la hipsarritmia ya es evidente en el primer estudio, que precede a la clínica completa de espasmos en flexión y reafirma el carácter progresivo y evolutivo del síndrome de West desde los primeros meses de vida. Es necesario realzar el uso vital de la monitorización mediante EEG en los casos de epilepsia infantil refractaria.

P3.

MIOPATÍA EN GORRA: A PROPÓSITO DE UN CASO

N. Muñoz Jareño^a, D. Martín Fernández-Mayoralas^b, A. López Martínez^c, T. Meizoso Latova^d, A. Fernández-Jaén^b, J. Campos Castelló^a, A. Cabello Fernández^d

^a Neuropediatría. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. ^b Neuropediatría. Hospital de la Zarzuela. Madrid. ^c Neurología. Hospital Virgen de la Luz. Cuenca. ^d Neuropatología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La miopatía en gorra es una enfermedad congénita, debida a una alteración en la estructura de la fibra y que se sitúa en las miofibrillas de la periferia. Desde su primera descripción, sólo cinco casos más han sido publicados. **Caso clínico.** Un adolescente de 16 años con antecedentes de hipotonía neonatal y retraso psicomotor. A los 4 años presentó una facies miopática con atrofia de pectorales, escápula alada e hiperlordosis lumbar. En el electromiograma se observaba un patrón miopático. La biopsia muscular demostraba una atrofia de predominio de fibras de tipo I, algunas de ellas (20%) con acúmulos subsarcolemales positivos con DPNH que en el estudio ultraestructural corresponden a miofibrillas periféricas desorganizadas, sin bandas claras y oscuras. Estas alteraciones son similares a las descritas bajo el nombre 'cap disease' por Fidzianska et al. Actualmente el niño presenta una tetraparesia proximal leve, camina sin ayuda, tiene una insuficiencia respiratoria restrictiva moderada y está pendiente de cirugía de escoliosis. **Conclusiones.** Existen dos formas clínicas, una neonatal más grave, caracterizada por un 70% de fibras alteradas, y otra infantil, con mejor pronóstico y un 20% de fibras alteradas. La peculiaridad de nuestro caso es la lenta progresión clínica a pesar de un inicio neonatal, quizá debido a que sólo tiene un 20% de fibras alteradas.

P4.

PARÁLISIS FACIAL BILATERAL COMO MANIFESTACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE LYME

C. Molina Amores^a, M.A. Martínez Granero^a,
L. Senthordi Montané^a, V. San Antonio Arce^a,
A. García Pérez^a, I. Buhigas García^b, A. Polo Arrondo^c

^a Pediatría. ^b Laboratorio y Microbiología. ^c Neurofisiología.

Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Introducción. La parálisis facial bilateral es una entidad clínica inusual en la infancia. Aunque la mayoría de los casos unilaterales es considerada idiopática, la manifestación recurrente y, sobre todo, bilateral es muy sugestiva de la enfermedad de Lyme. **Caso clínico.** Un niño de 4 años de edad que ingresa por una parálisis facial periférica bilateral de instauración aguda. El mes previo al ingreso presentó un episodio de parálisis facial derecha tratado con corticoides orales del que se recuperó totalmente. No tiene antecedentes conocidos de picadura de garrapata ni de exantema. La exploración física es normal, salvo por la parálisis facial periférica bilateral. Las exploraciones complementarias fueron: hemograma, bioquímica y estudio microbiológico en sangre y líquido cefalorraquídeo (LCR), todos normales. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró como hallazgo casual algunas lesiones compatibles con leucomalacia periventricular leve sin otras alteraciones. La serología demostró inmunoglobulina M (IgM) a *Borrelia burgdorferi* por análisis de inmunoabsorción ligada a las enzimas (ELISA), que fue positiva en sangre y confirmada por *western blot*. La reacción en cadena para la polimerasa (PCR) para *Borrelia* en el líquido cefalorraquídeo (LCR) fue negativa. El electrocardiograma (ECG) fue normal. Ante la sospecha de la enfermedad de Lyme se inició un tratamiento antibiótico con ceftriaxona intravenosa. A las cuatro semanas de evolución, el estudio neurofisiológico mostró un bloqueo de la conducción bilateral y la ausencia de actividad voluntaria de musculatura facial con conducciones nerviosas periféricas en miembros inferiores normales. A las seis semanas de evolución, el paciente inició algunos signos clínicos de recuperación. **Conclusiones.** Debemos considerar la neuroborreliosis en los casos de parálisis facial periférica recurrente o bilateral. La ausencia de eritema migrans, de afectación de otros órganos o antecedentes de picadura no excluye la enfermedad.

P5.

TRATAMIENTO NEUROQUIRÚRGICO DE LA ENFERMEDAD DE MOYAMOYA

E. García Soblechero^a, A. García Ron^a, M. Rodríguez Benjumea^a,
M.A. Delgado Rioja^a, J. Sierra Rodríguez^a, J. Márquez^b

^a Pediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva. ^b Neurocirugía.

Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Descrito por Nomura y Tekeuchi (1961), es un síndrome con unas características clinicoangiográficas específicas: estenosis progresiva de las arterias carótida interna, que secundariamente origina una red capilar telangiectásica de vasos colaterales que dan un aspecto de bocanada de humo (*moyamoya*). Debuta en la infancia como accidente cerebrovascular transitorio, de base etiológica idiopática o secundaria a diferentes procesos (síndrome neurocutáneo, síndrome de Down, displasia fibromuscular, arteritis, etc.). Su evolución natural es progresiva, con una elevada morbilidad. El tratamiento de elección es neuroquirúrgico, y disminuyen o desaparecen los episodios isquémicos (75%). **Objetivos.** Presentar un caso clínico con las características clínicas y angiográficas típicas, y valorar la evolución después del tratamiento neuroquirúrgico. **Caso clínico.** Una niña de 4 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que presentó un episodio brusco de hemiparesia izquierda con parálisis facial central izquier-

da, y que a las 48 horas estaba asintomática; al mes y medio presentó un nuevo episodio de hemiparesia izquierda de 24 horas de duración. Las pruebas complementarias fueron: hipercoagulabilidad, aminoácidos, electrocardiograma (ECG) y ecocardiografía, todas normales. El electroencefalograma (EEG) muestra un enlentecimiento derecho con la hiperventilación. Como prueba de neuroimagen se realizó una tomografía axial computarizada (TAC), que también fue normal. Por resonancia magnética (RM) se objetivó el infarto isquémico de la arteria cerebral media derecha. La angiografía mostró la estenosis carótida interna supraclinoidea, con principio cerebral medio, derecho y anterior. La arteriografía-angiografía informó sobre la atrofia de la carótida derecha con hipovascularización cerebral derecha. La RM de perfusión mostró la hipoperfusión del territorio cerebral derecho. El diagnóstico fue de enfermedad de moyamoya unilateral, clínicamente de grado 2 (Matsushima) y angiográficamente de grado 5-6 (Suzuki). Se intervino mediante la técnica neuroquirúrgica encéfalo duro arteriosangioplastia unilateral. En la actualidad, tras tres años de evolución, se mantiene asintomática. **Conclusiones.** El diagnóstico precoz es fundamental para realizar el tratamiento neuroquirúrgico, que es siempre el de elección.

P6.

MODO DE PRESENTACIÓN Y EVOLUCIÓN DE DOS CASOS DE TUMOR NEUROECTODÉRMICO PRIMITIVO SUPRATENTORIAL

S. Ibáñez Micó^a, F. Menor Serrano^b,
P. Smeyers^c, M. Aleu Pérez-Gramunt^a

^a Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Consorci-Hospital General Universitari de Valencia. ^b Servicio de Radiología. ^c Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia.

Introducción. Los tumores neuroectodérmicos primitivos (TNEP) supratentoriales representan el 2,5% de los tumores cerebrales infantiles y es interesante conocer su evolución, ya que el cuadro clínico puede ser insidioso. Aquí se presentan dos casos de mala evolución. **Casos clínicos.** Caso 1: un varón de 4 años que presentaba un estatus epiléptico afebril, que se diagnosticó de encefalitis herpética. Un mes después inició crisis parciales consistentes en clonías en el miembro superior izquierdo (MSI) y alucinaciones visuales. En la resonancia magnética (RM) cerebral se aprecia una zona de hiperintensidad en lóbulo temporal izquierdo, que se interpreta como una lesión residual de la encefalitis. Un mes después comenzó un cuadro de hipertensión intracraneal como consecuencia del crecimiento de la lesión previa. El paciente falleció inmediatamente tras la cirugía. Caso 2: una mujer de 6 años, que inició súbitamente un cuadro de hipertensión intracraneal, con cefalea, vómitos y hemiparesia derecha, con deterioro del nivel de consciencia. En la tomografía axial computarizada (TAC) se objetivó un tumor talámico izquierdo, que comprimía el atrio. Se intervino de urgencia, pero resultó imposible una exéresis completa y presentó importantes secuelas neurológicas. Se asociaron radioterapia y quimioterapia, pero el curso fue tórpido y falleció 13 meses tras el diagnóstico. **Conclusiones.** Los TNEP suelen presentar una mala evolución (50-60% de mortalidad a los 3 años, según las series). El caso 1 se complicó por la sintomatología inespecífica y la peculiar semiología radiológica de este tumor (algunos autores han observado una duración media de los síntomas de 3 meses hasta el diagnóstico). En el caso 2, la irresecabilidad del tumor contribuyó a la mala evolución.

P7.**CONMOCIÓN MEDULAR TRAS LA MANIOBRA DE VALSALVA. CASO CLÍNICO**

B. de Azua Brea, S. Fuertes Blas, M.D.R. Montero Alonso, J. Hervás Palazón

Pediatría. Fundación Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.

Introducción. La conmoción medular es una alteración transitoria de la función medular, con o sin daño vertebral y sin daños patológicos medulares demostrables, con resolución de la sintomatología en menos de 72 horas y sin lesiones residuales. **Caso clínico.** Una niña de 13 años con intolerancia a las proteínas de leche de vaca hasta los 2 años, estreñimiento habitual y desarrollo psicomotor (DPM) normal. El motivo de la consulta fue la impotencia funcional de las extremidades inferiores de una hora de evolución. Aunque estaba asintomática previamente, mientras realizaba la maniobra de Valsalva al defecar sufrió una pérdida brusca de fuerza en las extremidades inferiores (EEII). No mostró parestesias, dolor, ni alteración en la sensibilidad. Tampoco tenía procesos infecciosos recientes. La exploración física fue normal, con impotencia funcional de las EEII y una movilidad pasiva conservada y no dolorosa. Los RE eran simétricos y el reflejo plantar era flexor. También se objetivó la pérdida de sensibilidad en la zona anterior de los muslos, que se conservaba en la zona posterior y en los pies. Los pares craneales, las extremidades superiores y el tronco eran normales. Exploraciones complementarias: analítica sanguínea sin alteraciones, estudio del líquido cefalorraquídeo (LCR) normal, rayos X de la columna normal y resonancia magnética (RM) de la columna lumbosacra que mostró una mínima protusión discal en D9-D10. La evolución fue favorable sin tratamiento y con desaparición total de la sintomatología en 48 horas. **Conclusiones.** La conmoción medular es una entidad infrecuente en la infancia. Existen pocos casos referidos en la literatura. El diagnóstico es de exclusión: se basa en la historia clínica, con antecedente traumático, estudios complementarios sin alteraciones y evolución clínica con resolución del cuadro precozmente.

P8.**CALCIFICACIÓN DEL DISCO INTERVERTEBRAL COMO CAUSA DE TORTÍCOLIS**

S. Fuertes Blas^a, B. de Azua Brea^a, C. Montero Schiemann^a, G. Amengual Alemany^b, J. Hervás Palazón^a

^a *Pediatría.* ^b *Radiología. Fundación Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.*

Introducción. Las calcificaciones de los discos intervertebrales (CDIV) son una entidad infrecuente en la infancia y una causa rara de tortícolis. La etiología es desconocida, así como los mecanismos implicados, y en ocasiones son un hallazgo radiológico casual al estudiar el tortícolis de etiología dudosa. **Caso clínico.** Una niña de 4 años con contractura y dolor cervical de 12 días de evolución con empeoramiento en los últimos días a pesar de haber iniciado un tratamiento de forma ambulatoria con antiinflamatorios no esteroideos (AINE). No refirió ningún antecedente traumático. En la exploración física presentó una postura antiálgica con contractura de esternocleidomastoideo y rotación y desviación lateral de la cabeza hacia la izquierda. La marcha atáxica era intermitente. El estudio de otorrinolaringología (ORL) mostró una leve hipertrofia amigdalina sin adenopatías. Como pruebas complementarias se realizaron una radiografía cervical y una analítica sanguínea, ambas anodinas. Se realizó una tomografía axial computarizada (TAC) cerebral, que en un primer momento resultó normal, y una resonancia magnética (RM) cerebral, que mostró una hiposeñal en el cuerpo de C5, que, en correlación con el TAC previo, corresponde a una calcificación central de dicho disco. Se instauró un tratamiento con ibuprofeno y un relajante muscular, y tuvo una buena evolución posterior con la

mejoría clínica en una semana. **Conclusiones.** Hay que tener en cuenta las CDIV, cuyo diagnóstico es radiológico, como causa del tortícolis en la infancia. No suele ser necesario ampliar los estudios de imagen salvo en casos en los que se asocie con síntomas neurológicos. La edad de aparición es entre los 5 y 10 años, la mayor parte de las veces se trata de un proceso autolimitado con buen pronóstico, que evoluciona hacia la desaparición progresiva, y el tratamiento es sintomático.

P9.**LATE ONSET GROUP B STREPTOCOCCAL DISEASE PRESENTING AS ACUTE HYDROCEPHALUS**

C.L. Martins^a, A. Horta^b, L. Oliveira^b, M.J. Fonseca^a

^a *Unidade de Neuropediatria e Desenvolvimento. Serviço de Pediatria.*

^b *Unidade de Neonatologia. Hospital Garcia de Orta. Almada, Portugal.*

Introduction. Group B streptococcus is one of the most frequent pathogens of neonatal infection. Late onset disease is however less clear in its transmission mode and risk factors. Its clinical picture is also variable and unspecific. One of the most serious forms –meningitis– can be presented as acute hydrocephalus, although there are only a few case reports in the literature. **Case report.** A 24-day old male newborn was admitted with respiratory distress (pCO₂ = 97 mmHg), apnea and prostration. In the first hour after admission he presented seizures. His head circumference was above p. 98. The laboratory evaluation showed WBC 24,800 × 10⁹/L, N 74,5%, PCR 1,9 mg/dL. Respiratory syncycial virus antigen testing was positive in respiratory secretions. CSF – 1,174 cel/μL; 1,134 mg/dL protein; culture-group B streptococcus cranial ultrasound and CT scan revealed tetraventricular ventriculomegaly, acute hydrocephalus. Ventilatory support (PIP max 20, FiO₂ max 55%) has been needed for six days. Antibiotics and phenobarbital were started. An unfavorable neurologic evolution was presented with compressive acute hydrocephalus (progressive head circumference increase, opisthotonos, irritability and lost of visual contact). A ventriculoperitoneal shunt was inserted and neurological recovery was progressive. After a seven-month follow-up he is free of seizures with a moderate development delay and he presents spasticity signs. He is integrated in a global stimulation program. **Conclusions.** Group B streptococcus meningitis should be always considered in invasive late-onset disease in the newborn. About 30% of the survivors will have moderate or serious sequelae. A multidisciplinary team should provide attempted therapeutic decisions and a global rehabilitation program.

P10.**POTENCIALES EVOCADOS DE TRONCO CEREBRAL EN NEONATOS CON HIPERBILIRRUBINEMIA**

E. Cortina Andrada, M.A. Francés Jiménez, D. Pérez-Martínez, E. Recuero Fernández.

Servicio de Neurofisiología Clínica.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Existen numerosos estudios que pretenden encontrar una relación entre las cifras de bilirrubina y la neurotoxicidad, fundamentalmente como afectación del sistema auditivo en neonatos, aunque hasta ahora han resultados dispares. De esta manera, hemos querido hacer una revisión de los pacientes remitidos a nuestro servicio durante el último año para el estudio de las vías auditivas, por presentar cifras elevadas de bilirrubina en sangre durante el período neonatal. **Pacientes y métodos.** Se han valorado los resultados con potenciales evocados de tronco cerebral (PEATC) de 39 pacientes, y se han comparado los valores de las latencias de las ondas I, II y V, y de los intervalos interpicos I-III, III-V y I-V con otro grupo de

pacientes de edad similar considerados normales. La exploración se realizó en torno a los 3 meses de vida. **Resultados.** Exploración normal: 17 pacientes (46,15%). Exploración con alteraciones: 21 pacientes (53,85%). Tipo de alteraciones: a) elevación del umbral para la aparición de respuestas a 30 dB nHL en un oído: 13 pacientes (33,33%); en los dos oídos: cuatro pacientes (10,25%); b) hipoacusia de transmisión: en un oído: dos pacientes (5,12%); en los dos oídos: un paciente (2,56%); c) posible hipoacusia perceptiva coclear: un paciente (2,56%). **Conclusiones.** Tras la revisión realizada en los pacientes remitidos a nuestro servicio para estudio con PEATC por hiperbilirrubinemia durante el período neonatal, no hemos encontrado alteraciones significativas en las vías auditivas al comparar los resultados obtenidos en torno a los 3 meses de vida con otro grupo de pacientes de edad similar considerados normales.

Viernes, 13 de octubre MESA N.º 11: EPILEPSIAS

P11.

SÍNDROMES EPILÉPTICOS EN LA EDAD ESCOLAR

F. Gallinas Victoriano, T. Durá Travé, M.E. Yoldi Petri
Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Objetivos. Analizar las características epidemiológicas y la distribución relativa de los síndromes epilépticos entre los alumnos de Educación Primaria. **Pacientes y métodos.** Se han revisado las historias clínicas de 169 pacientes (85 varones y 84 mujeres) con epilepsia diagnosticada entre los 6 y 12 años de edad. Los criterios diagnósticos aplicados fueron los de la International League Against Epilepsy. **Resultados.** La edad media de diagnóstico era de 8,8 años. El tiempo medio de seguimiento era de 3,5 años. La etiología era idiopática en 102 casos (60,4%), criptogénica en 36 (21,3%) y sintomática en 31 (18,3%). El 10,7% refería antecedentes personales y/o familiares de convulsiones febriles y el 23,7% de epilepsia familiar. Se realizaron pruebas de neuroimagen a 162 pacientes (95,9%) y se detectaron anomalías en 33 (20,4%). Entre las epilepsias idiopáticas, el 56,9% era generalizado y el 43,1% focal; mientras que en las criptogénicas (63,9% frente a 27,8%) y sintomáticas (74,2% frente a 22,6%), predominaban las focales frente a las generalizadas. Los síndromes epilépticos más prevalentes eran las epilepsias parciales benignas (26,1%) y las epilepsias ausencias (20,7%). En las epilepsias sintomáticas (66,7%) había una prevalencia significativamente superior ($p < 0,05$) de problemas de aprendizaje frente a las criptogénicas (32,4%) e idiopáticas (2,9%). **Conclusiones.** La mayoría de las epilepsias que se presentan durante la Educación Primaria es idiopática y no interfiere en la escolarización. Aunque las epilepsias sintomáticas y/o criptogénicas son menos frecuentes, al acompañarse de deterioro psiconeurológico previo y/o refractariedad terapéutica, condicionan un alto porcentaje de trastornos cognitivos susceptibles de intervención psicopedagógica especializada.

P12.

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA EPILEPSIA INFANTIL EN NAVARRA

M.E. Yoldi Petri, T. Durá Travé, F. Gallinas Victoriano
Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Objetivos. Analizar las características epidemiológicas y la distribución relativa de los síndromes epilépticos en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Se han revisado las historias clínicas de 365 pa-

cientes (192 varones y 173 mujeres) con epilepsia. Los criterios diagnósticos aplicados fueron los de la International League Against Epilepsy. **Resultados.** La edad media de diagnóstico era de 5,9 años. El tiempo medio de seguimiento era de 4,6 años. La etiología era idiopática en 166 casos (45,5%), criptogénica en 106 (29,0%) y sintomática en 93 (25,5%). El 13,4% refería antecedentes personales y/o familiares de convulsiones febriles y el 23,5% de epilepsia familiar. Se realizaron pruebas de neuroimagen a 352 pacientes (96,4%), y particularmente resonancia magnética (RM) craneal a 247 (67,7%). El 52,9% de los pacientes presentaba epilepsias focales, el 43,5% generalizadas y el 3,5% de localización indeterminada. En los lactantes, el síndrome de West (34,1%) y las epilepsias focales sintomáticas (24,4%) eran los síndromes epilépticos más prevalentes. En los preescolares eran las epilepsias focales criptogénicas (17,7%) y el síndrome de Doose (12,2%). En los escolares, las epilepsias benignas (27,3%) y las ausencias (24,5%). Y en los adolescentes, las epilepsias focales criptogénicas (26,6%) y epilepsias benignas (23,4%). **Conclusiones.** La diferenciación inicial de los síndromes epilépticos suele ser difícil de establecer, por lo que es decisivo el control evolutivo para el diagnóstico definitivo y clasificación sindrómica. La edad parece representar un factor determinante en la expresión clínica de los distintos tipos de epilepsia infantil, ya que la distribución relativa de los síndromes epilépticos es diferente en cada grupo de edad.

P13.

INCIDENCIA DE LA EPILEPSIA INFANTIL EN NAVARRA (2002-2005)

T. Durá Travé, M.E. Yoldi Petri, F. Gallinas Victoriano
Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Objetivos. Calcular la incidencia y la distribución relativa de los síndromes epilépticos en Navarra. **Pacientes y métodos.** Se han revisado las historias clínicas de todos los casos de epilepsia diagnosticados en Navarra durante el período 2002-2005. Los criterios diagnósticos aplicados fueron los de la International League Against Epilepsy. **Resultados.** En este período se registraron 191 casos de epilepsia, con una tasa de incidencia de 62,6/100.000 casos/año. La máxima incidencia tuvo lugar en el primer año de vida (95,3/100.000) para luego disminuir progresivamente hasta la adolescencia (48,7/100.000). La etiología era idiopática en 78 casos (40,8%), criptogénica en 62 (32,5%) y sintomática en 51 (26,7%). El 55,6% de los pacientes presentaba epilepsias focales, el 42,2% generalizadas y el 2,1% de localización indeterminada. **Conclusiones.** La incidencia de epilepsia infantil en Navarra es de 62,6/100.000 casos/año. Las epilepsias focales, tanto benignas (18,4%) como sintomáticas (16,8%) o criptogénicas (19,9%), junto con las epilepsias generalizadas idiopáticas de tipo ausencias infantiles (10,5%) y con crisis exclusivamente tónico-clónicas (6,2%), representan el 69,6% de las epilepsias infantiles.

P14.

SÍNDROME DE WEST Y AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO. DOS HERMANOS

M.A. Fernández Fernández, I. Valverde, B. Blanco Martínez,
M. Madruga Garrido, R. Candau, M. Rufo Campos
Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La incidencia de casos familiares de síndrome de West (SW) es de 4,4-4,8%, y el índice de recurrencia interhermanos del 1,5-6%, especialmente en gemelos univitelinos y enfermedades hereditarias, con un máximo del 30%. Las características en los casos familiares permanecen sin aclarar. Aproximadamente un 82% de los pacientes con SW presenta alguna anomalía en la reso-

nancia magnética (RM), de las que un 18% es una alteración del cuerpo calloso. Se han descrito casos familiares de SW ligado al cromosoma X (ISSX) por alteraciones en el gen *ARX*. *Casos clínicos*. Se presentan dos hermanos varones con antecedentes de un tío materno con epilepsia no filiada y múltiples abortos de fetos varones en la rama materna. El primero de ellos, con dificultades para la lactancia, retraso psicomotor, rasgos dismórficos y cierre precoz de la fontanela, iniciaba a los 8 meses de vida un cuadro de espasmos sutiles e hipsarritmia en el electroencefalograma (EEG). La RM mostraba una agenesia del cuerpo calloso y la tomografía computarizada por emisión de fotón simple (SPECT), una hipocaptación en los ganglios basales. El segundo, igualmente con microcefalia y retraso psicomotor, iniciaba a los 6 meses un cuadro de espasmos en extensión y un EEG con hipsarritmia. La RM presentaba igualmente una agenesia del cuerpo calloso. *Conclusiones*. Los casos de SW familiares son poco frecuentes, principalmente en asociación a malformaciones cerebrales, especialmente cuando coincide en dos hermanos no gemelos la misma entidad estructural, como es la agenesia del cuerpo calloso. Es importante un adecuado consejo genético para descartar la asociación al gen *ARX*.

P15.

ESCLEROSIS TEMPORAL MESIAL FAMILIAR: INDICACIÓN DE RADIOCIRUGÍA DE LA EPILEPSIA REFRACTARIA A TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

A. Roche Martínez^a, M. Castelló Pomares^a, M. Andrés Celma^a, S. Castillo Corullón^b

^aNeuropediatría. ^bPediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia.

Introducción. La esclerosis temporal mesial (ETM) es una causa de epilepsia temporal tratable mediante radiocirugía; la severidad de las crisis depende de los factores ambientales y genéticos, como sugiere la existencia de familias con ETM. La ETM familiar (ETMF) se define mediante el diagnóstico clínico y electroencefalográfico de, al menos, dos familiares de primer grado. *Caso clínico*. Una lactante remitida por convulsión febril compleja a los 9 meses. Antecedentes familiares: padre con un 'gran mal intercurrente' que evoluciona a crisis parciales (buen control con carbamacepina) y abuela 'epiléptica'. Comenzó un tratamiento con valproato: tuvo cinco nuevas crisis febriles hasta los 2 años y medio, suspendió el tratamiento tras otros dos años sin síntomas y reaparecieron las crisis heterogéneas (hipotonía, extrañeza, disartria...). El electroencefalograma (EEG) fue normal hasta los 7 años, cuando mostró un foco irritativo temporoparietal izquierdo de difícil control que precisaba etosuximida y lamotrigina, a la vez que se mantenía el tratamiento con valproato y carbamacepina. A los 11 años, ante un empeoramiento (dos crisis diarias), se realizó una espectroscopía que mostó una ETM del hipocampo izquierdo y la disminución del índice NAA/Cr y NAA/Cr+Cho; las crisis empeoraron a pesar de la politerapia con valproato, topiramato, lamotrigina y carbamacepina. A los 14 años, el EEG mostró salvas bilaterales de origen irritativo profundo y predominio temporal izquierdo. La tomografía computarizada por emisión de positrones (PET-TC) objetivó un hipometabolismo cortical del polo anterior y mesial LTI. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró la disminución del volumen del hipocampo izquierdo, compatible con EM. Se realizó una radiocirugía mediante haces de fotones EMV, pero mantuvo algunas crisis aisladas controladas con topiramato, lamotrigina y clobazam. El padre también fue diagnosticado de ETM por RM. *Conclusiones*. La radiocirugía es una técnica actualmente accesible y segura. Permite mejorar la calidad de vida de pacientes con epilepsia refractaria, especialmente con ETM. El diagnóstico de ETMF permite identificar sujetos de riesgo y orientar su tratamiento.

P16.

SÍNDROME OPERCULAR EN DISPLASIA PERISILVIANA UNILATERAL. PRESENTACIÓN DE UN CASO

G. Iglesias Escalera, F. Martín del Valle, M.F. Sánchez Mateos, M.L. Carrasco Marina

Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Objetivo. Describir un nuevo caso de un síndrome opercular en un niño con displasia perisilviana unilateral. *Caso clínico*. Un niño de 9 años con problemas de aprendizaje, sobre todo en el área de la lectoescritura, que exhibía problemas de conducta compatibles con un déficit de atención e hiperactividad. El lenguaje mostraba características dispráxicas y era lento, costoso y laborioso. Mostraba cierta torpeza motriz, dificultades para mover la lengua a ambos lados y cierto babeo. En el electroencefalograma (EEG) de sueño se apreciaban frecuentes puntas frontotemporales izquierdas y centrotemporales derechas que descargaban de forma independiente. La resonancia magnética (RM) evidenciaba una corteza desorganizada, de aspecto displásico, probablemente polimicrogírico, que afectaba al hemisferio cerebral izquierdo. Las áreas de mayor expresión correspondían al óperculo frontal izquierdo en su ramo anterior y ascendente. Se apreciaba un área alterada de la surcación que corresponde al giro del cíngulo izquierdo que se extendía con profundidad sobre la sustancia blanca y llegaba a contactar y a hacer impronta sobre el ventrículo lateral izquierdo en la región del atrio y del cuerpo calloso. Se inició un tratamiento con clobazam (15 mg), con lo que se consiguió disminuir el babeo. No ha presentado nunca crisis epilépticas. Su tratamiento con metilfenidato de acción corta mejoró la concentración. Ha seguido con dificultad en el aprendizaje, lo que le sigue ocasionando problemas de escolarización. *Conclusiones*. La displasia cortical perisilviana se puede presentar como un síndrome opercular con problemas de aprendizaje y alteración del EEG con paroxismos rolándicos.

P17.

MIOCLONÍAS NEONATALES BENIGNAS DEL SUEÑO

G. Iglesias Escalera, M.F. Sánchez Mateos, F. Martín del Valle, M.L. Carrasco Marina

Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Objetivos. Evaluar las características clínicas, electroencefalográficas y evolutivas en una serie de pacientes con diagnóstico de mioclonías neonatales benignas del sueño. *Pacientes y métodos*. Se han revisado distintos parámetros de las historias clínicas de los recién nacidos con mioclonías benignas del sueño: sexo, edad gestacional, edad de inicio, duración, características de las mioclonías, localización, antecedentes familiares, pruebas realizadas... *Resultados*. Seis pacientes fueron diagnosticados de mioclonías neonatales benignas del sueño, con una relación mujer/varón 4:2. Todos eran a término, salvo un prematuro de 35 semanas, sin patología prenatal. Las mioclonías se iniciaron entre los días 1 y 8 de vida, y se presentaron de forma bilateral en su totalidad, con predominio distal en los miembros inferiores en un caso, dos en miembros superiores y tres casos en los que afectaba tanto a miembros superiores como inferiores. Las sacudidas eran breves, salvo en un caso que repetidamente mostró salvas durante unos 20-30 min. Desaparecieron en todos los casos a los 3 meses (media: 1,5). La exploración neurológica fue normal, con un desarrollo psicomotor normal en su totalidad. Los electroencefalogramas (EEG) críticos e intercríticos fueron normales excepto en un paciente, que recibió tratamiento con fármacos anti-epilépticos suspendidos tras la realización de un videoencefalograma. *Conclusiones*. Las mioclonías neonatales benignas del sueño tienen un pronóstico excelente, de ahí la importancia de diferenciarlas de las crisis epilépticas a fin de evitar medicaciones innecesarias.

P18.**EPILEPSIA FOTOSENSIBLE AUTOINDUCIDA COMO MANIFESTACIÓN OBSESIVO-COMPULSIVA**

C. Cáceres Marzal, J. Vaquerizo Madrid, C. Sánchez Cordero

Unidad de Neuropediatría. Departamento de Pediatría.

Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

Introducción. Las crisis epilépticas fotosensibles forman parte de síndromes epilépticos inducidos por estímulo. Pueden observarse en el contexto de otros trastornos del neurodesarrollo y las crisis suelen ser espontáneas y provocadas por fenómenos de estimulación luminosa. Aquí se presenta un caso clínico en el que estas crisis fueron registradas como expresión de una conducta obsesivo-compulsiva. **Caso clínico.** Un niño de 5 años controlado en consulta desde los 5 meses por macrocefalia y retraso psicomotor; progresivamente se constata un déficit cognitivo, signos del trastorno del espectro autista y conducta hiperkinética. En el cariotipo de alta resolución se objetiva una tetrasomía 15 q11-13. Desde los 5 años de edad manifiesta episodios caracterizados por una conducta obsesiva por manosear los interruptores de la luz y accionarlos intermitentemente, lo que le lleva a realizar un movimiento síncrono de temblor corporal, adoptar una mirada de pánico y quedar aparentemente sin respuesta al medio. Teniendo en cuenta sus antecedentes, se interpretaron como rituales compulsivos. Se realizó un electroencefalograma (EEG) que mostró la aparición de crisis electroclínicas con punta-onda generalizada ante la estimulación luminosa intermitente. **Conclusiones.** Las conductas obsesivo-compulsivas pueden ser diversas en niños con trastorno del espectro autista; sin embargo, nunca se habían observado desencadenando una actividad epileptiforme inducida por estímulo como un ritual. Destacamos aquí la relación entre las anomalías del cromosoma 15 con trastornos del espectro autista y epilepsia, así como la difícil interpretación de una conducta compulsiva en un niño con rasgos clínicos de trastorno del espectro autista y su infrecuente manifestación a través de una epilepsia autoinducida.

P19.**CRISIS EPILÉPTICAS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE UN TUMOR DEL SISTEMA LÍMBICO**B. Blanco Martínez^a, B. Muñoz-Cabello^a, M. Madruga Garrido^a, L. Ruiz del Portal^a, R. Candau Mensaque^a, J. Giménez Pando^b, J. Márquez Rivas^b, M. Rufo Campos^a^aNeurología Infantil. ^bNeurocirugía Infantil. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Los tumores del sistema límbico son poco habituales como causa de la epilepsia en la edad pediátrica, aunque explican un 10-15% de la epilepsia del adulto, y además son excepcionales en la infancia. **Caso clínico.** Se presenta un paciente de 4 años de edad, zurdo, remitido por crisis desde hacía 4-5 meses caracterizadas por la mirada fija, precedida de aura, versión cefálica a la derecha, hipersalivación, movimientos deglutorios, movimientos estereotipados de los miembros superiores (MMSS) y, en ocasiones, actitud distónica del miembro superior derecho (MSD) de varios segundos con una frecuencia casi diaria. La exploración física se encontraba dentro de la normalidad. Como pruebas complementarias se realizó un electroencefalograma, que fue normal, y una resonancia magnética (RM) craneal, que mostró una lesión temporal e insular izquierda con extensión a los ganglios basales sin captación de contraste. Se inició un tratamiento con valproicoal que no respondió, por lo que se cambió por lamotrigina y se obtuvo una respuesta parcial. En el estudio prequirúrgico se realizó un test de Wada con dominancia para el lenguaje en el hemisferio izquierdo y una monitorización prolongada mediante videoelectroencefalograma con varias crisis electroclínicas localizadas en el ámbito temporal izquierdo. Se intervino quirúrgicamente y se realizó una lobec-

tomía temporal izquierda y exéresis tumoral excepto de la cabeza y la parte anterior del núcleo de caudado, con monitorización de potenciales evocados somatosensitivos (PESS) y potencial evocado visual (PEV). La anatomía patológica fue compatible con un astrocitoma pilocítico. En el postoperatorio presentó una hemiparesia derecha con recuperación completa y actualmente está sin crisis. En la RM de control se evidenciaron restos tumorales a nivel supraselar, ganglios basales y mesencéfalo. **Conclusiones.** En nuestro paciente, el estudio prequirúrgico modificó el abordaje y la actuación quirúrgica, ya que se decidió la vía temporal anterior con la intención de extirpar el foco epileptógeno.

P20.**CONVULSIONES NEONATALES: CASUÍSTICA EN NUESTRO CENTRO EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS**M.F. Sánchez Mateos, F. Martín del Valle, G. Iglesias Escalera, M.L. Carrasco Marina
Pediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Objetivos. Revisión de las convulsiones neonatales acontecidas en nuestra unidad en los últimos 10 años. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo y descriptivo de los pacientes ingresados en la unidad de Neonatología entre enero de 1995 y diciembre de 2005 con el diagnóstico de convulsión neonatal. Se revisaron 40 historias y se recogieron datos epidemiológicos, perinatales, descripción de las crisis, pruebas diagnósticas realizadas y seguimiento posterior en la consulta de Neurología Infantil. **Resultados.** Se excluyeron cuatro casos por ser mioclonías neonatal benignas del sueño. Se incluyeron por tanto 36 niños, 47,2 % varones. 14 eran prematuros menores de 36 semanas (38,9%), y 11 eran menores de 1.500 g (30,6%). El apgar a los cinco minutos fue menor o igual a 6 en 10 niños (27,8%). El inicio de las crisis fue en las primeras 24 horas en 11 casos (30,6%), y 24 (66,6%) fueron clónicas, focales o multifocales. Se consiguió el control precoz en 20 (55,6%). El 63,9% se controló sólo con fenobarbital, mientras que el 30,6% precisó terapia múltiple. El electroencefalograma (EEG) fue patológico en el 30,6% y las pruebas de neuroimagen (ecografía, tomografía axial computarizada y resonancia magnética) en el 55,6%. La etiología más frecuente fue la encefalopatía hipoxicoisquémica (33,3%), seguida por la hemorragia intraventricular y el infarto (19,4 y 8,3, respectivamente). No se llegó a un diagnóstico etiológico en nueve casos (25%). **Conclusiones.** Los datos de nuestra unidad son similares a los recogidos en la literatura. La etiología más frecuente es la encefalopatía hipoxicoisquémica y la mayoría de las convulsiones se controla con fenobarbital en monoterapia.

P21.**ETIOPATOGENIA DEL SÍNDROME DE WEST**M.E. Arce Portillo, I. Delgado Pecellín, M. Madruga Garrido, B. Blanco Martínez, R. Candau, L. Ruiz del Portal, M. Rufo Campos
Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El síndrome de West es un síndrome dependiente de la edad, que se caracteriza por la tríada electroclínica de espasmos epilépticos, retraso del desarrollo psicomotor e hipsarritmia en el electroencefalograma (EEG), aunque uno de estos elementos puede estar ausente. **Objetivos.** Analizar la etiopatogenia, la edad de diagnóstico, el EEG, la clínica y la respuesta al tratamiento de los pacientes diagnosticados de síndrome de West. **Pacientes y métodos.** Revisión de las siete historias clínicas de pacientes diagnosticados de síndrome de West en los seis primeros meses de 2006. **Resultados.** Relación varón/mujer: 3:4. La edad media en el momento del diagnóstico fue de 6,5 meses (rango: 2-9 meses), con una demora hasta el diagnóstico de tres semanas. Todos fueron sintomáticos:

agenesia de cuerpo calloso, quistes porencefálicos (dos) e hidrocefalia moderada secundaria a hemorragia intraventricular neonatal (dos), Angelman y citopatía mitocondrial. El trazado electroencefalográfico mostró una hirsarritmia en el 100% de los casos. La vigabatrina no normalizó el EEG en ninguno de los casos, pero disminuyó el número de crisis en uno. El 100% respondió a la hormona adrenocorticotropa (ACTH), uno de los cuales se interrumpió por hipertensión arterial. **Conclusiones.** Aunque el fármaco de primera elección es la vigabatrina, en la mayoría de los casos sintomáticos no secundarios a la esclerosis tuberosa, puede ser refractario, por lo que es necesario un tratamiento hormonal. La genética y las técnicas de neuroimagen han abierto un amplio espectro diagnóstico en el estudio del síndrome de West, como en nuestra serie, en la que se obtiene un 100% de casos sintomáticos.

MESA N.º 12: EPILEPSIAS + VASCULAR

P22.

IMPORTANCIA DE LAS DISPLASIAS CORTICALES EN EL DESARROLLO DE LAS CRISIS EPILÉPTICAS DE LA INFANCIA

M.E. Arce Portillo^a, I. Delgado Pecellín^a, M.L. Anguita Quesada^b, M. Madruga Garrido^a, B. Blanco Martínez^a, R. Candau^a, L. Ruiz del Portal^a, M. Rufo Campos^a

^aNeuropediatría. ^bRadiología. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Las displasias corticales en la infancia son anomalías microscópicas de amplio espectro que afectan a la sustancia blanca y a la sustancia gris. Suelen expresarse con epilepsias refractarias focales y muchas de ellas se acompañan de parada o regresión del desarrollo psicomotor. En las clasificaciones de Palmini se diferencian dos tipos: no Taylor y Taylor (II: anomalías de proliferación cortical y neuronas dismórficas). **Caso clínico.** Un paciente de 2,5 años sin antecedentes de interés, remitido por episodios de contracción del miembro superior izquierdo con la mano en garra, sacudidas rítmicas, ocasional desviación de la comisura bucal de escasos segundos de duración y de frecuencia semanal al inicio. Posteriormente se hacen diarias, principalmente al despertar. La exploración neurológica fue normal. Las pruebas complementarias fueron un electroencefalograma (EEG), que fue normal, y una tomografía axial computarizada (TAC) craneal, que mostró una lesión hipointensa del lóbulo parietal derecho. Se diagnosticó de crisis parciales simples con semiología motora: epilepsia parcial sintomática, y se inició un tratamiento con carbamacepina. Tras unos meses en los que se constató una leve mejoría, mostró una exacerbación de las crisis, por lo que se modificó el tratamiento. En los EEG realizados, incluido el de sueño, no se detectaron anomalías. La resonancia magnética (RM) con contraste objetivó una lesión redondeada en el parietal derecho que mostraba una banda de sustancia gris que se dirigía hacia la matriz germinal. La tomografía por emisión de positrones (PET) señaló la hipocaptación en el lóbulo parietal derecho. **Conclusiones.** Las imágenes de la RM y la refractariedad de las crisis epilépticas orientan hacia una alteración primaria del desarrollo cortical de tipo IIb en la que se encontraría una dislaminaación cortical acompañada de neuronas inmaduras de gran tamaño. En la patogenia de las crisis actualmente se postula la existencia de una excitación focal de aminoácidos excitadores en la sinapsis, concretamente focalizada en el receptor ionotrópico del glutamato.

P23.

EVOLUCIÓN A MEDIO PLAZO DE LAS CONVULSIONES NEONATALES

F. Martín del Valle^a, M.F. Sánchez Mateos^a, G. Iglesias Escalera^b, M.L. Carrasco Marina^b

^aPediatría. ^bNeurología Pediátrica. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

Objetivos. Analizar la evolución a medio plazo de las convulsiones neonatales acontecidas en nuestra unidad neonatal y su relación con la etiología y características de las crisis. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo y descriptivo mediante la revisión de las historias clínicas de la evolución de los pacientes diagnosticados de convulsiones neonatales en el período 1995-2003. **Resultados.** En dicho período ingresaron 29 neonatos con convulsiones. El período mínimo de seguimiento fue de dos años. La edad gestacional media era de 35,9 semanas. Nueve eran menores de 1.500 g (31%). 14 eran varones (48,3%). Cuatro pacientes fallecieron en el período neonatal y hubo una pérdida de seguimiento por traslado a otro hospital para neurocirugía. En el momento del ingreso a todos se les realizó analítica, electroencefalograma (EEG) y una prueba de imagen (ecografía y/o tomografía axial computarizada y resonancia magnética). De los 24 pacientes seguidos en la consulta, ocho presentaron secuelas motoras (32%) y cuatro, problemas de aprendizaje (16%). Se encontró una asociación estadísticamente significativa entre la alteración en el EEG y/o la prueba de imagen y la aparición posterior de secuelas a medio plazo. No se observó ninguna relación entre las características clínicas de la crisis ni su etiología y la evolución posterior, probablemente debido al discreto tamaño muestral. Las crisis más resistentes al tratamiento parecen tener una peor evolución ($p = 0,09$). **Conclusiones.** Es importante la realización sistemática de EEG y una prueba de imagen a todos los neonatos con sospecha de convulsiones por su relación con la evolución posterior. La resistencia de la crisis al tratamiento podría ser un predictor de posteriores secuelas, pero son necesarios estudios más amplios.

P24.

CRISIS NEONATALES FOCALES COMO INICIO DE UN INFARTO CEREBRAL

E. Escolar Escamilla^a, R. Marasescu^a, B. Martínez Menéndez^a, R. Ortiz Movilla^b, F.J. Martínez Sarries^a, L. Morlán^a

^aNeurología. ^bPediatría. Hospital Universitario de Getafe. Getafe, Madrid.

Introducción. Las crisis neonatales son una entidad frecuente. La etiología es muy variada, pero ante una crisis neonatal focal, siempre hay que descartar una lesión estructural del sistema nervioso central (SNC). **Pacientes y métodos.** Se presenta una serie de siete pacientes con infarto cerebral, que comenzaron con crisis focales en el período neonatal. **Resultados.** En nuestra serie, cinco neonatos (71,4%) eran varones y dos (28,6%), mujeres. La media de aparición de las crisis fue de 27,42 horas (rango: 12-72 horas); en cinco neonatos (71,4%) se presentaron en el hemisferio derecho, con el hallazgo de un infarto cerebral de la arteria cerebral media contralateral, mientras que en dos (28,6%) las crisis fueron en el hemisferio izquierdo y la lesión fue bilateral. Las crisis duraron entre uno y cinco minutos; en cuatro casos (57,1%) las crisis se controlaron únicamente con fenobarbital, y en tres casos (42,9%) se necesitó politerapia. El control de las crisis se consiguió entre las 24 horas y los 5 días. Dos electroencefalogramas (EEG) fueron patológicos. Ninguna de las ecografías mostraron lesiones, por lo que se necesitó de tomografía axial computarizada (TAC) o resonancia magnética (RM) para el diagnóstico. En cuatro neonatos (57,1%) se hallaron causas de infarto posibles (FOP, factores de hipercoagulabilidad). **Conclusiones.** La ecografía cerebral no es útil para el diagnóstico del infarto cerebral y hay que utilizar la TAC y/o la RM.

Debemos buscar las causas del infarto, para el buen manejo del neonato, también mediante estudios a la familia para prevenir fenómenos isquémicos, por ejemplo motivados por coagulopatías con carga genética.

P25.

ESTUDIO MULTICÉNTRICO CON PREGABALINA EN EPILEPSIA INFANTIL REFRACTARIA

M. Rufo Campos^a, C. Casas Fernández^b, A. Martínez Bermejo^c

^aNeurología Infantil. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

^bNeurología Infantil. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

^cNeurología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. La pregabalina (PGB) es una nueva droga antiepiléptica relacionada estructuralmente con el ácido γ -aminobutírico (GABA), pero funcionalmente distinta, a la que no se le conocen interacciones con otros fármacos antiepilépticos (FAE). A pesar de su alta potencialidad ante las crisis parciales, se tiene poca experiencia de su utilización en la infancia. **Objetivos.** Ver la eficacia, la tolerancia y la seguridad como terapia añadida en niños afectados de epilepsia refractaria. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 41 niños menores de 14 años (29,2% menores de 3 años). El período de seguimiento estuvo entre 5 y 6 meses en el 65,89% de los casos. En el 81%, la epilepsia se inició antes de los dos años, y el 88% tenía déficit cognitivos. Se utilizó una dosis media de 11,1 mg/kg/día (rango: 4-20). El 44% tenía más de 30 crisis al mes (sintomáticas en 24 casos y probablemente sintomáticas en 17); 24 tenían crisis parciales complejas, 8 elementales y 28 secundariamente generalizadas. **Resultados.** 58,5% de respondedores de más del 50%. Sin crisis, 9,71%. Sin EA el 73,1%. Otros con irritabilidad, vómitos, sueño, etc., pero sin efectos adversos. El 29,26% mostró efectos adversos que desaparecieron con la retirada de la PGB (un caso) y con la disminución de las dosis (cinco casos). En seis pacientes estos efectos fueron transitorios y tolerables: somnolencia en cinco casos, mareos e irritabilidad en dos, apatía, prurito, hipotonía, etc., en uno. También se retiró la PGB en un caso por irritabilidad. Se observó una mejoría significativa en el cuestionario de calidad de vida del niño con epilepsia (CAVE). **Conclusiones.** La PGB disminuyó en un 58,5% la frecuencia de las crisis en las epilepsias parciales refractarias de la infancia; en cuatro casos (9,75%) se obtuvo un control completo de las crisis. Con buena tolerabilidad, condiciona una mejoría en la calidad de vida.

P26.

PATRONES DE UTILIZACIÓN DE CARBAMACEPINA Y OXCARBACEPINA, E IMPACTO DE LAS CRISIS PARCIALES EN LA VIDA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS: ESTUDIO EFECT

M. Rufo Campos^a, M. Carreño Martínez^b

^aServicio de Neurología. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

^bUnidad de Epilepsia. Hospital Clínic de Barcelona. Barcelona.

Introducción. La carbamazepina es un conocido agente antiepiléptico indicado para las crisis parciales que se ha utilizado durante las últimas décadas. La oxcarbacepina se registró en Europa en los años noventa. **Objetivos.** Describir los patrones de utilización de la carbamazepina y la oxcarbacepina en una amplia población de pacientes pediátricos en la práctica clínica habitual, y explorar el impacto funcional de la epilepsia. **Pacientes y métodos.** Estudio transversal en pacientes con crisis parciales en tratamiento de mantenimiento. Se registraron las pautas de utilización. El impacto funcional de la epilepsia se evaluó mediante el cuestionario de calidad de vida del niño con epilepsia (CAVE). **Resultados.** 58 especialistas incluyeron 201 pacientes evaluables con una edad media de 10,8 años (DE:

3,0). Dos tercios de la población pediátrica estaba tratada con carbamazepina en una dosis media de 13,5 mg/kg (DE: 5,2) y una tercera parte con oxcarbacepina en una dosis media de 22,7 mg/kg (DE: 8,0). El mayor impacto funcional se observó en el área de la autonomía. **Conclusiones.** Es importante realizar estudios en muestras grandes de pacientes para observar la utilización de fármacos antiepilépticos en la práctica clínica y su adecuación a las recomendaciones indicadas en las fichas técnicas de los productos. *Agradecimientos.* El estudio EFECT ha sido financiado por Novartis.

P27.

ANÁLISIS BIPOLAR DE LA EPILEPSIA OCCIPITAL PRECOZ DE LA INFANCIA

S. Nunes^a, A. Leal^b, A.I. Dias^a

^aServicio de Neurología. Hospital de Dona Estefânia.

^bServicio de Neurofisiología. Hospital Júlio de Matos. Lisboa, Portugal.

Introducción. La epilepsia occipital precoz benigna (EOPB) es la segunda epilepsia focal más frecuente en la infancia. El carácter multifocal variable de los paroxismos sobre las regiones posteriores es una característica persistente. Al contrario que en la epilepsia occipital tardía, es típica la ausencia de síntomas visuales y se desconoce la localización de los generadores de paroxismos y la relación entre su localización y las manifestaciones clínicas. **Objetivos.** La caracterización de los paroxismos interictales en la EOPB, la reconstrucción de los generadores de actividad epiléptica, la determinación de las áreas cerebrales afectadas y la correlación con el cuadro clínico. **Pacientes y métodos.** Se evaluaron pacientes con manifestaciones clínicas y electroencefalográficas de EOPB. Se obtuvieron registros en vigilia y sueño con una red de 19 (sistema 10-20) + 11 electrodos occipitales. Para el registro y el procesamiento de los trazados se utilizó el Neuroscan NuAmps. Se realizó también un análisis *offline* con EEGLab y un análisis de imágenes con CARET. **Resultados.** Se incluyeron ocho pacientes (seis niños) con una edad media de 9 años ($\pm 0,9$) y una duración media de la enfermedad de 4,9 años ($\pm 2,1$). Cerca de la mitad presentaron paroxismos con una topología única, y los restantes, más de un tipo. No se ha encontrado un generador común en todos los pacientes. La ausencia de sintomatología visual se explica por el envolvimento de áreas no visuotópicas. **Conclusiones.** Los paroxismos interictales son multifocales y la mayoría de los generadores se localiza superficialmente en la cara dorsal de los lóbulos occipitales, parietales y temporales. Las áreas visuales no parecen ser generadoras de paroxismos.

P28.

HEMIPARESIA AGUDA COMO PRESENTACIÓN DEL ANEURISMA DE LA ARTERIA CEREBRAL MEDIA

B. Muñoz Cabello^a, M. Madruga Garrido^a, B. Blanco Martínez^a, J. Márquez Rivas^b, J. Giménez Pando^b, L. Ruiz del Portal^a, M. Rufo Campos^a

^aSección de Neuropediatría. ^bNeurocirugía.

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Los aneurismas intracraneales son una patología infrecuente en la edad pediátrica, con una prevalencia de 0,5-4,6%. La forma más común de presentación es la hemorragia subaracnoidea. Con menor frecuencia pueden generar síntomas, sin producirse una rotura aneurismática, generalmente secundarios al efecto masa de la lesión. Una forma infrecuente de presentación es la sintomatología isquémica, aunque existe una controversia sobre el tratamiento más adecuado de este grupo. **Caso clínico.** Un lactante de 8 meses, sin antecedentes personales de interés, que presenta una hemiparesia izquierda, de predominio en los miembros superiores,

de cuatro días de evolución. El examen físico en el momento del ingreso fue normal, salvo por la hemiparesia izquierda (3/5 en el miembro superior izquierdo y 4/5 en el miembro inferior izquierdo), que se normalizó a las 48 horas. Los exámenes complementarios fueron el perfil básico y lipídico, el hemograma y frotis, el estudio de hipercoagulabilidad, las hormonas tiroideas, los anticuerpos antinucleares, la velocidad de sedimentación globular (VSG), FR, los anticuerpos antiestreptolisina O (ASLO), y todos fueron normales. La radiografía de tórax, el electrocardiograma (ECG), el ecocardiograma y el electroencefalograma (EEG) también fueron normales. La tomografía axial computarizada (TAC) mostró una lesión focal hipodensa en la sustancia blanca frontal derecha sin efecto masa, que era compatible con isquemia o desmielinización. La angiorresonancia objetivó un área de alteración de la señal en la sustancia blanca frontoparietal derecha, que era compatible con una lesión isquémica aguda. También se observó la dilatación aneurismática de la arteria cerebral media (ACM) derecha. Evolución: se realizó un abordaje quirúrgico, clipaje y reconstrucción de la ACM. En el postoperatorio presentó la monoparesia del MSI con una recuperación progresiva, aunque en el momento del alta todavía persistía una ligera paresia distal. Como complicaciones posquirúrgicas presentó la infección de la herida quirúrgica, que remitió con un tratamiento antibiótico, y un acúmulo de líquido cefalorraquídeo (LCR), que precisó una derivación lumboperitoneal. **Conclusiones.** La presentación de aneurismas cerebrales con sintomatología isquémica es muy infrecuente. No existe unanimidad en el manejo de estos pacientes, aunque se ha descrito una menor incidencia de nuevos episodios isquémicos en los que reciben un tratamiento quirúrgico frente a una mayor incidencia de complicaciones posquirúrgicas.

P29.

ENFERMEDAD VASCULAR OCLUSIVA: NUESTROS CASOS

B. Beseler Soto, M.J. Benlloch Muncharaz, M. Sánchez Palomares, L. Landa Rivera, L. Santos Serrano, J.M. Paricio Talayero
Pediatría. Hospital Marina Alta. Denia, Alicante.

Introducción. La enfermedad vascular cerebral en pediatría sigue siendo la gran olvidada, a pesar de tener una incidencia de 2-2,5/100.000 habitantes. Dentro de este grupo, la enfermedad vascular oclusiva en pacientes jóvenes representa un 3% del total de los accidentes isquémicos y su frecuencia aumenta con la edad. **Objetivos.** Presentar dos casos de enfermedad vascular oclusiva (EVO) de inicio precoz y recordar la estrategia del estudio a seguir en estas patologías. **Casos clínicos.** Caso 1: niño de 2 años y medio, sin antecedentes patológicos, traído por falta de reacción a estímulos en el curso de un cuadro febril de 10 días de evolución, que se encuentra estuporoso, con desviación de cabeza y mirada hacia la izquierda, hipotonía e hiporreflexia. Sopro pansistólico I-II/VI en todo el precordio. La tomografía axial computarizada (TAC) cerebral mostró una lesión hipodensa parietal izquierda córtico-subcortical, que era compatible con isquemia. La ecocardiografía objetivó una formación verrugosa sobre válvula mitral. Caso 2: niño de 17 meses traído por apreciarse una menor movilidad del miembro superior derecho (MSI) al despertarlo. Tras su llegada al hospital realizó varios episodios de movimientos tónico-clónicos del hemicuerpo izquierdo. Presentó una menor movilidad de dicho hemicuerpo sin otros hallazgos. El TAC cerebral mostró una lesión frontal derecha hipodensa córtico-subcortical, foco hipodenso frontal izquierdo y foco frontal izquierdo de atrofia cortical. La resonancia magnética (RM) y la angiorresonancia objetivaron un accidente cerebrovascular agudo frontal bilateral. También se observó una estenosis de alto grado bilateral en las carótidas internas supraclinoideas, que sugería la enfermedad de moyamoya. **Conclusiones.** La aplicación de los protocolos de estudio para la EVO permitió identificar la etiología de un accidente vascular cerebral (AVC), lo que favoreció un

manejo más seguro por profesionales y familiares tanto en la fase aguda como en las etapas posteriores.

P30.

MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA EN UN LACTANTE

M. Vázquez López^a, J. Adrián Gutiérrez^a, M. Botrán Prieto^a, P. de Castro Castro^a, C. Garzo Fernández^a, Y. Ruiz Martín^b

^a Sección de Neuropediatría. ^b Radiología Infantil.

Hospital Materno-Infantil Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. En una niña de 18 meses que consultó por un trastorno de la marcha desde que inició la deambulación a los 14 meses, los estudios de neuroimagen mostraron una malformación arteriovenosa (MAV) espinal de C5 a D1. **Caso clínico.** Una niña de 18 meses sin antecedentes personales ni familiares de interés, y con un desarrollo psicomotor normal, que consulta porque desde que inició la deambulación liberada a los 14 meses. Le notaron una tendencia a la cojera de la pierna izquierda, así como frecuentes caídas. No refirió alteraciones de la motilidad de los miembros superiores (MMSS), con una manipulación adecuada, sin asimetrías. No se habían apreciado alteraciones sensitivas ni esfinterianas. En la exploración, la paciente presentaba una marcha con aumento de la base de sustentación y claudicación del miembro inferior izquierdo. Presentaba un tono muscular normal y una hiperreflexia generalizada, de predominio en los miembros inferiores (MMII), con reflejo plantar extensor bilateral. El resto de la exploración física y neurológica fue normal. Se realizó una resonancia magnética (RM) cerebral, que fue normal. La RM medular mostró una lesión intrarraquídea de 2,2 × 1,5 × 1,9 cm que se extendía desde C5-C6 hasta D1 y producía la expansión del canal raquídeo y una grave compresión medular. El estudio angiográfico mostraba un marcado realce en la fase arterial a través de vasos procedentes de la aorta torácica descendente, arterias vertebrales y posiblemente la subclavia derecha, con un diagnóstico de MAV cervical. **Conclusiones.** Las MAV espinales son raras en edades tempranas y suelen comenzar con cuadros hemorrágicos agudos. Aquí se presenta una niña de 18 meses con una MAV espinal que comenzó de manera insidiosa con un trastorno de la marcha.

P31.

ANEURISMAS CEREBRALES EN NIÑOS PEQUEÑOS. AMPLIA VARIABILIDAD CLÍNICA EN LA FORMA DE PRESENTACIÓN

R. Camino León^a, E. López Laso^a, F. Delgado Acosta^b, F.J. Gascón Jiménez^c, A. Collantes Herrera^a, M.J. Muñoz Muñoz^b

^a Servicio de Pediatría. Unidad de Neurología Pediátrica. ^b Radiodiagnóstico.

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. ^c Pediatría. Hospital de Montilla. Montilla, Córdoba.

Introducción. Los aneurismas en pediatría son raros y tienen unas características clínicas diferentes a los del adulto. La forma de comienzo más frecuente es la hemorragia subaracnoidea, seguida de hemorragia parenquimatosa y signos neurológicos focales no hemorrágicos. **Casos clínicos.** Caso 1: un lactante varón de 45 días. Desde 15 días antes presentaba un aumento del perímetro craneal, vómitos y decaimiento. La exploración mostró macrocefalia, fontanela tensa, ojos en sol poniente y depresión del nivel de conciencia. La neuroimagen –tomografía computarizada (TC) y resonancia magnética (RM)– mostraron hidrocefalia, aneurisma de la arteria cerebral media (ACM) derecha y un hematoma intraventricular. La arteriografía objetivó la disección de M1 de la ACM y la oclusión de la ACM en su origen. El paciente evolucionó al síndrome de Lennox, con porencefalia temporal derecha. Caso 2: una niña de 2 años con hemiparesia derecha aguda de predominio braquial y sin

afectación de la conciencia. La TC y la RM mostraron un infarto lenticular y en el caudado derecho. Imagen redondeada de vacío de señal en la ACM derecha. La angiografía objetivó un aneurisma del segmento distal de la M1 derecha. Se embolizó, de manera que evolucionó hasta una leve paresia en la mano. Caso 3: un niño de 5 años con hemiparesia aguda izquierda de predominio braquial y con descenso del nivel de conciencia, que previamente había mostrado cefaleas y vómitos aislados. La TC y la RM craneal mostraron un aneurisma trombosado en la región del surco de la ACM derecha. La angiografía objetivó la trombosis total de la ACM derecha. Por todo ello, la sospecha diagnóstica fue de aneurisma disecante, que evolucionó hacia una hemiparesia severa. **Conclusiones.** La hemorragia subaracnoidea es la forma de presentación habitual de los aneurismas cerebrales, y son infrecuentes los déficit focales no hemorrágicos y excepcional la hidrocefalia. En nuestros casos destacan la precocidad del inicio y la variabilidad clínica, tanto en la forma de inicio como en el pronóstico.

P32.

ECO-DOPPLER TRANSCRANEAL EN EL SEGUIMIENTO DE NIÑOS CON ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES

C. Garzo Fernández^a, B. Riaño^b, E. Cela^b, A. Casanova^c, E. Dulín^d, C. Beléndez^e

^aNeuropediatría. ^bOncohematología. ^cRadiología.

^dBioquímica. ^eOHL Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. En los pacientes con anemia de células falciformes (ACF) en una anemia hemolítica crónica hereditaria, los accidentes cerebrovasculares (ACV) son una complicación común. El 30% de los niños con ACF presenta infartos antes de los 18 años, y en un 22% se detectan infartos silentes antes de los 14. **Objetivos.** Presentar el protocolo de prevención de los ACV en niños con ACF y los datos recogidos en el registro nacional de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica (SEHP). **Pacientes y métodos.** Los pacientes diagnosticados de ACF en el cribado neonatal en Madrid desde mayo de 2003 y a edades superiores en los últimos 3 años. Entre los 2 y 10 años se ha realizado anualmente un eco-Doppler transcraneal que valora el riesgo de ACV, una resonancia magnética (RM) cerebral cada dos años y una angiorresonancia si así lo indican otros hallazgos. **Resultados.** De 168 pacientes, 42 fueron diagnosticados por cribado neonatal. 13 tienen actualmente más de 2 años y son susceptibles de una ecografía transcraneal. En dos, el eco-Doppler fue patológico, mientras que la RM fue normal; en ambos casos se inició un tratamiento con hidroxiurea por un motivo social que impedía la transfusión crónica. De los 126 restantes, el eco-Doppler fue anormal en seis (dos pacientes están en tratamiento con hidroxiurea, dos en régimen hipertransfusional y uno ha permanecido dos años en programa de hipertransfusión y actualmente recibe hidroxiurea). La angiorresonancia fue patológica en cuatro. No se ha registrado ningún ACV hasta ahora. **Conclusiones.** Destacan el riesgo de patología neurológica en pacientes con ACF y el trabajo multidisciplinario que conlleva la prevención de los ACV.

P33.

CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE FAMILIAR: DESCRIPCIÓN DE UN CASO

F. Martín del Valle^a, M.F. Sánchez Mateos^a, G. Iglesias Escalera^b, M.L. Carrasco Marina^b, M. Vázquez López^c

^aPediatría. ^bNeurología Pediátrica. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

^cNeurología Pediátrica. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La cavernomatosis es una rara enfermedad caracterizada por la presencia de lesiones vasculares angiomasas múltiples en el parénquima cerebral. **Caso clínico.** Un paciente de 23

meses que acude remitido por su pediatra por un retraso psicomotor. Como antecedentes, se indujo el parto a las 37 + 2 semanas por oligoamnios y escasos movimientos fetales. El padre había sido prematuro (peso de recién nacido: 800 g) y presentó convulsiones en la infancia. En el desarrollo psicomotor se observa que el sostén cefálico se produce en el quinto mes, la sedestación a los 9 meses y medio, y la deambulación liberada a los 20 meses; sólo dice 4 o 5 bisílabos referenciales, no señala y no realiza juegos imitativos, aunque es cariñoso y sociable. En la exploración física se observa microcefalia, hipotonía global con reflejos osteotendinosos (ROT) normales, fenotipo peculiar con raíz nasal ancha, ojos almendrados y oblicuidad ligeramente mongoloide, occipucio plano y clinodactilia. El hemograma mostró una anemia microcítica. La gasometría, la bioquímica, el láctico y el amonio fueron normales. El cariotipo fue 46XY. La resonancia magnética (RM) mostró múltiples hemangiomas cavernosos: tres frontales, uno temporal izquierdo y uno cerebeloso derecho de aproximadamente 1 cm. Cuando se volvió a recopilar la historia del padre, éste aportó informes con diagnóstico de malformaciones arteriovenosas múltiples intraparenquimatosas y epilepsia, por lo que recibió un tratamiento antiepiléptico. Valorado por Neurocirugía, con actitud expectante. El paciente presentó un episodio de pérdida de conocimiento, palidez e hipertensión de 30 segundos, con electroencefalograma (EEG) posterior normal. En el control realizado a los dos años, la RM muestra la aparición de tres nuevas lesiones de similares características. **Conclusiones.** La aparición de la sintomatología neurológica en un paciente con un antecedente familiar de cavernomas obliga a la realización de una RM, aun en ausencia de signos de localización, para descartar una cavernomatosis familiar.

MESA N.º 13: INFECCIOSAS

P34.

HEMICEREBELITIS AGUDA: FORMA PSEUDOTUMORAL

I. Benavente Fernández^a, M. Ley Martos^a, A. Zuazo Ojeda^b, G. Diáñez Vega^c, M. Mendoza Jiménez^d, M.T. Benavides^d, T. Aguirre Copano^d

^aPediatría. Sección de Neurología Pediátrica. ^bRadiodiagnóstico.

^cPediatría. C.S. La Laguna. ^dPediatría. Hospital Puerta del Mar. Cádiz.

Introducción. La cerebelitis aguda es una de las principales causas de disfunción cerebelar en la infancia, pero, sin embargo, la hemicerbelitis es una entidad rara y su presentación como hemicerbelitis pseudotumoral es aún más rara. **Caso clínico.** Un paciente varón de 6 años que ingresa afebril por un cuadro de tres días de evolución de cefalea opresiva biparietal de inicio súbito e intensidad creciente. No tenía antecedentes personales ni familiares de interés. La exploración clínica fue normal. No existían datos de focalidad neurológica, ni signos meníngeos. Los exámenes complementarios fueron: una analítica normal; una tomografía axial computarizada (TAC) craneal, que mostró una lesión hiperdensa en el hemisferio cerebeloso izquierdo; el fondo de ojo normal; una resonancia magnética (RM), que también mostró la lesión hiperintensa (T₂) en el hemisferio cerebeloso izquierdo con un discreto efecto masa sobre el cuarto ventrículo con captación leptomeníngea; y la serología vírica, que fue negativa, salvo inmunoglobulina G (IgG) a sarampión y parotiditis. Bajo la sospecha de hemicerbelitis aguda, se mantuvo una actitud expectante. La evolución fue favorable y cedió la cefalea. Dos semanas después, la RM de control mostró una disminución tanto del tamaño de la lesión como del efecto masa. **Conclusiones.** La hemicerbelitis es una entidad rara y su presentación como forma pseudotumoral se ha descrito en muy pocos casos. La RM es esencial en el diagnóstico, ya que es preciso hacer el diagnóstico diferencial con un proceso tumoral. La RM puede sugerir el

diagnóstico correcto por las características de la lesión y evitar procedimientos neuroquirúrgicos innecesarios y arriesgados.

P35.

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA

M. Rodríguez Benjumea, A. García Ron, E. García Soblechero, M.A. Delgado Rioja, L. Ayllón, J. Sierra Rodríguez, J. Ceballos Aragón

Pediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva.

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EAD) es una encefalopatía aguda o subaguda, generalmente monofásica, como consecuencia de un proceso infeccioso o vacunal, que genera, por un mecanismo inmunológico, una desmielinización inflamatoria multifocal del sistema nervioso central (SNC) y/o médula. Su pronóstico es favorable y la mortalidad, inferior al 10%. **Objetivos.** Revisar nuestra casuística. **Pacientes y métodos.** Se revisaron nueve niños con EAD y se valoraron la edad, los antecedentes previos, los síntomas clínicos predominantes, las pruebas complementarias, el tratamiento y la evolución. **Resultados.** Edad media: 7,5 años (rango: 14 meses-12 años). Antecedentes previos: fiebre con signos catarrales (8 casos), vacunación del mismo niño en dos ocasiones (tétanos, difteria). Sintomatología: estatus unilateral febril (un caso), síndrome vertiginoso (uno), ataxia y somnolencia (tres), paraparesia y somnolencia (uno), monoparesia (uno), afectación de los pares craneales (uno) y estatus mioclónico palpebral (uno). El electroencefalograma (EEG) mostró: ondas lentas posteriores (dos casos), difusas (tres), unilaterales (uno), trazado periódico (uno) o normal (dos). Los potenciales evocados fueron: normales (seis casos) y alterados (un caso). En el líquido cefalorraquídeo (LCR) se encontró: pleocitosis linfocitaria, hiperproteínorraquia, índice de inmunoglobulina G (IgG) con las bandas oligoclonales normales. La resonancia magnética (RM) mostró: hiperintensidad de la sustancia blanca bilateral, asimétrica y no confluyente (tres casos); unilateral (uno); con lesión talámica, protuberancia y cerebelo (tres); foco pseudotumoral (uno); e hiperintensidad en C3-C4 (uno). El tratamiento se realizó con dexametasona IV en cinco casos y con IgG IV en dos. Sólo uno de los pacientes se mantuvo sin tratamiento. En un seguimiento variable (2-15 años) ninguno de los pacientes mostró secuelas. En un solo caso tratado con dexametasona e IgG IV se produjo un *exitus*. **Conclusiones.** Los antecedentes infecciosos o vacunales orientan hacia una EAD. La RM es muy sensible y poco específica. A veces, la disociación clínica, la RM con lesiones hiperintensas talámicas y un índice negativo de IgG con bandas oligoclonales orientan hacia una EAD. Diagnóstico de certeza evolutivo (diagnóstico diferencial con esclerosis múltiple). Trazado periódico en EEG: signo de mal pronóstico IgG IV: primera pauta de tratamiento como alternativa a los corticoides.

P36.

TÉTANOS NEONATAL: ¿UNA ENFERMEDAD OLVIDADA?

R. Calvo Medina^a, M. Chaffanel Peláez^b, J. Martínez Antón^b, J.L. de la Mota Ybancos^c, G. Milano Manso^b

^a *Pediatría*. ^b *Neuropediatría*. ^c *Cuidados Intensivos Pediátricos*.

Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. El tétanos neonatal, variante generalizada en lactantes de pocos días de vida supone más de la mitad de las muertes por tétanos en países menos desarrollados. Aquí se presenta un caso de esta variante clínica del tétanos, ya olvidada en nuestro medio, que es una de las enfermedades importadas por la nueva situación social de nuestro país. **Caso clínico.** Paciente de 7 días de vida asistida en el hospital de Melilla por presentar desde dos días atrás un rechazo de las tomas, succión deficiente y llanto. Se evidencia *tris-*

mus, contracturas musculares de miembros y espasmos breves e intensos ante estímulos mínimos. Antecedentes: cura del ombligo con *henna* y uvulectomía 'ritual'. Ante la sospecha clínica y la evolución tórpida del cuadro, se intubó, se conectó a ventilación mecánica y se trasladó a la unidad de cuidados intensivos pediátrica. El tratamiento consistió en metronidazol, inmunoglobulina antitetánica y megadosis de benzodiazepinas y relajantes musculares (vecuronio). Presentó crisis hipertensivas tratadas con beta-bloqueantes y una sepsis nosocomial que precisó antibioterapia. Tras 50 días se retiraron progresivamente la sedación y los relajantes, y comenzó la rehabilitación, que continuará probablemente hasta el año de vida. **Conclusiones.** La profilaxis del tétanos neonatal consiste en el control del estado inmunitario materno, algunas medidas adecuadas de asepsia en los cuidados y, si se precisa, la vacunación durante el embarazo. Los cambios migratorios hacen interesante renovar el conocimiento de la clínica y de las medidas de soporte y tratamiento que reducen la mortalidad y las secuelas al mínimo en estos pacientes. Es una enfermedad antigua en la que hemos de volver a pensar en nuestro medio.

P37.

HEMICEREBELITIS INFECCIOSA POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE

R. Rovira Guasch^a, A. Clopés Estela^a, P. Terradas Mercader^a, M. Samper Anquela^a, F. Sanchís Morales^a, P. Póo Argüelles^b

^a *Pediatría. Hospital Pius XII. Valls, Tarragona*. ^b *Neurología*.

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La hemiceribeltis infecciosa es una entidad poco frecuente y suele evolucionar con atrofia del hemicerebelo correspondiente. **Caso clínico.** Se presenta aquí el caso de una niña de 5 años y 5 meses que consultó por un cuadro intermitente de alteración de la marcha, dificultad para bajar y subir escaleras y cefalea. No tenía fiebre ni otros antecedentes. En la exploración física destacó el temblor de las extremidades derechas, la alteración de la coordinación de hemicuerpo derecho y la marcha correcta con discreta lateralización a la derecha. No se encontraron signos meníngeos ni afectación de la conciencia. El resto de la exploración neurológica y por aparatos fue normal. En la analítica, el hemograma, la bioquímica, la creatinina (CK), los anticuerpos antistreptolisina O (ASLO) y el plomo fueron normales. De la misma manera, la tomografía axial computarizada (TAC) craneal y la resonancia magnética (RM) también fueron normales. Además, el coprocultivo, el frotis faríngeo y el derivado proteico purificado fueron negativos. En el líquido cefalorraquídeo (LCR), la citoquímica fue normal y las reacciones en cadena de la polimerasa (PCR) para herpes, citomegalovirus (CMV), el virus de Epstein-Barr (VEB) y el virus de la varicela zoster (VZV) fueron negativas. La serología del LCR para *Coxsackie A* y B(1-6), echovirus, herpes, VEB y *Mycoplasma* fue negativa. La serología en sangre para *Mycoplasma pneumoniae* fue positiva con inmunoglobulina M (IgM). El electroencefalograma (EEG) y la ecografía abdominal fueron normales. La evolución consistió en la normalización de la exploración a las 3 semanas, aunque persistió un temblor intencional en la extremidad superior derecha (ESD) que se ha mantenido más de un año. Al año se realizó una RM de control en la que se objetivó la atrofia del hemicerebelo derecho con signos de gliosis. **Conclusiones.** La hemiceribeltis infecciosa por *Mycoplasma* es una entidad rara, aunque un 20-25% de las infecciones por *Mycoplasma* presenta la afectación del sistema nervioso (SN). La lesión del SN se produce por invasión directa de *Mycoplasma* o por un mecanismo inmunitario y fenómenos tromboembólicos. En este caso se ha objetivado una atrofia y gliosis del hemicerebelo derecho con una buena evolución clínica.

P38.

CANDIDIASIS CEREBRAL EN UN NEONATO

J. Adrián Gutiérrez^a, R. Real Terrón^a, M. Vázquez López^a,
P. de Castro Castro^a, C. Garzo Fernández^a, Y. Ruiz Martín^b

^aSección de Neuropediatría. ^bSección de Radiología Infantil.
Hospital Materno-Infantil Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La candidiasis neonatal es una infección de incidencia creciente en las unidades de neonatología. La afectación cerebral secundaria a candidiasis sistémica es rara e incrementa la mortalidad y las secuelas. Aquí se presenta un recién nacido pretérmino (RNP) con candidiasis cerebral. **Caso clínico.** Un RNP (escala de Glasgow 31) que al noveno día de vida presentó un cuadro de sepsis clínica con convulsiones. Había recibido tratamiento empírico con antibióticos de amplio espectro. En la exploración física mostraba mal estado general y una hepatoesplenomegalia marcada. El electroencefalograma (EEG) mostraba una actividad de fondo enlentecida y una actividad irritativa multifocal. El líquido cefalorraquídeo (LCR) tenía 10 leucocitos, glucosa 61 y proteínas 160. En la ecografía transfontanelar aparecían imágenes nodulares hiperecogénicas en la sustancia blanca subcortical y profunda, y en los ganglios basales. La resonancia magnética (RM) mostraba múltiples lesiones nodulares en la sustancia blanca central y periventricular, y en los ganglios basales con una señal hipointensa en T₂ y las áreas hiperintensas centrales, con un marcado realce anular compatible con candidiasis cerebral. El hemocultivo fue positivo para *Candida albicans* y se recetó un tratamiento con antifúngicos durante 21 días. El paciente, que actualmente tiene un año de edad, ha desarrollado una microcefalia secundaria y presenta un retraso psicomotor moderado. **Conclusiones.** La candidiasis sistémica tiene una prevalencia del 3-7% de los RN menores de 1.500 g. La afectación del sistema nervioso central ocurre en un 10-40% de los casos y la forma más frecuente es la meningitis por *Candida*. La afectación del parénquima cerebral es rara y se produce en forma de lesiones nodulares generalmente múltiples. Los estudios radiológicos muestran unas imágenes muy típicas que permiten distinguirlas de otras lesiones cerebrales múltiples.

P39.

ENCEFALITIS DE BICKERSTAFF EN LA EDAD PEDIÁTRICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

R.F. Bernal Rodríguez, R. Simón las Heras, A. Camacho Salas
Neurología Infantil. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Introducción. Se describen los hallazgos clínicos y radiológicos de un caso de encefalitis de Bickerstaff (EB) en la edad pediátrica. **Caso clínico.** Una niña de 3 años de edad que, una semana después de un proceso febril con diarrea, desarrolló un cuadro de oftalmoplejía y ataxia de instauración subaguda. El curso fue progresivo con deterioro del nivel de conciencia. En la exploración destacan somnolencia, oftalmoplejía externa e internuclear, alteración de los pares craneales bajos, reflejos osteotendinosos vivos, Babinski bilateral, ataxia y dismetría. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró una lesión protuberante no expansiva sin captación de contraste. El análisis del líquido cefalorraquídeo (LCR) fue normal. Se detectaron inmunoglobulina G (IgG) e IgM positivas para el virus de Epstein-Barr. Actualmente está pendiente el resultado del estudio de anticuerpos antigangliósido anti-GQ1b. Se le administraron inmunoglobulinas endovenosas y se produjo una paulatina mejoría. Al cabo de 15 días la paciente alcanzó una recuperación clínica completa y la RM de control demostró la total resolución de la lesión. **Conclusiones.** Los hallazgos clínicos y radiológicos sugirieron el diagnóstico de EB. En este caso no se encontró una semiología periférica añadida. La mejoría de la clínica tras el tratamiento con inmunoglobulinas apoya la hipótesis de un origen autoinmune para esta entidad.

P40.

ESCLEROSIS MÚLTIPLE DE INICIO TEMPRANO CON BUENA RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON INTERFERÓN β -1a

S. Ibáñez Micó^a, M. Aleu Pérez-Gramunt^a,
A. Brocalero^b, A. Cervelló^b

^aSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^bServicio de Neurología.
Consorci Hospital General Universitari de València. Valencia.

Introducción. La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad crónica de etiopatogenia multifactorial en la que se suceden episodios de déficit neurológico. La EM de inicio temprano (con menos de 16 años) representa el 2% del total. Aquí se presenta un caso de EM en un niño de 11 años que ha recibido tratamiento con interferón β -1a, con buena respuesta. **Caso clínico.** Un varón de 11 años que fue ingresado por cuadro de vértigo acentuado que imposibilitaba la bipedestación, de 48 horas de evolución. Sin antecedentes de interés. En la exploración destacaba únicamente el nistagmo multidireccional. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró múltiples imágenes hiperintensas en la sustancia blanca periventricular, centros semiovoides, y en la zona subcortical de ambos hemisferios con captación de contraste en algunas de ellas. El análisis del líquido cefalorraquídeo (LCR) fue normal (ausencia de bandas oligoclonales, proteína básica de mielina negativa). La RM medular, la electroencefalografía (ENG) y los potenciales evocados fueron normales. Fue tratado con prednisona oral y desapareció la clínica en 24 horas. 14 meses después consultó por parestesias en los miembros inferiores (MMII). En la exploración presentaba hipoestesia en los MMII, simétrica y distal. En la RM cerebral se objetivó un aumento del número de lesiones desmielinizantes con captación de gadolinio. La RM medular también mostró lesiones desmielinizantes desde C4 hasta D2. Se administró un tratamiento con metilprednisolona intravenosa, y desapareció la sintomatología. Se inició el tratamiento con interferón β -1a, sin efectos secundarios ni nuevos brotes. **Conclusiones.** En la infancia, los síntomas de la EM suelen tener una rápida recuperación, sin secuelas, lo que puede provocar retrasos en el diagnóstico. Aunque poco frecuente a esta edad, es importante diagnosticar la EM de modo precoz, ya que existen tratamientos eficaces para prevenir su progresión y la discapacidad.

P41.

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE

M.F. Sánchez Mateos^a, F. Martín del Valle^a,
M.L. Carrasco Marina^a, G. Iglesias Escalera^a, M. Vázquez López^b

^aPediatría. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid. ^bNeurología Pediátrica.
Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La encefalomyelitis aguda diseminada (EMAD) es una enfermedad inflamatoria desmielinizante del sistema nervioso central (SNC) de aparición aguda o subaguda y curso monofásico. Suele ir precedida de una enfermedad infecciosa o vacunación. **Caso clínico.** Una niña de 9 años con cuadro de 48 horas de fiebre alta, cefalea y diplopia intermitente. Desde 12 días antes presentaba síntomas catarrales con febrícula y decaimiento. En la exploración física destaca únicamente la rigidez de nuca con signos meníngeos positivos. La analítica muestra 17.000 leucocitos con neutrofilia y PCR de 60 mg/L. En el líquido cefalorraquídeo (LCR) se encuentran 160 leucocitos/mm³ (70% de linfocitos), proteínas y glucosa normales. A las 48 horas desarrolla una hiperreflexia generalizada, mayor en el lado izquierdo, con Babinski positivo bilateral, parálisis VI par bilateral y temblor intencional. La tomografía axial computarizada (TAC) craneal fue normal y en el electroencefalograma (EEG) se observó un enlentecimiento difuso. Se repitió la punción lumbar sin cambios y se inició el tratamiento empírico con cefotaxima, aciclovir y tuberculostáticos, a pesar de lo cual continuó el

empeoramiento y apareció somnolencia, disartria y ataxia de la marcha con romberg positivo. La resonancia magnética (RM) cerebral mostraba extensas áreas hiperintensas en el tronco del encéfalo, ambos núcleos pálidos y ambos tálamos, más prominentes en el lado izquierdo, lo que era compatible con la EMAD, por lo que se inició el tratamiento con 3 mg/kg/día de deflazacort durante 10 días, con una pauta descendente posterior. Mantoux negativo. En el LCR, el cultivo, la tinción de auramina, la adenosindesaminasa (ADA) y reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para el herpes simple fueron negativos. La serología para *Mycoplasma pneumoniae* era compatible con una infección reciente. A los cuatro meses se encontraba asintomático con resolución de las lesiones cerebrales en la RM. **Conclusiones.** Ante un cuadro neurológico florido de aparición aguda o subaguda en la infancia es importante descartar una EMAD mediante la realización precoz de una RM cerebral.

P42.

ENCEFALITIS DEL TRONCOENCÉFALO CON DESENLAZADO FATAL EN UN PACIENTE CON INFECCIÓN POR VIRUS DE INMUNODEFICIENCIA HUMANA

R. Hoyos Gurrea^a, A.M. Leonés Valverde^a, J.L. Santos Pérez^b, S. Roldán Aparicio^c

^a Pediatría. ^b Pediatría/Unidad de Infectología Pediátrica. ^c Unidad de Neuropediatría. Hospital Materno-Infantil Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. Actualmente se estima que la prevalencia de alteraciones neurológicas durante el curso de la infección por VIH puede alcanzar el 39-70% del total de enfermos. Éstas pueden deberse a neoplasias, infecciones oportunistas o al efecto directo del virus de inmunodeficiencia humana (VIH) sobre el sistema nervioso central (SNC). Su aparición suele correlacionarse con estados de inmunodepresión avanzados. **Caso clínico.** Una mujer de 15 años de edad, sin antecedentes de interés, ingresada por retraso ponderoestatural marcado en el contexto de una infección por VIH (diagnosticada hace 18 meses, en estadio C3). Durante el ingreso presentó un episodio de pérdida de conciencia seguido de un trastorno alucinatorio de corta duración. Poco después se añadieron diplopia, *nistagmus* horizontal y pérdida del control de esfínteres. A las 48 horas sufrió una convulsión tónicoclónica generalizada de segundos de duración. En días posteriores, se afectaron los pares craneales (facial, oculomotores y glossofaríngeo) y el nivel de conciencia fue disminuyendo progresivamente. Al cuarto día apareció de forma aguda una desaturación progresiva hasta la parada cardiorrespiratoria, de la que no se recuperó. Las pruebas complementarias fueron: hemocultivo, coprocultivo y serologías para toxoplasma, citomegalovirus (CMV) y virus del herpes simple negativos; en el líquido cefalorraquídeo (LCR) se encontró glucorraquia normal y pleocitosis con normoproteorraquia, con cultivos negativos y serología negativa; la resonancia magnética (RM) mostró una señal hipertensa en T₂ en el nivel bulbo-pontino, un ligero realce irregular tras gadolinio y una leve prominencia del sistema ventricular supratentorial sin signos de hipertensión del LCR. **Conclusiones.** Los resultados obtenidos no permiten realizar un diagnóstico etiológico cierto y actualmente las directrices para éste tampoco están bien establecidas y se basan generalmente en la experiencia personal y la revisión de la literatura. En este caso, la causa podría ser el efecto citopático directo del VIH.

P43.

ATROFIA CEREBELOSA SECUNDARIA A CEREBELITIS: PRESENTACIÓN DE UN CASO

F. Martín del Valle^a, M.F. Sánchez Mateos^a, M.L. Carrasco Marina^b, G. Iglesias Escalera^b, M. Vázquez López^c

^a Pediatría. ^b Neurología Pediátrica. Hospital Severo Ochoa. Leganés, Madrid.

^c Neurología Pediátrica. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La cerebelitis es una patología neurológica relativamente frecuente en la infancia, que habitualmente se resuelve sin secuelas. Se presenta aquí el caso de un niño de 12 años con atrofia cerebelosa secundaria a cerebelitis. **Caso clínico.** Un niño de 12 años que presentaba cefalea y vómitos de una semana de evolución, con aparición de diplopia en los últimos cuatro días, y no refería otra sintomatología. La exploración fue normal, salvo que refiere una diplopia más marcada en la mirada hacia la izquierda, con ausencia de alteración en la exploración neurológica. La tomografía axial computarizada (TAC) realizada en urgencias fue normal. Se realizó posteriormente una resonancia magnética (RM), en la que se observa un discreto realce en el hemisferio cerebeloso izquierdo compatible con cerebelitis. Se realizaron RM seriadas en las que se observó una buena evolución, con desaparición lentamente progresiva del realce. A los cinco años se objetivaron signos de atrofia hemisférica izquierda, probablemente secundarias a su cerebelitis. Durante todo este tiempo mantuvo una exploración neurológica normal, sin signos clínicos de alteración cerebelosa. **Conclusiones.** La aparición brusca de signos de fosa posterior obliga a la realización de pruebas de imagen para descartar una patología orgánica, que incluye cerebelitis y encefalitis de tronco. El seguimiento radiológico permite concluir que el diagnóstico inicial era de cerebelitis.

P44.

LEUCOENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE EN EL CURSO DE UN SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO

C. Gómez Lado^a, F. Martín Torres^b, A. Álvarez Moreno^c, J. Eirís Puñal^a, N. Carreira Sande^a, A. Rodríguez Núñez^b, M. Castro-Gago^a

^a Neuropediatría. ^b Críticos y Urgencias Pediátricas. ^c Radiología.

Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible (SLPR) se caracteriza por la presentación aguda y habitualmente transitoria de cefalea, trastornos visuales, depresión del sensorio y convulsiones asociada a edema cerebral en las regiones posteriores del cerebro. Se ha descrito su asociación con múltiples procesos y eventualmente con el síndrome hemolítico urémico (SHU). Aquí se aporta un nuevo caso de SLPR en el contexto de un SHU. **Caso clínico.** Un varón de 4 años con un SHU que desarrolló una hipertensión arterial (HTA) de difícil control y una insuficiencia renal que precisó terapia de reemplazo renal. Durante el curso de la enfermedad, presentó dos episodios transitorios de cefalea, disminución del nivel de conciencia y crisis convulsivas. En el primero de ellos, la resonancia magnética (RM) cerebral mostró una lesión isquémica antigua. En el segundo episodio la RM evidenció múltiples lesiones en la sustancia blanca y el córtex hiperintensas en T₂ e hipointensas en T₁ localizadas a escala occipital bilateral y frontotemporoparietal derecha. La recuperación clínica fue completa en un período de días y una RM realizada a las seis semanas del último episodio mostró una remisión parcial de las lesiones. **Conclusiones.** El SLPR es un trastorno cuya patogenia no ha sido aclarada. Su origen multifactorial sugiere que diferentes mecanismos pueden estar implicados. En el caso presentado es posible que la HTA, la retención de fluidos y la diálisis hayan contribuido a su desarrollo.

MESA N.º 14: INFECCIOSAS + NEUROECTODÉRMICOS

P45.

INTERROGANTES ACERCA DEL TRATAMIENTO DE LAS INFECCIONES PERINATALES: A PROPÓSITO DE TRES CASOS DE INFECCIÓN POR TOXOPLASMA Y UN CASO DE INFECCIÓN POR CITOMEGALOVIRUS

V. San Antonio-Arce^a, C. Molina Amores^b, A. García Pérez^b, M.A. Martínez Granero^b, F. Baquero^c

^aNeuropediatría. ^bPediatría. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

^cUnidad de Infecciosas. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Introducción. A partir de cuatro casos se plantearon diversas cuestiones y se exponen diferentes posturas acerca del manejo de las infecciones perinatales. **Casos clínicos.** Se presentan tres casos de infección congénita por *Toxoplasma gondii*, cuyas madres presentaron seroconversión durante el embarazo y recibieron tratamiento con espiramicina. Los neonatos fueron tratados con pirimetamina y sulfadiazina durante un año y la evolución fue dispar. Un caso presentó en el momento del nacimiento calcificaciones intracraneales e hidrocefalia que requirieron su derivación, aunque posteriormente no han aparecido nuevos signos o síntomas. Otro caso presentó calcificaciones intracraneales en el nacimiento y lesiones oculares asintomáticas de aparición posterior. El tercer caso fue totalmente asintomático. Por otra parte, se presenta un caso de infección perinatal por citomegalovirus diagnosticado en el quinto mes de vida por un hallazgo casual de calcificaciones periventriculares. Con el fin de prevenir una mayor evolutividad se decidió tratarlo como a los neonatos asintomáticos. **Conclusiones.** La baja tasa de transmisión y el alto porcentaje de asintomáticos cuestionan la utilidad de los programas de cribado en gestantes y neonatos. La indicación de tratamiento es discutida, sobre todo en el recién nacido asintomático. Según algunos estudios, la evolución no sería diferente a la evolución natural de la enfermedad. Otros muestran una mejor evolución de los infectados, sintomáticos y asintomáticos, tratados en la época neonatal. Adoptamos esta última actitud en los casos de toxoplasmosis, aunque no podemos asegurar que la evolución favorable sea atribuible al tratamiento. No hay datos publicados acerca de la actitud terapéutica más allá del período neonatal, pero el tratamiento podría prevenir la aparición de nuevas lesiones.

P46.

TRATAMIENTO EN ESCLEROSIS MÚLTIPLE INFANTIL CON INTERFERÓN β : NUESTRA EXPERIENCIA

M. Rodrigo Moreno, S. Roldán Aparicio, C. González Hervás, A.M. Leonés Valverde, J.L. Santos Pérez

Pediatría. Hospital Materno-Infantil Virgen de las Nieves. Granada.

Introducción. El tratamiento de la esclerosis múltiple (EM) se había basado únicamente en fármacos que aceleraban la recuperación tras una exacerbación aguda. El interferón β es el único fármaco que ha demostrado la reducción moderada de las exacerbaciones y la disminución de las lesiones cerebrales. **Caso clínico.** Caso 1: un niño de 9 años con un episodio de déficit neurológico multifocal (tronco, cerebelo y vía piramidal), sin celularidad en el líquido cefalorraquídeo (LCR) y con bandas oligoclonales en éste. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró lesiones múltiples desmielinizantes. Siete meses después sufrió tres brotes multifocales, que remitieron con corticoterapia en altas dosis. Dado que reunía los criterios de la esclerosis múltiple remitente-recidivante, se solicitó el tratamiento con interferón β por uso compasivo. Desde que se inició este tratamiento hace 11 meses no ha vuelto a presentar ningún brote y se han retirado los corticoides. Caso 2: un paciente de

13 años con un episodio de pérdida de fuerzas en las extremidades y marcha atáxica. La RM mostró lesiones desmielinizantes. Se trató con esteroides por vía intravenosa, con una mejoría progresiva de la clínica. Tras este episodio sufrió cuatro brotes en un año con nuevas lesiones en la RM. Se solicitó el tratamiento con interferón β 1a con carácter de uso compasivo, que se acaba de iniciar con buena tolerancia. **Conclusiones.** Edad temprana de esclerosis múltiple remitente-recidivante. Buena tolerancia y respuesta al tratamiento con interferón β 1. Son necesarios más estudios para afirmar su eficacia en las exacerbaciones y en la evolución de la enfermedad en niños.

P47.

CONVULSIONES NEONATALES SECUNDARIAS A MENINGOENCEFALITIS POR ENTEROVIRUS

P. Smeyers Durá^a, N. Boronat^b, J. García-Tena^a, F. Menor^c, P. Sáenz^b, M. Vento^b, F. Mulas^a

^aNeuropediatría. ^bNeonatología. ^cNeurorradiología Infantil.

Hospital La Fe. Valencia.

Introducción. El período neonatal es el más vulnerable para el desarrollo de crisis. La incidencia global es 3/1.000 recién nacidos. El 80% entre los días 1 y 2 de vida, debido a la encefalopatía hipóxico-isquémica. Las infecciones pre y neonatales son causas frecuentes. Las infecciones por un enterovirus distinto de la polio en la edad pediátrica son frecuentes y producen cuadros autolimitados. Sin embargo, en la época neonatal provocan cuadros graves. La prevalencia alcanza el 13%, con un 74% de secuelas en los casos de meningoencefalitis y una mortalidad del 42%. **Objetivos.** Se describe un caso de encefalitis neonatal por enterovirus y su evolución neurológica. **Caso clínico.** Un recién nacido a término de 22 días de vida que ingresa por repetidas crisis epilépticas tonicoclónicas en el hemisferio izquierdo y fiebre (38 °C). La gestación fue controlada y sin factores de riesgo infeccioso (Apgar 10/10, pH de la arteria umbilical 7,34, EB -2,3). Durante las primeras 24 h de ingreso sufrió cinco nuevos episodios que fueron tratados con fenitoína y fenobarbital en las dosis habituales. Se le realizó una ecografía cerebral en el momento del ingreso, que fue normal. En el segundo día de ingreso, se realizó una resonancia magnética (RM), que evidenció un edema citotóxico corticosubcortical, y un electroencefalograma (EEG), que mostró la hipoactividad del hemisferio izquierdo. Durante su ingreso recibió un tratamiento antimicrobiano con ampicilina, cefotaxima y aciclovir. El estudio de metabolopatías fue negativo, pero el estudio infeccioso fue positivo en la cuarta determinación realizada para la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para el enterovirus. Tras dos semanas se realizó un control mediante una RM, que mostró una encefalomalacia quística córtico-subcortical temporoparietal de predominio derecho, y un EEG, que evidenció una hipoactividad sin actividad paroxística. En la actualidad (7 meses), muestra un cuadro secuelar con espasticidad e hiperreflexia generalizadas, y hemiparesia izquierda, que se trata con fenobarbital y baclofeno oral. **Conclusiones.** Las convulsiones en el período neonatal tardío con frecuencia pueden deberse a meningoencefalitis víricas. La ecografía no detecta precozmente lesiones cerebrales.

P48.

EPILEPSIA FOCAL OCCIPITAL CON FOTOSENSIBILIDAD

R. Marasescu, B. Martínez Méndez

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Getafe. Getafe, Madrid.

Introducción. La epilepsia focal occipital rara vez se acompaña de fotosensibilidad. **Pacientes y métodos.** Se presenta una serie de seis pacientes valorados en nuestra unidad entre 1995 y 2005, con un

diagnóstico de epilepsia occipital con fotosensibilidad. **Resultados.** Cuatro pacientes (66,6%) eran mujeres y 2 (33,3%) eran varones. La edad media de aparición de las crisis fue de 7,7 años (rango: 6,5-12,7). Ninguno refirió antecedentes personales de interés. Tres de los niños (50%) tuvieron crisis tónico-clónicas generalizadas, dos (33,3%) crisis parciales con generalización secundaria y uno (16,6%) sufrió una crisis con desconexión del medio, hipotonía e intensos vómitos. Por la historia clínica, se identificó como factor desencadenante un estímulo luminoso en tres pacientes (50%). El electroencefalograma (EEG) demostró fotosensibilidad en todos los casos. Ninguna de las pruebas de neuroimagen (tomografía computarizada craneal y/o resonancia magnética) mostró alteraciones. Sólo cuatro pacientes recibieron tratamiento farmacológico, con buen control de las crisis. Dada la buena evolución, en dos de ellos se decidió la retirada de la medicación, con una recurrencia precoz en uno de los casos. **Conclusiones.** La epilepsia focal occipital con fotoinducción es una entidad benigna con semiología diversa que habitualmente no se acompaña de patología cerebral y muestra una buena respuesta a antiepilépticos.

P49.

MONONEUROPATÍA PERONEAL: ¿PRESENTACIÓN INUSUAL DE UNA NEUROFIBROMATOSIS?

M.O. Blanco Barca^a, M.L. González Durán^b, E. González Colmenero^b, M. Suárez Albo^b, R. Martínez^c, J. Mañas Uxo^d, I. Uriarte^e, J.A. Calviño Castañón^a

^aNeuropediatría. ^bPediatría. ^cNeurocirugía. ^dRadiología. MEDTEC.

^eTraumatología infantil. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Vigo, Pontevedra.

Introducción. Las mononeuropatías, exceptuando las obstétricas, faciales y postraumáticas, son excepcionales en la infancia y mucho menos frecuentes las secundarias a compresión o atrapamiento nervioso. La neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo progresivo multisistémico de herencia AD (cromosoma 17q11.2), con elevada tasa de mutaciones espontáneas y penetrancia dependiente de la edad, por lo que en la primera infancia algunos casos de NF1 no pueden diagnosticarse con los criterios NIH. **Objetivos.** Se presenta aquí una mononeuropatía peroneal secundaria a un neurofibroma, sin otros criterios NIH por el momento de NF1 ni de otros síndromes que cursan con neurofibromas. **Caso clínico.** Un varón de 18 meses, sin antecedentes familiares destacables y con desarrollo psicomotor normal, que desde los 3-4 meses presenta una actitud del pie derecho en flexo plantar (pie péndulo). Tras la adquisición de marcha cae frecuentemente. En la exploración no se observaron dismorfias ni alteraciones pigmentarias, y se objetivó una normosomía, fuerza y tono muscular normales, marcha en *steppage* con imposibilidad para la flexión dorsal, reflejos rotulianos conservados, arreflexia aquilea, denervación (con signos de reinervación) en el tibial anterior y preservación de porción corta bicipital, compatible con una afectación peroneal proximal. La resonancia magnética (RM) de la rodilla mostró un tumor neurogénico de estirpe mixoide (aproximadamente de 4 × 0,9 × 0,8 cm) que engloba el nervio peroneo. Las RM cerebral y medular fueron normales. La anatomía patológica evidenció un neurofibroma intraneural que se trató por exéresis quirúrgica lesional total. **Conclusiones.** Una mononeuropatía peroneal secundaria a un neurofibroma es excepcional y existen escasas referencias en la literatura. El hallazgo diagnóstico y su posterior exéresis quirúrgica abren la posibilidad de una recuperación funcional, por lo que se debe valorar evolutivamente la necesidad de otras técnicas (reimplantación muscular, etc.), como su posible inclusión en una NF1 en función de los hallazgos futuros.

P50.

NEUROFIBROMATOSIS DE TIPO 1. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

I. Ávalos Román, A. García Ribes, M.J. Martínez González, J.M. Prats Viñas

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) es una enfermedad genética de inicio habitual en la infancia. **Objetivos.** Conocer la forma de presentación, evolución, pruebas complementarias y comorbilidad de este trastorno. **Pacientes y métodos.** Un estudio retrospectivo de las NF1 diagnosticadas en la consulta entre 1996 y 2006. **Resultados.** Se estudiaron los 60 casos inicialmente sospechosos y se encontraron 44 con criterios de NF1, con una igual distribución por sexos. El 70% tuvo un seguimiento superior a 3 años. Los motivos de consulta fueron las manchas de color café con leche (86%) y la asociación de las manchas con los antecedentes familiares (AF) (11%). El 73% cumplía los criterios de NF1 en la primera visita, fundamentalmente manchas de color café con leche, pecas axiloinguinales y AF. El 79,5% cumplía criterios a los 3 años (el mayor tenía 8 años). Al final del seguimiento, el 100% presentaba manchas de color café con leche, 82% pecas, 39% AF, 20% neurofibromas, 7% gliomas del nervio óptico y 5% displasia esfenoides y pseudoartrosis. El 71% de las pecas apareció antes de los 3 años y el 89% de los neurofibromas a partir de los 8 años. Se realizaron en total 132 pruebas complementarias y 30 (23%) resultaron patológicas: de 12 pruebas genéticas, 50% fueron positivas; de 19 series óseas, ninguna estuvo alterada; de ocho tomografías axiales computarizadas (TAC), dos eran anormales; y de 38 potenciales evocados visuales (PEV), cuatro estaban alterados. La prueba más utilizada fue la resonancia magnética (RM): de 55 pacientes, en 19 (35%) fue anormal. El 48% de los pacientes presentó una comorbilidad: 34% trastornos del aprendizaje, 18% trastornos por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), 18% torpeza, 14% escoliosis y 11% trastornos de conducta. **Conclusiones.** La NF1 suele comenzar en la infancia y sus principales criterios diagnósticos son manchas de color café con leche, pecas axiloinguinales y AF. Si se conocen su evolución y su comorbilidad deberíamos poder individualizar el seguimiento y las pruebas complementarias solicitadas.

P51.

ESCLEROSIS TUBEROSA. FENOTIPOS CLÍNICOS

B. Csányi^a, M. García Ramírez^a, J. Martínez Antón^a, M.P. Delgado Márquez^a, I. Artero Muñoz^b, M.I. Martínez León^b

^aPediatría. ^bRadiología. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La esclerosis tuberosa (ET) se debe a la mutación de uno de dos genes conocidos, *TSC1* y *TSC2*, con posible evolución clínica diferente. **Objetivos.** Analizar las características de nuestros pacientes para establecer dos grupos fenotípicos. **Pacientes y métodos.** Un estudio retrospectivo desde 1990 hasta la actualidad de los casos de ET diagnosticados (criterios clínicos) en nuestro hospital. **Resultados.** Se observaron 27 casos, 15 de ellos hombres. La edad media de sospecha diagnóstica fue de 25 meses, con una mediana de 9 meses. Los síntomas o signos guías fueron manchas hipomelánicas (en todos los casos), convulsiones y manchas (en 15), angiofibromas faciales (en dos) y rabdomiomas cardíacos de diagnóstico prenatal (en tres). Además, 22 de los pacientes tenían epilepsia, en los cuales las crisis iniciales cursaron con: espasmos en flexión (en 10 casos), convulsiones generalizadas (siete) y parciales (cinco). Se diferenciaron dos grupos entre epilépticos. El primero de ellos tuvo un inicio de crisis antes de los 12 meses: 12 casos, de los cuales 10 tuvieron espasmos en flexión y tres trastornos de conducta; todos ellos tuvieron una mala evolución crítica y cognitiva, y evidencia en primera la primera resonancia magnética (RM) de más

de seis tuberos corticales. El segundo grupo tuvo un inicio de crisis con más de 12 meses: de 10 casos, cuatro tuvieron un control crítico sin fármacos antiepilépticos (FAE), cinco trastornos de conducta y, en general, una mejor evolución cognitiva. El FAE más empleado fue el ácido valproico (VPA). En cuanto a manifestaciones no neurológicas, siete casos presentaron rabdomiomas cardíacos, ocho afectación renal y dos casos afectación ocular. **Conclusiones.** Los pacientes con epilepsia de comienzo precoz presentan una peor evolución y un control difícil. Este grupo presenta además más de 6 tuberos en el momento del diagnóstico y puede corresponder a la mutación en el gen *TSC2*.

P52.

MELANOCITOSIS NEUROCUTÁNEA ASOCIADA A NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO GIGANTE

A. Verdú^a, M.R. Cazorla^a, B. Martín-Sacristán^b, V. Félix^c, J.A. Alonso^b, J.M. García-Benassi^d

^aNeurología Infantil. ^bPediatría. ^cNeonatología. ^dNeurorradiología. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción. Los *nevus* melanocíticos congénitos gigantes son *nevus* que superan los 20 cm de diámetro y su incidencia es de 1 de cada 20.000 recién nacidos. La melanocitosis neurocutánea (MNC) se define por la existencia de *nevus* cutáneos grandes, generalmente de localización axial posterior o asociados a *nevus* satélites múltiples, y melanosis meníngea. Su pronóstico es desfavorable debido al crecimiento de las células melanocíticas o al desarrollo de un melanoma maligno del sistema nervioso central (SNC). **Caso clínico.** Una niña nacida de padres sanos no consanguíneos. En el examen físico se objetivó un *nevus* melanocítico congénito de superficie extensa, que afectaba al cuero cabelludo, el tronco y las extremidades, y numerosas lesiones satélites. La resonancia cerebral mostró una hiperintensidad en la secuencia T₁, simétrica, en los lóbulos temporales. A los diez días de vida inició episodios de apnea. El electroencefalograma (EEG) no mostró ninguna anomalía epileptiforme ni asimetrías. Recibió un tratamiento con fenobarbital. A los 2 meses de edad presentó crisis parciales complejas motoras del hemisferio derecho, que fueron controladas con fenobarbital y oxcarbazepina. Su evolución fue hacia un desarrollo psicomotor normal sin hidrocefalia. **Conclusiones.** En la MNC, la sintomatología neurológica se manifiesta con más frecuencia antes de los 2 años de vida, en forma de crisis, aumento de presión intracraneal, parálisis de los pares craneales y/o mielopatía. En el 30% de los pacientes con *nevus* melanocíticos congénitos gigantes aparecen áreas focales de melanosis localizadas en los lóbulos temporales, el cerebelo o el tronco encefálico. Son focos de acortamiento de la secuencia T₁, que se hallan sobre todo en estudios realizados antes de los 4 meses de edad y son indetectables en la mayoría de los casos después de la fase de mielinización.

P53.

STURGE-WEBER: UNA MISMA ENFERMEDAD Y DISTINTAS EVOLUCIONES

B. Blanco Martínez^a, M. Madruga Garrido^a, B. Muñoz Cabello^a, L. Ruiz del Portal^a, R. Candau Mensaque^a, J. Giménez Pando^b, J. Márquez Rivas^b, M. Rufo Campos^a

^aNeurología infantil. ^bNeurocirugía infantil. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Se presentan dos casos clínicos de la enfermedad con dos indicaciones de tratamiento distintas según la forma presentación. **Casos clínicos.** Caso 1: un paciente de 9 años con angioma facial izquierdo que a los 8 meses inició una crisis: mirada fija, desconexión del medio de escasos segundos de duración, a veces auto-provocadas por la luz, 5-6 al día, otras con torsión de tronco y cabe-

za hacia la derecha de 1-2 min de duración, con una frecuencia de 5-6 durante el día y 3-4 nocturnas a la semana. La resonancia magnética (RM) objetivó cambios atróficos en el lóbulo occipital y realce meníngeo tras la perfusión a ese nivel. La tomografía computarizada por emisión de fotón simple (SPECT) cerebral mostró la hipoperfusión occipital izquierda. La tomografía por emisión de positrones (PET) cerebral evidenció una lesión hipometabólica occipital izquierda. La monitorización mediante videoelectroencefalograma permitió observar varias crisis electroclínicas con anomalías paroxísticas izquierdas. Caso 2: un lactante de 9 meses con un angioma facial bilateral (mayor en el izquierdo) y glaucoma en el ojo izquierdo, que con 3 meses inició crisis caracterizadas por la desviación de la mirada a la izquierda y clonías de los miembros derechos (MMDD) y en ocasiones de los miembros izquierdos (MMII). Tres estatus convulsivos. El electroencefalograma (EEG) mostró anomalías bilaterales. La RM objetivó un angioma paquimeníngeo en ambos hemisferios, mayor en la región occipital izquierda, y una marcada atrofia cortical. Tras el estudio prequirúrgico, se decidió la intervención quirúrgica del caso 1, con monitorización intraoperatoria, y se realizó la lobectomía occipital izquierda, de manera que quedó libre de las crisis con auras ocasionales (Engel 1). El caso 2 no era un buen candidato quirúrgico debido a la bilateralidad de la enfermedad. **Conclusiones.** Dada la naturaleza progresiva de la enfermedad, se puede indicar una cirugía precoz. La lesionectomía estaría indicada en casos seleccionados.

P54.

NEUROFIBROMATOSIS Y NEUROBLASTOMA SUPRARRENAL METASTÁSICO

I. Valverde Pérez, L. Ruiz del Portal, M. Madruga, B. Blanco, R. Mateos Checa, M.A. Fernández Fernández, M. Rufo Campos
Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) es una enfermedad genética con HAD, penetrancia completa y expresividad variable cuyo gen se localiza en el cromosoma 17q11.2. En ocasiones presenta tumores derivados de las crestas neurales y son excepcionales los neuroblastomas (NB), en su mayoría en estadio IV, con mal pronóstico y asociados a una herencia materna. **Caso clínico.** Un paciente al que a los 6 meses de vida se le detecta una masa hemiabdominal y manchas de color café con leche (MCCL). La madre y el abuelo también presentaban MCCL sin otra clínica asociada. En la tomografía axial computarizada (TAC) se observó una tumoración heterogénea y calcificada, con diagnóstico intraoperatorio de NB metastático pulmonar y hueso frontal, que también se demostraba en la gammagrafía y que precisó de exéresis y quimioterapia. En la actualidad, a la edad de 13 años, no se han evidenciado recidivas del NB, pero sí un cuadro de gran expresividad tanto dermatológica como en los neurofibromas múltiples radicales lumbares que invaden el retroperitoneo, pecas axilares y lesiones en los ganglios basales. Ha presentado un adecuado progreso escolar y psicomotor. **Conclusiones.** La incidencia elevada de niños con NB y defectos de la citoarquitectura cerebral ha llevado a postular la hipótesis de que el NB sería consecuencia de un defecto global del neurodesarrollo al asociarse a displasias corticales. Se ha descrito la inactivación homocigota del gen *NF1* en estos casos de acuerdo a la hipótesis del doble *hit* de Knudson. La agresividad de estos tumores se puede deber a amplificaciones del gen *MYC*, delecciones del gen *1p36* o adición del cromosoma 17q. Creemos que la hiperseñal de los ganglios basales debería incluirse entre los criterios diagnósticos, como ya se apunta en diversos trabajos.

Sábado, 14 de octubre

MESA N.º 15

P55.

SÍNDROME DE DELECCIÓN 22q13.3

C. Gómez Lado ^a, J. Eirís Puñal ^a, A. Ansedé ^b,
M. Carballal Mariño ^a, M. Castro Gago ^a

^a Neuropediatría. ^b Genética Clínica. Hospital Clínico Universitario.
Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de delección 22q13.3 es una entidad heterogénea cuyos rasgos distintivos son el retraso mental, la ausencia o retraso severo del lenguaje, la hipotonía, los trastornos del espectro autista, los trastornos de conducta y un amplio espectro de anomalías menores. Se presentan aquí dos niños estudiados por retraso mental y autismo en los que se detectó esta delección mediante la técnica de hibridación *in situ*. **Casos clínicos.** Caso 1: un varón de 8 años de edad que presentaba un retraso mental moderado, con antecedentes de hipotonía en el período de lactante, retraso severo del lenguaje y un comportamiento encuadrable dentro del espectro autista manifestado por la alteración de la comunicación verbal y no verbal, alteraciones de la interacción social, intereses restringidos y estereotipias motoras repetitivas. Entre los rasgos faciales destacaban una hipoplasia medifacial, cejas pobladas, relieve supraorbitario prominente y pabellones auriculares grandes y despegados. Caso 2: una niña de 6 años en que se objetivaba un retraso mental severo, hipotonía en el período de lactante, ausencia de lenguaje expresivo no compensado mediante comunicación no verbal, alteraciones en la interacción social, ausencia de juego y movimientos estereotipados. Presentaba además una distonía manual, una marcha espástica y distónica y anomalías faciales menores, como pabellones auriculares grandes, cejas pobladas, redundancia periorbitaria, hipoplasia medifacial, epicanto e incisivos superiores grandes y separados. La resonancia magnética cerebral mostró una sustancia blanca escasamente mielinizada con áreas de hiperseñal en el ámbito periventricular posterior. **Conclusiones.** En presencia de retraso mental asociado a ausencia o retraso grave del lenguaje y malformaciones menores, debe realizarse un cribado de la delección 22q13.3, especialmente si se asocian hipotonía, trastornos del espectro autista y/o trastornos de conducta.

P56.

ESTUDIO GENÉTICO EN FAMILIAS CON SÍNDROME X FRÁGIL: IDENTIFICACIÓN DEL PORTADOR

A. Roche Martínez, M. Castelló Pomares, M. Andrés Celma
Neuropediatría. Hospital Clínico de Valencia. Valencia.

Introducción. El síndrome X frágil resulta de la expansión de la repetición del triplete CGG del gen que codifica la proteína FMR1 (*Fragile Mental Retardation 1*) del cromosoma X. Se considera mutación completa la repetición de más de 200 tripletes. La mayoría de los varones afectados presenta un fenotipo característico, retraso mental moderado y alteraciones del comportamiento. Las niñas con más de 200 repeticiones pueden manifestar dichas alteraciones en grado más leve. La presencia de 50 a 200 repeticiones implica un estado de portador de la premutación, sin afectación cognitiva, pero con rasgos físicos y psiquiátricos peculiares, como síndrome de ataxia y temblor asociado a la X frágil (que se muestra en los varones a partir de los 50 años) o insuficiencia ovárica. **Caso clínico.** Un niño de 4 años diagnosticado de X frágil. El estudio genético familiar permitió identificar la mutación completa en la hermana del paciente y en un primo de ambos (mosaico), y el diagnóstico de portador en las madres de los 3 niños (hermanas) y en el

padre de éstas. **Conclusiones.** El síndrome X frágil es una causa frecuente de retraso mental. El estudio genético familiar permite identificar a otros miembros afectados y a portadores. Resulta fundamental una orientación genética, desde el punto de vista del diagnóstico prenatal de la expansión, así como de los cuadros clínicos asociados al estado de portador, como son las alteraciones del humor, la menopausia precoz en las mujeres o el síndrome de ataxia y temblor en hombres.

P57.

MONOSOMÍA 21q Y TRISOMÍA 12p SUBTELOMÉRICAS: UNA NUEVA ALTERACIÓN DETECTADA POR HIBRIDACIÓN *IN SITU* FLUORESCENTE

J. Pantoja Martínez ^a, J. Colomer ^a, L. Rodríguez ^b,
E. Mansilla ^b, M.A. Esparza ^a, J. Bonet ^a

^a Pediatría. Hospital de la Plana. Vila-real, Castellón. ^b Centro de Investigación de Anomalías Congénitas. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.

Introducción. Las alteraciones subteloméricas constituyen una causa frecuente de retraso mental idiopático y síndromes polimalformativos. Se pueden detectar mediante hibridación *in situ* fluorescente (FISH). Se presenta un caso de una nueva reordenación subtelomérica detectada mediante esta técnica. **Caso clínico.** Un varón de 2 años estudiado desde el primer mes de vida por hipotonía neonatal, con padres sanos no consanguíneos y una gestación y parto a término sin problemas. En la exploración destaca una facies con *filtrum* largo, narinas antevertidas, microrretrognatia, frente prominente, leve hipertelorismo, ptosis palpebral derecha, escoliosis, hipotonía y retraso del desarrollo psicomotor global. Los rayos X evidenciaron escoliosis, hemivértebra y una costilla supernumeraria. La resonancia magnética (RM) cerebral fue normal, al igual que la ecografía renal, la analítica, el cariotipo y el cariotipo de alta resolución (550-850 bandas). Por tanto se descartó el síndrome de Prader Willi. El análisis subtelomérico mediante FISH evidenció la monosomía de la región subtelomérica 21q y la trisomía subtelomérica 12p. Cariotipo del niño: 46, XY, ish ToTelVysion [der(21)t(12p;21q)(tel12p+)(tel21q-)]mat. La madre era la portadora de la traslocación equilibrada entre los cromosomas 12 y 21. **Conclusiones.** La asociación de una trisomía 12p y una monosomía 21q detectadas mediante un cariotipo convencional está descrita en la literatura, aunque de forma excepcional. Se manifiesta con un fenotipo con características comunes a ambas alteraciones por separado. Hasta la fecha no se ha descrito esta alteración mediante técnicas de FISH y, por lo tanto, se desconocen sus repercusiones en cuanto al grado de retraso que presentará el paciente. Concluimos que es necesario ampliar el estudio etiológico del retraso mental y los síndromes polimalformativos con técnicas de FISH para poder detectar reordenamientos subteloméricos que en un estudio de cariotipo, incluso de alta resolución, pasan desapercibidos.

P58.

SÍNDROME DE WALKER-WARBURG. HALLAZGOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

P. Andreo Lillo ^a, F. Carratalá ^a, J. Pastor Peiró ^a, S. Martínez ^b

^a Pediatría. Unidad Neonatal. Hospital Universitario Sant Joan d'Alacant. Sant Joan d'Alacant. ^b Instituto de Neurociencias. Universidad Miguel Hernández. Elche, Alicante.

Introducción. Las distrofias musculares congénitas son un grupo heterogéneo de enfermedades de herencia autonómica recesiva, que se caracterizan por hipotonía neonatal, debilidad muscular y alteraciones diversas, desde formas musculares puras hasta cuadros más complejos que asocian otras anomalías, como en el síndrome de Walker-Warburg, en el que aparecen malformaciones graves del

sistema nervioso central (SNC) y oculares. La relación de estos fenotipos con los hallazgos genéticos dista de ser explicada exclusivamente por las anomalías monogénicas. **Objetivos.** Descripción clínica del caso y su relación con los hallazgos genéticos. **Caso clínico.** Un recién nacido pretérmino de 35 semanas, de origen magrebí, con consanguinidad de segundo grado y tratamiento de la madre con quinolonas por abceso del psoas durante la gestación. En la semana 25 se detectó un encefalocele y una dilatación piélica. En el momento del nacimiento presentó un encefalocele occipital, agenesia de cuerpo calloso, dilatación triventricular, hipoplasia de cerebelo con aplasia de vérmix y lisencefalia de tipo II. También presentó leucocoria bilateral, hipotonía generalizada con arreflexia, movimientos generales escasos, criptorquidia bilateral, ectasia de la vía renal izquierda de tipo II e infiltrados alveolares parenquimatosos. El meningocele se corrigió y se planteó la derivación ventriculoperitoneal. El electromiograma (EMG) evidenció un patrón de denervación y los niveles de creatinina se situaron en 3.174 U. La citogenética era 46XY y la genética molecular objetivó una alteración en la expresión del marcador de Lis1 del ADN complementario. **Conclusiones.** Los hallazgos dismorfológicos se pueden justificar por la implicación de Lis1 en el citoesqueleto celular y su vulnerabilidad epigenética.

P59.

SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA ASOCIADO A LA ENFERMEDAD DE HIRSCHPRUNG EXTENSA. CONFIRMACIÓN GENÉTICA

J.A. Utrero Valiente^a, H. Sánchez Zaplana^a,
N. Escudero Rodríguez^a, R. Jadraque Rodríguez^a,
F. Martínez Castellano^b

^a Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

^b Genética. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Introducción. El síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC) es una rara enfermedad caracterizada por una disfunción del sistema nervioso autónomo. Se manifiesta como un fallo para mantener la homeostasis ventilatoria durante el sueño y se asocia a una gran variedad de patologías atribuibles a la disfunción de la cresta neural, como la enfermedad de Hirschprung, crisis epilépticas, arritmias cardíacas, neuroblastomas y problemas oculares. **Caso clínico.** Una recién nacida sin antecedentes de interés, que ingresó por crisis de cianosis con hipoventilación en la primera hora de vida, y precisó la asistencia ventilatoria artificial. En la exploración física sólo destacó una hipotonía generalizada, rasgos dismórficos menores, midriasis areactiva bilateral y ausencia de eliminación de meconio. Posteriormente evolucionó hacia una hipoventilación y acidosis respiratoria, sin signos de distrés, que la obligaron a mantener la asistencia ventilatoria. En el enema opaco se objetivó un microcolon y el tránsito de intestino superior que orientaba a una obstrucción del yeyuno. En la laparotomía exploratoria con toma de biopsias intestinales intraoperatorias se evidenció la ausencia de células ganglionares hasta el yeyuno proximal, por lo que se realizó una yeyunostomía y precisó posteriormente nutrición parenteral y enteral trófica. También presentó crisis convulsivas tónicas con electroencefalograma patológico, por lo que se inició el tratamiento con fenobarbital. Además, la alteración pupilar persistió (probable pupila tónica). Se propuso un trasplante intestinal, aunque la intervención se desestimó por inestabilidad clínica. Falleció a los 3 meses de vida por insuficiencia respiratoria, hipotensión arterial refractaria y parada cardiorrespiratoria. En un estudio genético se demostró una microdelección en el gen *PHOX2B*. **Conclusiones.** Aunque el SHCC presenta una esperanza de vida larga en muchos casos, el pronóstico fatal de nuestra paciente fue marcado por un aganglionismo intestinal muy extenso. Actualmente el diagnóstico precoz es posible mediante un estudio genético.

P60.

RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X. DOS GEMELOS ADOPTADOS POR SEPARADO

M.A. Fernández Fernández, I. Valverde, B. Blanco Martínez,
M. Madrugá Garrido, L. Ruiz del Portal, M. Rufo Campos
Neurología pediátrica. Hospital Universitario Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. El retraso mental es una de las principales consultas en neuropediatría, con una prevalencia del 2-3% y un predominio en varones, lo que orienta hacia su asociación al cromosoma X. Su causa más frecuente es el síndrome X frágil (15-20%), aunque hay otras muchas alteraciones genéticas. Pueden asociar epilepsia y se ha descrito la asociación de distonía con relación a alteraciones en el gen *ARX*. **Casos clínicos.** Se presentan dos hermanos gemelos adoptados a los 4 años de edad sin datos previos conocidos, con retraso mental desde los primeros meses de vida, distonía generalizada y crisis parciales secundarias generalizadas. Tenían una hermana con retraso mental leve, otro hermano de diferente padre con síntomas parecidos que se suicidó y otro asintomático. La peculiaridad de la adopción en familias no conectadas hizo que ambos hermanos fueran diagnosticados aisladamente de parálisis cerebral infantil con un amplio decalaje temporal. Tras una detallada historia y árbol genealógico, se pudo comprobar la relación de parentesco y realizar un estudio acorde con la clínica de los pacientes. **Conclusiones.** La realización de una detallada historia clínica y una investigación profunda sobre los datos clínicos, antecedentes personales y familiares de los pacientes es imprescindible a la hora de ofrecerles una atención a la medida de sus necesidades. Asimismo, es básico el conocimiento de estos cuadros a la hora de realizar un consejo genético a las familias dada la asociación frecuente del gen *ARX*.

P61.

ASPECTOS CLÍNICOS DE TRES PACIENTES CON SÍNDROME 48XXYY

D. Martín Fernández-Mayoralas^a, N. Muñoz Jareño^b, M. Renedo^c,
R. Campos^d, C. Bruna^e, B. Calleja^f, A. Fernández-Jaén^a

^a Neuropediatría. Hospital de la Zarzuela. ^b Neuropediatría. Hospital Clínico San Carlos. ^c Genética. Gemolab. ^d Psiquiatría Infantil. ^e Psicología Infantil.

ATAM. ^f Pediatría. Atención Primaria. Madrid.

Introducción. El síndrome de Klinefelter (SK) se presenta en varones como consecuencia de la presencia de al menos un cromosoma X extra (47XXY). El síndrome 48XXYY se considera actualmente una entidad clínica y genética distintiva, aunque el fenotipo es similar. Se ha mantenido que los niños con síndrome 48XXYY tienen una afectación intelectual más grave, una mayor prevalencia de síntomas psiquiátricos, especialmente en lo referido a la conducta, y habitualmente son 'más agresivos'. **Casos clínicos.** Se exponen tres pacientes pediátricos con cariotipo 48XXYY, en los cuales se encontraron fenotipos conductuales muy distintos, pero con algunos rasgos neuropsicológicos similares. En estos pacientes se observó un fenotipo similar al del SK, caracterizado por dificultades en el aprendizaje basadas en el lenguaje (dislexia y disfasia), así como disfunción fronto ejecutiva (déficit de atención) y alteraciones en la destreza motora (dispraxia del desarrollo). Sólo uno de los pacientes mostró una sintomatología agresiva incontrolable, el cual no siguió, debido a una nula colaboración por parte de la familia, ningún tipo de tratamiento. Sin embargo, otro de los niños, cuya colaboración paterna fue total, mostró una conducta totalmente normal. **Conclusiones.** El síndrome 48XXYY se expresa a través de problemas muy frecuentes en nuestra práctica clínica cotidiana. El fenotipo es muy variable entre pacientes y, a nuestro juicio, muy influenciado por las variables externas que lo envuelven (dinámica familiar, diagnóstico y tratamiento precoz de los trastornos asociados).

P62.**PARA UNA CLASIFICACIÓN DE LAS MICROCEFALIAS. CLÍNICA Y GENÉTICA**

J.A. Muñoz Yunta^a, M. Palau Baduell^a, B. Salvadó Salvadó^c, N. Rosendo Moreno^c, M. Clofent Torrentó^c, A. Valls Santasusana^b

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. ^c Neuropsicología. Neuropsicobiología. Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. Las microcefalias son malformaciones congénitas y obedecen a causas diversas durante el período prenatal. Su clasificación se detalla en la tabla. Se distinguen dos grandes grupos: las lisencefalias y las polimicrogurias. Las lisencefalias son un trastorno de la migración neuronal y presentan hipotonía difusa. Las polimicrogurias son un trastorno en la organización cortical y manifiestan espasticidad. **Casos clínicos.** Se presentan cuatro casos clínicos (holoprosencefalia, lisencefalia de tipo 1, lisencefalia de tipo 4 y polimicroguria) como modelos característicos de la clasificación actual de las microcefalias. **Conclusiones.** El fenotipo clínico de las microcefalias (lisencefalias y polimicrogurias) se acompaña de hipotonía e hipertonia, respectivamente, y ambas suelen cursar con epilepsia precoz. Su estudio mediante genética molecular puede contribuir a una ubicación nosográfica.

P63.**VALOR PRONÓSTICO DEL GROSS MOTOR FUNCTION CLASSIFICATION SYSTEM EN LOS NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL**

G. Viaplana Bartolí^a, I. Lorente^a, C. Escofet^a, C. Fernández Zurita^a, J. Artigas^a, J. Rivera^b

^a Neurología pediátrica. ^b Pediatría. Hospital de Sabadell. Corporació Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. Gross Motor Function Classification System (GMFCS) es una escala de clasificación de la autonomía motora para niños con parálisis cerebral (PCI). En algunos estudios longitudinales se ha reseñado su utilidad como base para el pronóstico, lo que se sustenta en la estabilidad de la disfunción motora. **Objetivo.** Valorar la permanencia del nivel del GMFCS en los niños con PCI controlados en nuestro centro. **Pacientes y métodos.** Un estudio retrospectivo longitudinal en el que se incluyeron niños con PCI visitados en nuestra unidad, con un seguimiento superior a seis años. Se comparó la clasificación en el GMFCS a la edad de 2 años con el final del seguimiento a los 6-12 años. Se valoró la causa de la PCI y la existencia de una disfunción cognitiva asociada. **Resultados.** Se incluyeron 39 pacientes, 22 varones. La mayoría presentó un trastorno motor: 16 hemiparesia, 11 diaplejía espástica, 5 tetraparesia espástica y 4 tetraparesia mixta. La prematuridad se encontró como la causa más frecuente (30%), seguida de la asfixia neonatal (26%) y la infección congénita por citomegalovirus (7%). Según el GMFCS, 23 presentaron nivel I, ocho nivel II, dos nivel III, tres nivel IV y tres nivel V. El 54% asoció un retraso cognitivo que se ha observado más severo cuanto más alto es el nivel del GMFCS. El 82% permanece en el mismo nivel durante todo el seguimiento. **Conclusiones.** La gran mayoría de niños con PCI mantiene el nivel del GMFCS que tenía a los 2 años, por lo que puede ser una buena herramienta pronóstica.

Tabla P62. Microcefalias.

Microcefalia primaria (microcefalia vera)

Aprosencefalia

Holoprosencefalia

Lisencefalia

Polimicroguria

Encefalocele

P64.**PLAGIOCEFALIA POSTERIOR FRENTE A APLANAMIENTO OCCIPITAL: DIAGNÓSTICO Y PAUTAS TERAPÉUTICAS**

A. Morant Gimeno

Clínica de Neuropediatría. Valencia.

Introducción. Uno de los motivos de consulta relacionados con la morfología del cráneo cada vez más frecuente en neuropediatría es el aplanamiento occipital uni o bilateral de la cabeza del niño. Es importante distinguir entre la plagiocefalia posterior verdadera por el cierre de la sutura lambdoidea y el aplanamiento occipital sin cierre de suturas, con el fin de orientar sobre las medidas terapéuticas más adecuadas en cada caso. **Objetivos.** Valorar la existencia o no de plagiocefalia posterior verdadera en niños con aplanamiento occipital. **Pacientes y métodos.** Durante cuatro años acudieron a consulta un total de nueve niños con aplanamiento occipital, a los que se les valoró exhaustivamente mediante pruebas de neuroimagen y se les recomendó el tratamiento más oportuno en cada caso. **Resultados.** Sólo en un caso de los nueve se diagnosticó una plagiocefalia posterior verdadera que se remitió para una valoración neuroquirúrgica. Todos se trataron con medidas posturales y de fisioterapia, y en tres casos se colocó un casco ortopédico con el fin de moldear los huesos del cráneo. La evolución fue satisfactoria desde el punto de vista estético sin ocasionar graves problemas de estrés en la familia. **Conclusiones.** La plagiocefalia posterior es mucho menos frecuente de lo que se supone, por lo que las recomendaciones a la familia, la fisioterapia y en algunos casos la colocación de un casco ortopédico son suficientes para mejorar e incluso normalizar la forma del cráneo de los lactantes.

P65.**SÍNDROME DE MOWAT-WILSON: UNA ENTIDAD A CONSIDERAR ANTE UN HIRSCHPRUNG SINDRÓMICO**

C. Gómez Lado^a, M. Carballal Mariño^a, J. Eirís Puñal^a, G. Landín Iglesias^a, N. Carreira Sande^a, F. Barros Angueira^b, M. Castro-Gago^a

^a Neuropediatría. ^b Medicina molecular. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de Mowat-Wilson (SMW) es un síndrome polimalformativo que se caracteriza por retraso mental severo, dismorfias faciales, microcefalia, talla baja, epilepsia y múltiples anomalías congénitas entre las que se incluyen: la enfermedad de Hirschprung, las cardiopatías congénitas, las anomalías genitourinarias y la agenesia de cuerpo calloso. Se relaciona con deleciones o mutaciones en el gen *ZFHX1B* localizado en el cromosoma 2q22. **Caso clínico.** Un varón de 17 meses con enfermedad de Hirschprung, epilepsia y retraso psicomotor, que adquirió una sedestación estable a los 15 meses y la bipedestación con apoyo a los 16 meses, no deambulaba y emitía únicamente 'papá-mamá' propositivos. En la exploración física destacó una microsomía global, aspecto facial

feliz, frente abombada, órbitas profundas, pirámide nasal ancha y alargada, leve hipertelorismo, macrostomía, criptorquidia e hipopadias. El estudio cardiológico evidenció una comunicación interauricular y la estenosis pulmonar, y la neuroimagen demostró una hipoplasia del cuerpo calloso. El análisis del gen *ZFHX1B* mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) demostró una microdelección para la región comprendida entre los marcadores D2S122 y D2S381. **Conclusiones.** Ante un síndrome polimalformativo que asocie retraso mental, enfermedad de Hirschprung y el aspecto facial descrito, debe realizarse un estudio genético para el cribado de delecciones y mutaciones en el gen *ZFHX1B*.

P66-P67.

ANOMALÍAS DEL TUBO NEURAL Y DE LA COLUMNA DIAGNOSTICADAS PRENATALMENTE MEDIANTE RESONANCIA MAGNÉTICA FETAL

C. Escofet Soterías^a, C. Martín Martínez^b, C. Fernández Zurita^a, A. Lüttich Uroz^b, A. Martín Olóriz^b, I. Lorente Hurtado^a

^aNeuropediatría. ^bUnidad de Diagnóstico por la Imagen. UDIAT-CD.

Hospital de Sabadell. Corporació Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. Las anomalías neurológicas son frecuentes. El diagnóstico prenatal es importante para el manejo de estos pacientes. **Objetivos.** Analizar las anomalías del tubo neural y de la columna diagnosticadas prenatalmente en nuestro centro y valorar la aportación de la resonancia magnética fetal (RMF) en su diagnóstico y manejo. **Pacientes y métodos.** Desde el año 1997 se han diagnosticado 31 pacientes de anomalías del tubo neural y/o de la columna. 20 se estudiaron intraútero mediante la RMF. El resto no se estudió prenatalmente con RMF por no haberse creído necesario o por haber pasado desapercibida la anomalía en los estudios ecográficos. Todas las anomalías fueron confirmadas después de nacer o por los hallazgos de la autopsia. **Resultados.** Las anomalías correspondieron a: cranea (n = 3), encefalocele (n = 3), iniencefalia (n = 1), espina bífida (n = 8), diastomatomelia (n = 1), hemivértebra (n = 3), cifoescoliosis (n = 2), síndrome de banda amniótica (n = 1), displasia ósea (n = 3), regresión caudal (n = 1), teratoma sacrocóxigeo (n = 3) y otros (siameses, n = 2). Las anomalías del tubo neural y de la columna estuvieron asociadas a anomalías de otros órganos en 17 casos. La RMF aportó datos adicionales en ocho fetos (40%) y cambió la actitud terapéutica en cuatro casos (20%). **Conclusiones.** El diagnóstico prenatal de las anomalías del tubo neural y de la columna puede predecir la viabilidad fetal, orientar en el pronóstico y manejo del recién nacido, y tiene implicaciones en el consejo genético. La RMF es un método no invasivo de estudio fetal que aporta datos adicionales a la ecografía. El neuropediatra tiene un papel importante en las unidades de diagnóstico prenatal y en el seguimiento clínico de estos pacientes.

P68.

SÍNDROME DE LARSEN: A PROPÓSITO DE DOS CASOS CON AFECTACIÓN MEDULAR

D. Martín Fernández-Mayoralas^a, N. Muñoz Jareño^b, H. Martínez Boniche^a, B. Calleja^c, V. San Antonio Arce^b, A. Fernández Jaén^a

^aNeuropediatría. Hospital de La Zarzuela. ^bNeuropediatría.

Hospital Clínico San Carlos. ^cPediatría. Atención Primaria. Madrid.

Introducción. El síndrome de Larsen (SL) se caracteriza por luxaciones congénitas irreductibles de múltiples articulaciones, así como por una deformidad podálica marcada. La cara de estos pacientes es aplanada, con la nariz corta, el puente ancho y deprimido, y la frente prominente. En esta nota clínica se describen dos casos que cursaron con afectación medular. **Caso clínico.** Una paciente

de 18 meses con una dislocación congénita de las rodillas y de las caderas, y facies característica. En la resonancia magnética (RM) de médula llamó la atención la presencia de una cifosis cervical marcada debida a una malformación de los cuerpos vertebrales cervicales con hipoplasia de éstos e importante compresión medular, lo que produjo signos clínicos de primera motoneurona, sobre todo en los miembros inferiores. El segundo caso fue un varón de 14 años con facies característica, luxaciones de la muñeca y el codo izquierdos, así como amiotrofia de la musculatura de la mano derecha y signos clínicos de segunda motoneurona por daño neuronal secundario a malformaciones vertebrales. **Conclusiones.** El síndrome de Larsen es un trastorno infrecuente. Las manifestaciones osteoarticulares pueden acompañarse de afectación medular de gravedad muy variable, como reflejan los dos casos descritos.

P69.

SÍNDROME DE COCKAYNE DE TIPO 1

M.C. Torres Torres^a, M. O'Callaghan Gordo^b,

M. Pineda Marfá^b, J. Colomer Oferil^b

^aPediatría. Hospital General de Ciudad Real. Ciudad Real. ^bNeuropediatría.

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. El síndrome de Cockayne es una enfermedad poco frecuente de herencia autosómica recesiva, caracterizada por retraso del crecimiento, fotosensibilidad, desmielinización difusa, envejecimiento prematuro y muerte precoz, con un amplio espectro clínico. **Caso clínico.** Paciente hija de padres sanos no consanguíneos, sin antecedentes perinatales de interés, somatometría en el momento del nacimiento dentro de los percentiles normales y desarrollo psicomotor normal hasta los 3 años de edad, que es remitida al hospital por retraso psicomotor y del crecimiento. En la exploración destacaron el peso, la talla y el perímetro cefálico (PC) inferiores al P3, fotosensibilidad cutánea, con piel seca y pelo fino, ojos hundidos, ligera ataxia y retracción bilateral del tendón de Aquiles. En el fondo de ojo se observó la palidez papilar. La electromiografía (EMG) y VC evidenciaron una neuropatía desmielinizante. La resonancia magnética (RM) craneal mostró una ligera dilatación ventricular, leucodistrofia difusa, atrofia de cuerpo calloso y vermis cerebeloso. A los 7 años de edad se observó un PC de 46 cm (-4 DE), exotropía del ojo izquierdo, tetraparesia espástica con predominio en las extremidades inferiores (EEII), temblor y leve dismetría. Preciso una tenotomía de isquiotibiales y aquileos. A los 12 años se observó un enanismo caquéctico, dientes hipoplásicos, *nistagmus*, signos cerebelosos y piramidales progresivos, marcha parapareética con escoliosis y cociente intelectual de 45. A los 15 años de edad se observó un peso de -5 DE, una talla de -8 DE y un PC de -6 DE, pérdida de deambulación, atrofia óptica, anhidrosis, incontinencia, ausencia de desarrollo sexual y progresiva pérdida de visión y audición. A los 17 años inició crisis parciales secundariamente generalizadas, que fueron controladas con ácido valproico (VPA). **Conclusiones.** El fenotipo característico, junto con evolución la clínica de nuestra paciente y las imágenes de resonancia, apoyan el diagnóstico de síndrome de Cockayne de tipo 1. Por negación de la familia no se realizó el diagnóstico molecular.

P70.**SÍNDROME DE GENES CONTIGUOS EN Xp21: ASOCIACIÓN DE DEFICIENCIA DE GLICEROLCINASA, HIPOPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA Y DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE**

J. Pantoja Martínez^a, F. Martínez^b, I. Tarazona^c, M. Ardid^a, M.A. Esparza^a, J. Bonet^a

^a Servicio de Pediatría. Hospital de la Plana. Vila-real, Castellón. ^b Unidad de Genética. Hospital La Fe. Valencia. ^c Pediatría. Hospital General. Castellón.

Introducción. La forma compleja de la deficiencia de glicerolcinasa (GKD) corresponde a una delección contigua de genes en Xp21 con pérdida del locus de la glicerolcinasa (GK), de la hipoplasia adrenal congénita (AHC) y/o de la distrofia muscular de Duchenne (DMD). Se presenta aquí un paciente de 7 años con esta rara enfermedad. **Caso clínico.** Un varón nacido a término con gestación y parto normales, y sin antecedentes familiares de interés, que presentó a los 11 días de vida un cuadro de pérdida salina con letargia, vómitos, acidosis metabólica, hipoglucemia, hiponatremia e hiperpotasemia. Se instauraron una fluidoterapia y un tratamiento con corticoides. En la exploración destacó una criptorquidia y un aspecto craneofacial característico de 'reloj de arena', que evolucionó a un retraso mental moderado y un fenotipo de DMD. Fueron frecuentes las descompensaciones asociadas a procesos infecciosos con hipoglucemia, alteraciones hidroelectrolíticas y cetoacidosis. En la analítica destacó el descenso del cortisol, la elevación de las enzimas musculares, la creatinina (CK) a 9.700 U/L (24-195), una 'pseudohipertrigliceridemia' y la elevación del glicerol en plasma y orina. El cariotipo y la resonancia magnética (RM) fueron normales y el electromiograma (EMG) mostró un patrón miopático. El estudio genético evidenció la delección en Xp21 de los genes responsables de la DMD, el déficit de la GK y la hipoplasia adrenal congénita (DAX1). **Conclusiones.** Es necesario identificar precozmente esta enfermedad con objeto de prever las descompensaciones metabólicas agudas y establecer un adecuado consejo genético. En todo paciente varón que presente una hipoplasia suprarrenal es conveniente realizar una determinación de CK y triglicéridos, y, en el caso de estar elevados, confirmar la elevación de glicerol y realizar el estudio genético diagnóstico.

P71.**SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: VARIANTES DE PRESENTACIÓN**

S. Ibáñez Micó, M. Aleu Pérez-Gramunt

Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría.

Consorci Hospital General Universitari de València. Valencia.

Introducción. El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una polirradiculoneuropatía aguda inflamatoria, caracterizada por una parálisis motora, arreflexia y, en ocasiones, signos de afectación sensitiva, pares craneales o disfunción autonómica. **Objetivo.** Mostrar cuatro casos del SGB, con diversos modos de presentación. **Casos clínicos.** La presentación clásica, con debilidad muscular simétrica ascendente con arreflexia, se observó en dos de los pacientes. En uno de ellos, la debilidad no impedía la deambulación, aunque sí le provocaba claudicación. En ocasiones predomina el dolor, que suele ser lumbar y de miembros inferiores (MMII), como en nuestro paciente 3, que asociaba además hipoarreflexia y en el que la resonancia magnética (RM) medular mostró un engrosamiento distal medular, con captación de contraste de las raíces nerviosas. En la paciente 4, la primera manifestación fue la parálisis facial, que se asoció con ataxia aunque no presentaba oftalmoplejía, como es propio del síndrome de Miller-Fisher. Los reflejos miotáticos estaban abolidos, sin parálisis motora. Dos de estos pacientes habían presentado un cuadro infeccioso unas semanas antes, como se des-

cribe en el 50-70% de los casos. En todos ellos las alteraciones en la electromiografía (EMG) fueron un importante apoyo diagnóstico. Los cuatro recibieron un tratamiento con IGIV y la evolución fue favorable con recuperación completa entre 6 y 12 meses. **Conclusiones.** Aunque son poco frecuentes (6-10%), es interesante conocer también las variantes inusuales del SGB, como la de predominio de síntomas sensitivos (caso 3) o la debilidad regional aguda con hipoarreflexia (caso 4), ya que suelen ser casos complicados, potencialmente graves, que requieren un abordaje terapéutico precoz.

MESA N.º 16: METABOLISMO + MISCELÁNEA**P72.****ALTERACIONES DEL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS DE CADENA RAMIFICADA**

B. Muñoz Cabello^a, B. Blanco Martínez^a, M. Madruga Garrido^a, L. Ruiz del Portal^a, M. Pérez Pérez^b, M. Rufo Campos^a

^a Neuropediatría. ^b Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Las acidemias orgánicas de aminoácidos ramificados (AO) son patologías poco comunes, y las más frecuentes son la acidemia propiónica (AP) y la acidemia metilmalónica (AMM). **Objetivos.** El análisis de las características clínicas y analíticas de las AO de reciente diagnóstico en nuestro servicio y su evolución tras iniciar las medidas terapéuticas. **Pacientes y métodos.** Un estudio retrospectivo, descriptivo, de 10 pacientes diagnosticados de AO mediante el análisis de ácidos orgánicos en sangre y orina, determinación enzimática y/o estudio genético. **Resultados.** Las AO más prevalentes fueron la AMM (tres casos) y la AP (tres casos). El resto de AO fueron: acidemia isovalérica, enfermedad del jarabe de arce, acidemia piroglutámica y acidemia 3OH-metilglutámica. La presentación fue neonatal en el 55% de casos y la edad media de inicio en las formas tardías fue de 8 meses (rango: 6-15 meses). Los síntomas iniciales más habituales fueron: vómitos (seis casos), fallo de medro (cinco) y alteración del nivel de la conciencia (cinco); mucho menos frecuentes fueron las crisis epilépticas, el retraso psicomotor y la hipotonía. En un caso se realizó el diagnóstico en ausencia de sintomatología, por los antecedentes familiares (hermana fallecida por una AMM). En el resto de los casos, el tiempo medio de demora diagnóstica fue de 20 meses (0-7 años). El desarrollo ponderoestatural fue normal en todos los pacientes tras el inicio del tratamiento. En cuanto a la evolución neurológica, fue muy favorable en dos casos (AMM, AP), con ausencia de síntomas. El resto de los casos presentó retraso psicomotor (cuatro leve, uno moderado y dos severo), crisis epilépticas (dos casos) o alteraciones motoras (tres con tetraparesia espástica). **Conclusiones.** Las AO son enfermedades infrecuentes. Sin embargo, el diagnóstico precoz es fundamental en la evolución, por lo que es necesario una alta sospecha ante los síntomas típicos de presentación o la existencia de antecedentes familiares. El control metabólico estricto permite un desarrollo ponderoestatural normal, aunque el desarrollo neurológico es variable.

P73.

LEUCODISTROFIA CLÍNICAMENTE ASINTOMÁTICA POR ACIDURIA GLUTÁRICA DE TIPO I

E. López-Laso^a, J.I. Rueda Medina^a, R. Camino León^a, E. Martín Hernández^b, M.A. Romero Balsera^c, A. Cano^d, J. García-Villoria^e, A. Ribes^e

^a Unidad de Neurología Pediátrica. ^b Unidad de Enfermedades

Mitocondriales. *Pediatría. Hospital Universitario Doce de Octubre. Madrid.*

^c Unidad de Salud Mental Infantil. ^d Radiodiagnóstico. *Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.* ^e Instituto de Bioquímica Clínica. *Barcelona.*

Introducción. La aciduria glutárica de tipo I es un error congénito del metabolismo con una amplia variabilidad fenotípica. Se presenta aquí un caso atípico de una adolescente de 14 años con una leucodistrofia clínicamente asintomática debida a aciduria glutárica de tipo I. **Caso clínico.** Se identificó a una niña con un coreoatetosis desde el año y medio de vida con los perfiles clínicos, bioquímicos y de hallazgos neurorradiológicos característicos de la aciduria glutárica de tipo I, confirmada mediante el estudio de genética molecular (mutación R402W en homocigosis). Por ese motivo se realizó una valoración clínica junto a estudios bioquímicos y moleculares de su hermana mayor, y se encontró una paciente homocigota para la misma mutación, asintomática, con un rendimiento escolar adecuado, cuya exploración neurológica era normal, con un estudio psicométrico en límites normales (según la escala de inteligencia Wechsler para niños revisada, WISC-R) y que, sin embargo, en la resonancia magnética craneal presentaba una extensa afectación exclusivamente de la sustancia blanca cerebral, sin atrofia ni alteraciones de la intensidad de la señal en los ganglios basales. Por este motivo se inició el tratamiento de la enfermedad. **Conclusiones.** Destacamos esta forma excepcional, no descrita previamente, de aciduria glutárica de tipo I como leucodistrofia asintomática que, una vez más, ilustra la necesidad de estudiar en profundidad a los hermanos asintomáticos de pacientes detectados.

P74.

REVISIÓN NEUROMETABÓLICA DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE LA ENFERMEDAD DE JARABE DE ARCE MEDIANTE CRIBADO NEONATAL EN LA REGIÓN DE MURCIA

J.M. Egea Mellado^a, M.J. Juan Fita^a, I. González Gallego^a, A. Pucho Mira^b, C. Casas Fernández^b, A. Fernández Sánchez^a

^a Centro de Bioquímica y Genética Clínica. *Sección de Metabolopatías.*

^b Pediatría. *Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. El Palmar, Murcia.*

Introducción. La enfermedad de jarabe de arce (MSUD) es una aminoacidopatía caracterizada por un marcado aumento de la concentración de leucina (Leu), isoleucina y valina en todos los fluidos corporales. Se trata de una enfermedad autosómica recesiva causada por una deficiencia en la actividad del complejo deshidrogenasa de α -cetoácidos de cadena ramificada (BCKDH). Hay varias formas de presentación clínica de la MSUD y pueden ser detectadas

Tabla P74.

Tipo de MSUD	N.º de casos	Edad en el diagnóstico	Leucina diagnosticada (mg/dL)	Estado de las mutaciones
Clásico	6	12	52,3	Homocigoto para una
Intermitente	2	17	14	Heterocigoto para dos

en los programas de cribado neonatal. Estos pacientes no tratados y/o durante descompensaciones agudas presentan una afectación neurológica con síntomas de 'tipo intoxicación'. **Objetivos.** Consideraciones sobre la incidencia de la MSUD en la región de Murcia. Evaluar el estado neurometabólico de dichos pacientes. **Pacientes y métodos.** Muestras de sangre impregnada en papel procedentes del Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia, en las que se determinan de forma cualitativa los niveles de aminoácidos mediante cromatografía en placa fina (TLC). El aumento de aminoácidos ramificados se cuantifica mediante cromatografía de intercambio iónico y la confirmación del diagnóstico requiere la cuantificación de ácidos orgánicos en orina, estudios enzimáticos y moleculares. **Resultados.** En el período de 1988-2005 nacieron 278.593 niños, de los cuales, sólo ocho presentaron la MSUD (incidencia: 1:35.000). De estos pacientes, uno falleció al mes de edad, tres con MSUD clásica presentaron síntomas en el momento del diagnóstico y otro también con MSUD clásica presentó una crisis a los 4 meses de edad. Los pacientes con MSUD intermitente se encontraban neurológicamente normales y los pacientes con forma clásica presentaban signos irritativos multifocales en el electroencefalograma (EEG), con un retraso psicomotor secundario. **Conclusiones.** Importancia de la detección y tratamiento precoz de la MSUD para prevenir secuelas neurológicas. Estudios moleculares necesarios para el diagnóstico prenatal. Necesidad de un seguimiento neurológico poscrisis.

P75.

PARÁLISIS SUPRANUCLEAR DE LA MIRADA VERTICAL: SIGNO GUÍA DE SOSPECHA PARA LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK DE TIPO C

M.O. Blanco Barca^a, M. Suárez Albo^a, L. González Durán^b, E. González Durán^b, M.J. Coll^c, J.A. Calviño Castañón^a, J. Antelo Cortizas^b

^a Neuropediatría. ^b Pediatría. *Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.*

^c Bioquímica Clínica. *Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona. Barcelona.*

Introducción. La enfermedad de Niemann-Pick de tipo C (NPC) es una rara enfermedad neurodegenerativa de depósito neurovisceral, autosómica recesiva, con una prevalencia de 1:150.000, causada por un fallo intracelular del procesamiento del colesterol exógeno. La forma de presentación juvenil (de inicio a los 3-8 años) es la más frecuente (70%). **Objetivo.** Presentar un paciente con parálisis supranuclear de mirada vertical y alertar sobre este signo como señal de sospecha de la NPC. **Caso clínico.** Un varón de 13 años, hijo de padres no consanguíneos, con un antecedente de ligero desfase del desarrollo psicomotor, sonambulismo y ritmias del adormecimiento. Diagnosticado de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) desde los 5 años, por lo que recibió tratamiento con metilfenidato, y de 'tics' motores cefálicos (sacudidas cefálicas en flexión) desde los 9 años. Consultó recientemente por el desarrollo de un trastorno del habla, sialorrea sin disfagia, trastornos cognitivos y conductuales. En la exploración destacó una parálisis supranuclear de la mirada vertical, disfunción piramidal, enlentecimiento cognitivo, disartria, ataxia y dismetría, sin visceromegalias. Los exámenes complementarios, todos normales, fueron: perfil hepático, ácidos láctico y pirúvico en plasma, orina y líquido cefalorraquídeo (LCR), aminoácidos (en plasma y orina), ácidos orgánicos (en orina y LCR), cupremia, cupruria, ceruloplasmina, examen oftalmológico, potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEAT), potencial evocado visual (PEV), electroencefalograma (EEG) con ELI, electromiograma (EMG), VCN y resonancia magnética (RM) cerebral. En el cultivo de fibroblastos de piel se demostró un acúmulo lisosomal de vesículas perinucleares fluorescentes (colesterol libre). Actualmente el estudio genético y molecular está pendiente. Recientemente se inició una terapia con

miglustat. **Conclusiones.** La presencia de parálisis vertical de la mirada en el contexto de un cuadro neurodegenerativo constituye un signo guía elemental para la sospecha diagnóstica de la NPC, por lo que su conocimiento es clave para un diagnóstico y un tratamiento precoces.

P76.

CEROIDOLIPOFUSCINOSIS NEURONAL JUVENIL CON DÉFICIT DE PALMITOILPROTEÍN TIOESTERASA

L. Conesa Hernández^a, R. Domingo Jiménez^b, E. Martínez Salcedo^b, H. Alarcón Martínez^b, A. Puche Mira^b, C. Casas Fernández^b

^a Pediatría. ^b Neuropediatría.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Las ceroidolipofuscinosis neuronales (NCL) son un grupo de trastornos neurodegenerativos hereditarios que se caracterizan por depósitos lisosomales de lipopigmentos. Se han clasificado en: infantil, infantil tardía, juvenil y adulta, y se han identificado ocho genes implicados. En la forma infantil (NCL1), la palmitoil-proteína tioesterasa (PPT) es la enzima responsable y el gen, el *PPT1*. Se presenta aquí el caso de una niña con un curso clínico similar a la forma juvenil, depósitos lisosomales típicos de la forma infantil y con etiología de déficit en la PPT. **Caso clínico.** Una escolar de 7 años de etnia gitana, sin antecedentes personales de interés, que consulta por crisis epilépticas, mioclonías y deterioro cognitivo. En los antecedentes familiares destacan los padres consanguíneos y un hermano fallecido a los 17 años, según refieren, con un cuadro similar al de nuestra paciente. En la exploración física se evidencia: hipopsiquismo, marcha torpe y papilas pálidas. Las pruebas complementarias fueron: estudio básico del metabolismo intermedio y cariotipo normales, electroencefalograma (EEG) sin actividad paroxística ni focal, resonancia magnética (RM) cerebral con atrofia generalizada cerebral y cerebelosa y biopsia de piel con estudio de NCL, en la que se evidenció la deficiencia de PPT. La RM cerebral a los 10 años mostró una atrofia cerebral y cerebelosa extrema. Actualmente tiene 13 años, regresión psicomotriz, ausencia de contacto con el entorno, ceguera, signos piramidales y extrapiramidales marcados. **Conclusiones.** Las NCL se deben tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de encefalopatías progresivas con manifestaciones epilépticas incluso con cuadros no típicos. Precisan asesoramiento genético y son susceptibles de diagnóstico prenatal. Diferentes mutaciones en *PPT1* pueden dar lugar a la forma clínica infantil y otras a presentaciones tardías de las NCL.

P77.

LEUCODISTROFIA Y HEPATOPATÍA COMO PRESENTACIÓN DE LA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

R.F. Bernal Rodríguez^a, R. Simón las Heras^a, A. Camacho Salas^a, E. Martín Hernández^b, Y. Campos González^c

^a Neurología Infantil. ^b Unidad de Enfermedades Hereditarias Metabólicas y Mitocondriales. ^c Centro de Investigación. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Introducción. Las enfermedades mitocondriales son entidades clínicas heterogéneas, con la afectación de diferentes órganos. Los síntomas pueden manifestarse a cualquier edad y los tejidos con mayores requerimientos energéticos son los principalmente afectados. Se presenta aquí un caso de citopatía mitocondrial con una importante afectación del sistema nervioso cuyo síntoma índice fue una hepatopatía no filiada. **Caso clínico.** Un paciente de 12 meses, varón, que ingresa para un trasplante hepático por una hepatopatía de causa no establecida. La exploración física mostró un retraso madurativo, hipotonía, arreflexia generalizada y Babinski bilateral. En

tre los exámenes complementarios realizados destacaron la elevación de lactato en plasma con episodios de acidosis metabólica, polineuropatía desmielinizante en la electromiografía (EMG) y la electroneurografía (ENG), resonancia magnética cerebral donde se observó una leucodistrofia con predominio de afectación de la vía piramidal y atrofia cortical y una biopsia y estudio de la cadena respiratoria muscular que fueron normales. Sin embargo, se detectó la depleción significativa del ADN mitocondrial en dicha cadena respiratoria. El paciente evolucionó hacia crisis comiciales y atrofia óptica, con un *exitus* a los tres meses del ingreso. **Conclusiones.** La clínica de las enfermedades mitocondriales puede ser muy heterogénea, lo que hace necesario incluirlas en el diagnóstico diferencial de un amplio grupo de situaciones clínicas. En el caso presentado, la presencia de una hepatopatía grave junto a una leucodistrofia, polineuropatía desmielinizante y acidosis láctica fueron los hallazgos que dirigieron el estudio hacia las citopatías mitocondriales.

P78.

DÉFICIT DE GLUTAMATO DESHIDROGENASA: CAUSA INUSUAL DE LA EPILEPSIA EN EL LACTANTE

M.J. Martínez González^a, S. Martínez González^a, A. García Ribes^a, A. Vela Desojo^b, J.M. Prats Viñas^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Endocrinología Infantil.

Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La hipoglucemia se manifiesta clínicamente por síntomas derivados tanto de la falta de energía como por el aumento de las hormonas contrainsulares. En el lactante, sin embargo, la sintomatología es inespecífica. Las convulsiones son en ocasiones el único síntoma, por lo que es importante la determinación de glucemia en niños con convulsiones de etiología no aclarada. **Caso clínico.** La segunda hija de padres no consanguíneos, nacida tras embarazo y parto normales, con un desarrollo psicomotor adecuado. La madre presenta epilepsia en tratamiento con ácido valproico. A los 12 meses de edad presentó tres episodios convulsivos, asociados en una ocasión a una fiebre elevada. Todos los electroencefalogramas (vigilia, sueño y privación) y la resonancia magnética (RM) cerebral fueron normales. Ante la recurrencia de las crisis a los 20 meses, se instauró un tratamiento con ácido valproico, que no obtuvo respuesta, y en el control analítico de niveles terapéuticos se objetivó una hipoglucemia asintomática de 27 mg/dL, por lo que se remitió a endocrinología. En la prueba de ayuno prolongado presentó hipoglucemia, hiperinsulinismo e hiperamoniemia. Ante la sospecha de un déficit de glutamato deshidrogenasa (GDH), se instauró un tratamiento con diazóxido y vitamina B₆, y se suspendió el ácido valproico, con buena respuesta y sin recurrencias posteriores. El estudio molecular mostró una mutación en el gen de la GDH tanto en la madre como en la niña. **Conclusiones.** El déficit de GDH es una causa inusual de epilepsia en los lactantes. Las hipoglucemias pueden ser esporádicas y la hiperamoniemia no afecta de forma importante al desarrollo cognitivo. El tratamiento con diazóxido es el indicado en estos pacientes.

P79.

ACIDURIA GLUTÁRICA DE TIPO I. UN TRASTORNO METABÓLICO CON DIFERENTES FORMAS DE PRESENTACIÓN

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

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción. La aciduria glutárica de tipo I (AG-1) es un trastorno metabólico congénito con herencia autosómica recesiva debido al déficit de la enzima glutarilcoenzima A deshidrogenasa (GCDH). Cursa con déficit neurológicos permanentes adquiridos o de mane-

ra asintomática. La AG-1 puede comenzar con una crisis encefalopática aguda (75%) o de forma progresiva subaguda. El fenotipo varía también según la cantidad de ácido glutárico (AG) excretado. **Objetivos.** Se presentan tres lactantes afectados de AG-1 y se describen sus distintas formas de presentación. **Casos clínicos.** Caso 1: un varón de 10 meses sin antecedentes que durante un proceso febril comenzó con convulsiones y movimientos distónicos, y desarrolló una parálisis cerebral distónica grave; en la orina se observó la excreción ligeramente elevada de AG; la resonancia magnética (RM) mostró una atrofia córtico-subcortical con afectación de los ganglios basales; y en el estudio enzimático se evidenció un déficit de GCDH. Caso 2: un lactante con antecedentes de parto distócico por macrosomía y desarrollo psicomotor lento con regresión progresiva desde los 9 meses, que asociaba movimientos coreoatetósicos generalizados y excreción de AG en orina muy elevada; la RM mostró la atrofia córtico-subcortical con afectación de los ganglios basales y quistes temporales bilaterales; y el estudio molecular objetivó la AG-1. Caso 3: un lactante sin antecedentes que ingresó a los 13 meses por traumatismo craneoencefálico (TCE) con contusión frontal sin sintomatología asociada y macrocefalia; la tomografía axial computarizada (TAC) mostró el aumento de los espacios subaracnoideos temporales bilateral; se solicitaron los ácidos orgánicos en orina y se encontró una elevada excreción de AG; a los 2 años aún permanece asintomática con una dieta específica y suplementos. **Conclusiones.** La AG-1 es una entidad relativamente común cuya presentación puede ser variada. Asocia secuelas neurológicas graves, pero si el diagnóstico se realiza cuando el paciente aún está asintomático (por un hallazgo casual o hermanos afectados), con un manejo adecuado se puede evitar que desarrolle crisis encefalopáticas.

P80.

ENFERMEDAD DE LA MIELINA EVANESCENTE. A PROPÓSITO DE UN NUEVO CASO

B. Csányi^a, J. Martínez Antón^a, M.P. Delgado Marqués^a, M.D.M. Serrano Martín^a, M.D. Mora Ramírez^{a,b}

^a Pediatría. ^b Radiología. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La enfermedad de la mielina evanescente constituye un grupo dentro las leucoencefalopatías hereditarias más prevalentes en la infancia. Se aporta aquí un nuevo caso de uno de los fenotipos de esta enfermedad. **Caso clínico.** Varón de 3 años y 11 meses, sin antecedentes familiares (AF) de enfermedad neurológica y sin antecedentes personales (AP) de interés, con un desarrollo psicomotor normal, que sufría un traumatismo craneoencefálico (TCE) frontal por caerse de un caballo. Al día siguiente se observó su dificultad para la bipedestación, debilidad muscular de predominio en los miembros inferiores (MMII), hiperreflexia patelar y clono aquileo en ambas extremidades inferiores (EEII) con sensibilidad normal. La resonancia magnética (RM) craneal mostró una alteración bilateral simétrica de la sustancia blanca en ambos hemisferios, con un aumento de la señal en T₂ e imágenes quísticas en FLAIR, y una leve afectación de la sustancia blanca del cerebelo. El estudio de leucodistrofia fue normal, salvo por un aumento de glicina en el líquido cefalorraquídeo (LCR), sin aumento en sangre. Tras dos traumatismos craneales leves sufrió un empeoramiento clínico importante, sin cambios radiológicos. Desde los 6 años presentó también epilepsia. En la actualidad tiene 7 años y medio, está tetraparético, marcha con andador y mantiene la motilidad y la fuerza de los miembros superiores limitadas. **Conclusiones.** En general, el diagnóstico es clínico y radiológico: deterioro neurológico importante tras TCE leves o tras infecciones simples, y alteraciones en la RM de instauración rápida. Analíticamente casi todos los pacientes descritos en la literatura presentan un aumento de glicina en el LCR. La clínica de neuroimagen y la analítica son superponibles a las encontradas en nuestro paciente. El estudio genético (genes implicados:

EIF2B1-5) busca la relación entre genotipo y los distintos fenotipos de la enfermedad. No existe tratamiento específico.

P81.

ENFERMEDAD DE KRABBE INFANTIL PRECOZ: PRESENTACIÓN DE UN CASO

A. Rodríguez González^a, A. López Lafuente^a, M. Herranz Llorente^a, C. Surribas Murillo^a, A. Gómez Marcos^b, I. Berrocal Sánchez^c, J.M. Casas Gil^a, V. Carretero Díaz^a

^a Pediatría. ^b Neurofisiología. ^c Rehabilitación.

Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. La enfermedad de Krabbe (EK) es un trastorno autonómico recesivo (*14q31*), causado por déficit de la enzima galactocerebrósido-β-galactosidasa (GALC), que produce una desmielinización del sistema nervioso central (SNC) y del sistema nervioso periférico (SNP). Existen distintas formas clínicas: infantil precoz, tardía y juvenil. En la infantil precoz (que se produce antes de los 6 meses), los síntomas evolutivos son: irritabilidad, disfgia, espasticidad, deterioro mental, ceguera, sordera, convulsiones y muerte. El diagnóstico se basa en la clínica, el retraso en la velocidad de conducción (VC) y la hiperproteínoorraquia; y se confirma por la disminución de la GALC en leucocitos o en cultivo de fibroblastos, o mediante un estudio genético. El trasplante de médula ósea desacciona el curso de la EK infantil precoz diagnosticada antes del comienzo de los síntomas. Puede revertir en manifestaciones neurológicas. Se presenta aquí un caso de EK infantil precoz y se revisa la literatura. **Caso clínico.** Un varón de 7 meses, de etnia marroquí, de embarazo, parto y período neonatal normales. Antecedentes familiares (AF): padres sanos, con consanguinidad de segundo grado. Su desarrollo psicomotor fue normal hasta los 6 meses, en que inició irritabilidad, estancamiento y regresión. En la exploración física destacó la antropometría normal, irritabilidad, no contactaba bien, no seguía con la mirada, actitud hipertónica con tendencia al opistótonos y arreflexia. Las pruebas complementarias normales fueron: analítica, potenciales evocados auditivos de tronco encefálico (PEAT), potencial evocado visual (PEV), electroencefalograma (EEG), electromiograma (EMG) y cariotipo. Además se detectó hiperproteínoorraquia y, por imágenes de resonancia magnética, atrofia cortical. La electroneurografía (ENG) mostró retraso en la VC. La biopsia de la piel objetivó la ausencia de GALC. El paciente evolucionó hacia una hiperreactividad bronquial y un deterioro progresivo, y falleció a los 20 meses por neumonía aspirativa. **Conclusiones.** La sospecha diagnóstica la proporcionó la clínica, la ENG y la hiperproteínoorraquia. La EK debe considerarse en el diagnóstico diferencial de las polineuropatías desmielinizantes infantiles. El diagnóstico precoz es fundamental para un manejo adecuado y para ofrecer consejo genético.

P82.

DÉFICIT DE FOLATO CEREBRAL EN LA INFANCIA

A. García Pérez^a, M.A. Martínez Granero^a, C. Molina Amores^a, V. San Antonio Arce^a, A. Barrio Merino^b

^a Neuropediatría. ^b Gastroenterología Infantil. Pediatría.

Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón, Madrid.

Introducción. El déficit de folato cerebral (DFC) puede ser primario o secundario. Fue descrito en el adulto como una afectación progresiva cerebelosa, atrofia muscular espinal distal, disfunción piramidal y sordera. En la infancia se inicia en el lactante con irritabilidad, retraso psicomotor, ataxia, paraplejía espástica, disquinesia, epilepsia, alteraciones visuales y sordera. **Caso clínico.** Una niña de 3 años y medio con desarrollo psicomotor (DPM) normal que acudió a consulta por inestabilidad variable al caminar y caídas fre-

cuentas en el último año. En la exploración se mostró cognitivamente normal, con manipulación torpe, espasticidad en las extremidades inferiores (EEII) con piramidismo y marcha con cierto equinismo bilateral mayor en pie izquierdo. El estudio metabólico amplio fue normal. Los neurotransmisores en el líquido cefalorraquídeo (LCR) fueron normales con fólculo a 37 nM/L (rango normal: 65-111). El fólculo sérico y los marcadores de celiaquía fueron normales, al igual que la resonancia magnética (RM). En el estudio neurofisiológico se observó una polineuropatía sensitivo-motora mixta. La biopsia muscular objetivó una atrofia de fibras II y signos de denervación inicial. La cadena respiratoria mitocondrial fue normal. La paciente se trató con ácido fólico y mejoró el apoyo del pie derecho, el carácter y la manipulación, sin otros signos de progreso del DFC. El pie izquierdo evolucionó hacia una contractura en equinismo, apoyo externo y aquileo corto. El estudio neurofisiológico evolutivo mostró hallazgos compatibles actualmente con una atrofia espinal distal (denervación y VCM conservada). Los electroencefalogramas (EEG) evolutivos se mantienen dentro de la normalidad. **Conclusiones.** El DFC tiene tratamiento con respuesta favorable antes de los 6 años. Hay que descartar que sea secundario a otras entidades o a un déficit de folato sérico. Los aspectos más afectados antes del tratamiento son los más difíciles de revertir y quedan como secuelas (pierna izquierda). El fenotipo clínico de la paciente es más similar al descrito en el adulto.

P83.

HEPATOPATÍA Y RASGOS DISMÓRFICOS EN UN PACIENTE CON DÉFICIT DEL COMPLEJO III DE LA CADENA RESPIRATORIA

M.R. Cazorla Calleja^a, A. Verdú^a, P. Sánchez^b, R. Solaguren^b, V. Félix^c, J.C. Méndez^d, Y. Campos^e, A. Cabello^f

^a Neurología Infantil. ^b Pediatría. ^c Neonatología. Hospital Virgen de la Salud. Toledo. ^d Neuroradiología. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. ^e Genética.

^f Neuropatología. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. Las formas de presentación más frecuentes del déficit del complejo III de la cadena respiratoria son la encefalomiopatía infantil fatal, la encefalomiopatía de comienzo tardío y la miopatía con intolerancia al ejercicio. Aquí se aporta un caso de déficit del complejo III con hepatopatía de inicio neonatal, encefalomiopatía y rasgos dismórficos. **Caso clínico.** Un varón nacido sin antecedentes de interés, excepto el crecimiento intrauterino retardado, que pesó 2.430 g. En la exploración destacaron la hipertricosis en cara, frente y extremidades; tórax ancho con aumento de grasa corporal en hombros y cara anterior del tórax; manos y pies grandes; hígado a 3 cm de reborde; hipotonía e hipoactividad. También se observó la elevación de tirosina en el cribado neonatal. La bioquímica evidenció un ascenso moderado de transaminasa glutámico oxalacética (GOT), transaminasa glutámico pirúvica (GPT), γ -glutamyltranspeptidasa (GGT) y lactatodeshidrogenasa (LDH); α -fetoproteína, 408 ng/mL; lactato y piruvato aumentados en sangre y líquido cefalorraquídeo (LCR); lactato/piruvato, 37, y sin acidosis. La resonancia cerebral y la espectroscopia mostraron un patrón ventriculoencefálico normal y la presencia de un pico de lactato. La biopsia hepática objetivó una arquitectura conservada y la biopsia muscular, la presencia de fibras rojo-rasgadas. El estudio de la cadena respiratoria mostró el déficit del complejo III de la cadena respiratoria. El estudio genético descartó la depleción del ADN mitocondrial en el músculo. Se instauró un tratamiento con carnitina, coenzima Q, riboflavina, vitamina C y menadiona, de manera que el paciente evolucionó con retraso psicomotor y una lesión hepática estable. **Conclusiones.** La afectación hepática ocurre en el 20% de las enfermedades de cadena respiratoria, y es frecuente el síndrome hepatocerebral debido a la depleción del ADN mitocondrial. Es común la hepatopatía en las formas de comienzo en la infancia y, sobre todo, en el período neonatal. En algunos lactantes la hepatopatía revierte

o permanece estable, mientras que en otros progresa a colestasis y necrosis hepatocelular.

P84.

REVISIÓN DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE NIEMANN-PICK

I. Delgado Pecellín^a, M. Madruga Garrido^a, B. Blanco Martínez^a, L. Ruiz del Portal^a, M.J. Coll^b, M. Rufo Campos^a

^a Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

^b Bioquímica. Instituto de Bioquímica. Barcelona.

Introducción. Esta enfermedad (NPC) es una esfingolipidosis autosómica recesiva, con una prevalencia de 1:150.000, causada por una alteración en el transportador del colesterol intracelular que causa el acúmulo del colesterol libre no esterificado y los glicosfingolípidos en los lisosomas (hígado, bazo y cerebro). **Objetivo.** La valoración clínica, evolutiva y genética mediante la revisión de historias clínicas de los pacientes con NPC en los últimos ocho años. **Casos clínicos.** Caso 1: un varón de 21 días con ictericia prolongada y hepatoesplenomegalia; al año mostraba hipotonía progresiva, pérdida de fuerza, tetraparesia espástica, oftalmoplejía, cataplejía y problemas deglutorios y respiratorios; a los 4 años fue *exitus*. Caso 2: un varón de 42 días con ictericia prolongada y hepatoesplenomegalia; a los 13 meses mostraba un síndrome regresivo con mutismo y ataxia; a los 25 meses, hipotonía global e hipertensión distal; a los 4 años, dificultad respiratoria y deglutoria; falleció a los 4 años y 1 mes. Caso 3: un varón con hepatoesplenomegalia desde los 5 meses; a los 2 años mostraba un nistagmo de fijación e hipotonía global progresiva; a los 36 meses, inestabilidad, parálisis VI del par craneal izquierdo, oftalmoplejía, déficit motor derecho y cataplejía; actualmente, a los 3 años, muestra ataxia, temblor de tronco y cabeza, y mutismo. En este caso, a los 2 años se comenzó un tratamiento experimental con miglustat, que enlenteció su deterioro. Las pruebas complementarias que se llevaron a cabo fueron: potenciales evocados auditivos (PEA) y visuales, VCN, resonancia magnética (RM) craneal, fondo de ojo, electroencefalograma (EEG), aminoácidos y oligosacáridos en sangre y orina, linfocitos vacuolados, NH₃, láctico y pirúvico: todos normales; lactatodeshidrogenasa (LDH), fosfatasa ácida y aldolasa elevadas; células espumosas en la médula ósea; vesículas fluorescentes evidenciadas en biopsia de piel y cultivo de fibroblastos con tinción de Filipinas; déficit parcial de esfingomielinasa; y mutaciones R116X, A1035V y C645X. **Conclusiones.** Es una entidad evolutiva, de mal pronóstico, que ocasiona inevitablemente la muerte (NPC grave del lactante). Carece de tratamiento curativo. El consejo genético constituye el pilar fundamental de su manejo. Ocasionalmente la afectación del sistema nervioso central (SNC, deterioro cognitivo, síndrome cerebelosoespástico, oftalmoplejía progresiva, crisis epilépticas y catapléjicas) y del sistema nervioso periférico (SNP, neuropatía periférica). Es necesario considerarla en el diagnóstico etiológico de ictericia neonatal prolongada y visceromegalias (esplenomegalia).

P85.

FISIOPATOGENIA DE LAS ESTEREOTIPIAS EN LOS TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

J.A. Muñoz Yunta^a, M. Palau Baduell^b, B. Salvadó Salvadó^c, A. Valls Santasusana^b, N. Rosendo Moreno^c, M. Clofent Torrentó^c

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. ^c Neuropsicología. Neuropsicobiología.

Hospital del Mar. Barcelona.

Introducción. Las estereotipias son conductas que se producen de una forma determinada y cumplen tres características: un patrón conductual siempre morfológicamente idéntico, se repite constantemente de la misma forma y no va dirigido a ningún objetivo. Son

un rasgo de conducta presente en los trastornos generalizados del desarrollo (TGD) y son consecuencia de un trastorno en el proceso de ontogénesis cerebral. **Objetivos.** Estudiar la fisiopatogenia de las estereotipias en los TGD. **Pacientes y métodos.** Un estudio de 20 de pacientes con TGD a los cuales se les realizó potenciales evocados somestésicos (PES) y tomografía por emisión de positrones. **Resultados.** Los pacientes con TGD mostraron alteraciones en las respuestas evocadas somestésicas, así como un hipometabolismo talámico. **Conclusiones.** En los pacientes estudiados se ha encontrado una disfunción de las vías sensitivotalamocorticales. Esta disfunción podría explicarse por respuestas abolidas en los PES, un hipometabolismo talámico bilateral y, en definitiva, la actividad patológica oculomanual o estereotipia.

P86.

EPILEPSIA PARCIAL SINTOMÁTICA POR NEUROCISTICERCOSIS: CASO CLÍNICO Y CONTROVERSIA EN EL TRATAMIENTO

A.M. Leonés Valverde, S. Roldán Aparicio, J.L. Santos Pérez
Neuropediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Materno-Infantil Virgen de las Nieves. Granada

Introducción. La neurocisticercosis es la enfermedad parasitaria (*Taenia solium*) más frecuente del sistema nervioso central en áreas endémicas. Aunque la epilepsia es la manifestación clínica más frecuente (de 50 a 80% de los casos), se ha descrito una gran variedad de signos neurológicos focales que incluyen: déficit motor, signos de liberación piramidal, ataxia cerebelosa, signos de disfunción del tallo cerebral y movimientos involuntarios. **Caso clínico.** Un niño de 10 años, boliviano, con episodio brusco de confusión seguido de pérdida de conciencia e hipertensión, poscrítico con cefalea frontal pulsátil. La exploración y el electroencefalograma (EEG) fueron normales. La resonancia magnética (RM) mostró una lesión corticosubcortical parietal derecha captante de contraste y un edema perilesional, lo que sugería una cisticercosis cerebral. En la serología sanguínea, la inmunoglobulina G (IgG) estuvo dudosa primer control y fue positiva en el segundo, y los anticuerpos anti-*T. solium* fueron negativos. El paciente no acudió a las citas y cuatro meses después sufrió un episodio de cefalea frontal y parestesias en el pie izquierdo seguido de clonías, desviación de la comisura bucal a la izquierda y posterior pérdida de conocimiento. Se inició un tratamiento con oxcabacepina y se le ingresó para un tratamiento específico con dexametasona IV y albendazol oral, con respuesta y evolución favorables. **Conclusiones.** El aumento del turismo, los movimientos de refugiados y la inmigración masiva de individuos de áreas endémicas han condicionado un aumento en la frecuencia de esta enfermedad en países desarrollados. Ante la primera convulsión en pacientes de un área endémica hay que sospechar esta enfermedad. Se discute la necesidad de tratamiento, sobre todo en áreas endémicas, pero en este caso se estableció en este caso en base a la neuroimagen y a la sospecha de infección activa.

P87.

NEUROCISTICERCOSIS: UNA PATOLOGÍA EN AUMENTO DEBIDO A LA INMIGRACIÓN

R. Vidal Sanahuja^a, S. Uriz Urzainqui^b, E. Barrera Segura^b, A. Martínez Mejías^b, P. Pérez Jové^c, M. Baquero Munera^d

^a Unidad de Neurología Infantil. ^b Servicio de Pediatría.

^c Servicio de Laboratorio. Hospital de Terrassa. Terrassa, Barcelona.

^d Diagnóstico por la Imagen. CETIR. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La neurocisticercosis es una parasitación, única o múltiple, en el sistema nervioso central (SNC), de la forma larvaria de la *Taenia solium*, cuyo huésped definitivo es el humano. El cer-

do, por ingesta de huevos eliminados por el hombre, puede adquirir la parasitación visceral (larva en huésped intermediario), aunque esto también puede suceder en el humano. **Caso clínico.** Una niña de 8 años que acudió a urgencias por presentar una crisis epiléptica parcial compleja. Llegó a nuestro país procedente de Bolivia hace 18 meses. La tomografía computarizada (TC) cerebral mostró una imagen sospechosa de infarto isquémico, pero la resonancia magnética (RM) orientó a la presencia de un cisticercos de 1 cm, con captación periférica de contraste. Los estudios serológicos específicos (plasma y líquido cefalorraquídeo) resultaron negativos. Se trató con albendazol y mostró una evolución satisfactoria, lo que confirmó el diagnóstico. **Conclusiones.** La migración de poblaciones está favoreciendo de forma creciente la dispersión de enfermedades parasitarias hacia los países más desarrollados. Nuestra paciente ha presentado un cisticercos único, aunque esta enfermedad puede tener un gran pleomorfismo clínico. La procedencia de un país donde la enfermedad es endémica es uno de los datos principales que orientan al diagnóstico.

P88.

NEUROCISTICERCOSIS: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Fernández Zurita^a, A. Rovira Gols^b, V. Aldecoa Bilbao^c, C. Escofet^a, I. Lorente^a

^a Neuropediatría. ^b Diagnóstico por la Imagen.

^c Pediatría. Corporación Parc Taulí. Sabadell, Barcelona.

Introducción. La neurocisticercosis es la enfermedad parasitaria más importante del sistema nervioso central (SNC) con una prevalencia muy elevada en países en desarrollo, principalmente en América Central, Sudamérica, África y Asia. La cisticercosis se produce por transmisión orofecal, por ingesta de agua o alimentos contaminados por las larvas (cisticercos) de la *Taenia solium* que habita en el tubo digestivo de los humanos. Se distribuye por los tejidos, con más afinidad por SNC, y se deposita en forma de larva. La clínica dependerá del número, tamaño y localización de los quistes y de la respuesta inmunológica del hospedador. **Caso clínico.** Una paciente de sexo femenino de 12 años de edad, originaria de Brasil, que acudió a urgencias de pediatría de nuestro hospital por una primera crisis epiléptica afebril. En los estudios de imagen realizados –tomografía axial computarizada y resonancia magnética (RM)– se detectó una lesión única frontal de características radiológicas compatible con neurocisticercosis. Se completó el estudio mediante bioquímica (plasma), estudio inmunológico, serologías de cisticercosis en plasma y líquido cefalorraquídeo (LCR), electroencefalograma (EEG), estudio oftalmológico y serie esquelética, que fueron normales. Ante los datos epidemiológicos, la clínica y las imágenes radiológicas se inició un tratamiento con albendazol oral a 15 mg/kg/día durante seis meses, durante los cuales la paciente permaneció en todo momento asintomática, sin precisar tratamiento antiepiléptico ni antiinflamatorio y con resolución de la lesión en la RM realizada de control tras dicho período de tratamiento. **Conclusiones.** En la última década nuestro país se ha convertido un lugar de paso o destino de movimientos migratorios por lo que es importante tener en cuenta las enfermedades prevalentes en los países de origen de estos inmigrantes.

P89.**ATROFIA MUSCULAR ESPINAL ASOCIADA A HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA. SÍNDROME DE BARTH DE TIPO I**

C. Gómez Lado^a, G. Landín Iglesias^a, E. Pintos Martínez^b, J. Eiriz Puñal^a, N. Pastor Benavent^c, M. Castro Gago^a

^a Neuropediatría. ^b Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela. ^c Pediatría. Centro de Salud Islas Canarias. Lugo.

Introducción. Las hipoplasias pontocerebelosas (PCH) son un grupo de trastornos neurodegenerativos hereditarios de etiopatogenia no aclarada. Se ha descrito su asociación con deficiencias de complejos de la cadena respiratoria mitocondrial (CRM) y con los trastornos congénitos de la glicosilación. En función de los criterios clínicos y neuropatológicos, se distinguen dos fenotipos. La hipoplasia pontocerebelosa de tipo 1 (PCH1) se caracteriza por la hi-

poplasia del puente y del cerebelo asociada a la degeneración de las motoneuronas del asta anterior de la médula espinal. **Caso clínico.** Una niña de 4 años con retraso psicomotor grave asociado a microcefalia, importante hipotonía generalizada, hipotrofia de las masas musculares, contracturas en las cuatro extremidades, ausencia de reflejos de estiramiento y epilepsia de comienzo en el período neonatal. La resonancia magnética (RM) cerebral evidenció una hipoplasia pontocerebelosa, el estudio electromiográfico mostró un trazado compatible con la neuropatía axonal y la biopsia de músculo deltoides, una atrofia muscular neurogénica. En el estudio de la CRM en homogenado muscular y fibroblastos cutáneos se detectaron unos valores del complejo IV en límite bajo de la normalidad. El estudio genético de atrofia muscular espinal resultó negativo. **Conclusiones.** El caso descrito podría encuadrarse dentro de la PCH1. El estudio de la CRM puede ser de interés en las PCH con el fin de esclarecer su papel en este trastorno.