

COMUNICACIONES ORALES

Neonatal

01.

ANGIOGLIOMA: CONVULSIONES EN EL PERÍODO NEONATAL TARDÍO

R.M. Arteaga Manjón-Cabeza

Neuropediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Introducción. Los angiogliomas son proliferaciones tumorales benignas cuyo sustrato anatomopatológico es una malformación vascular asociada a un glioma de bajo grado. La clínica es inespecífica y varía según la localización, predominando las convulsiones cuando el angioglioma se sitúa en el sector encefálico. Hay pocos tumores descritos, y no se encuentran en la bibliografía aportaciones en el período neonatal. **Caso clínico.** Recién nacido varón, sin antecedentes familiares ni personales, nacido de parto eutócico, Apgar 9/9. A los 27 días de vida presenta movimientos clónicos de hemicuero derecho y vómito proyectivo. Exploración intercrisis normal. Hemograma: hemoglobina 7 g/dL, hematocrito de 18,8%; resto normal. Coagulación y bioquímica normales. Líquido cefalorraquídeo xantocrómico, glucosa 44 mg/dL, proteínas 188 mg/dL, leucocitos 4/mm³ y hematíes 1.720/mm³; se trata con fenobarbital con mala respuesta clínica, siendo preciso asociar fenitoína para controlar el cuadro neurológico. Ecografía cerebral: hemorragia cerebral intraparenquimatosa occipital izquierda. Electroencefalograma: signos de irritación cerebral en área temporooccipital del hemisferio izquierdo. Las pruebas de neuroimagen confirman la existencia de una lesión expansiva con morfología y densidad abigarrada, hallazgos compatibles con tumor hemorrágico intraparenquimatoso occipital izquierdo, de probable origen glial. Se realiza exéresis tumoral y la biopsia de la masa extirpada revela el diagnóstico anatomopatológico de angioglioma. La evolución es favorable, persistiendo una leve hemiparesia derecha con desarrollo psicomotor normal. **Conclusiones.** Ante un cuadro convulsivo en el período neonatal, no explicable por infecciones y/o alteraciones metabólicas, se debe investigar esta posibilidad. Creemos que la localización y la extirpación precoz del tumor contribuyen al buen pronóstico.

02.

SÍNDROME DE KABUKI EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE HIPOTONÍA NEONATAL

S. Aguilera-Albesa^a, M.P. Botella-Astorqui^a, I. Ocio-Ocio^a,
C. Salado-Marín^b

^a Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Pediatría.
Hospital Txagorritxu. Vitoria.

Introducción. La hipotonía grave junto con dificultades de alimentación en el período neonatal requiere un diagnóstico diferencial amplio, incluyendo daño cerebral prenatal, perinatal, trastornos neuromusculares, metabólicos o diversos síndromes genéticos. **Caso clínico.** Lactante varón de 11 meses, hijo de pareja hispano-china, con hipotonía grave, reflejos conservados, y desarrollo psicomotor global correspondiente a 4 meses que mejora lentamente

con estimulación. Ante las dificultades de alimentación durante los primeros meses, requirió sonda nasogástrica. Asocia displasia congénita de caderas, coartación de aorta intervenida sin incidencias y reflujo gastroesofágico. Ha padecido varias infecciones respiratorias, una crisis febril y otra focal compleja reciente, con foco lento poscrítico temporal derecho. Destacan unos rasgos morfológicos peculiares que sugieren un síndrome de Kabuki: epicanto bilateral, eversion de porción externa de párpados inferiores, pestañas largas, orejas displásicas, nariz corta, filtro trapezoide, mamilas separadas y abultamiento de pulpejos de todos los dedos. Se han realizado estudios complementarios, con resultado normal: metabolismo, serologías, cariotipo, FISH (*fluorescent in situ hybridization*) DiGeorge, electrofisiología, y resonancia magnética (RM) cerebral. **Conclusiones.** El síndrome de Kabuki es una entidad con múltiples malformaciones y alteraciones sistémicas con un grado de afectación variable. La hipotonía con dificultad para la alimentación durante el período neonatal está presente en el 46-100% de los casos descritos. Mejora lentamente con estimulación, aunque durante su evolución aparecen dificultades de lenguaje, aprendizaje y retraso mental de forma casi invariable. Las biopsias musculares realizadas en otros casos son normales. Por ahora su diagnóstico es clínico, apoyado por los rasgos faciales y corporales característicos que debemos conocer para evitar exploraciones innecesarias.

03.

SIRINGOMIELIA SECUNDARIA A HIDROCEFALIA POSTHEMORRÁGICA EN UN RECIÉN NACIDO PRETÉRMINO

A. Camacho-Salas^a, O. García^a, R. Simón de las Heras^a,
F. Mateos-Beato^a, C. Orbea^b, A. Muñoz^c, J. Hinojosa^d

^a Neurología Infantil. ^b Neonatología. ^c Neuroradiología.

^d Neurocirugía Pediátrica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La hidrocefalia es una complicación conocida de la hemorragia intraventricular extensa del prematuro. En toda hidrocefalia el aumento de la presión intracraneal puede transmitirse al conducto ependimario y llegar a dilatarlo, originando una siringomielia. Se presenta el primer caso de siringomielia secundaria a hidrocefalia posthemorrágica en un recién nacido (RN) pretérmino. **Caso clínico.** RN prematuro de 29 semanas y 1.544 g de peso. Al tercer día de vida se le detecta una hemorragia intraventricular grado III, que se complica con hidrocefalia tetraventricular a los 20 días. Por este motivo, se implanta un reservorio ventricular para realizar evacuaciones seriadas de líquido cefalorraquídeo (LCR). En el día 33, tras haber transcurrido 4 horas desde la última punción evacuadora, el niño muestra ausencia de movimiento en el brazo izquierdo. La exploración neurológica pone de manifiesto una macrocefalia más una monoparesia flácida braquial izquierda de predominio distal (distal 0/5 y proximal 2/5), con arreflexia de esa extremidad y sin signo de Horner. El resto de la exploración es normal. Ante esta situación se realiza una resonancia magnética craneal y cervical que objetiva una hidrocefalia tetraventricular y una cavidad siringomielica en nivel C5-T1, sin malformación de Chiari ni patología de fosa posterior. A la semana se realiza una derivación ventriculoperitoneal y el niño empieza a recuperar progresivamente la movilidad del brazo, presentando a los 4 meses de evolución una leve paresia en la mano izquierda. **Conclusiones.** Este es un caso excepcional que ilustra una complicación que no

se había descrito hasta ahora en nacidos pretérmino con hidrocefalia posthemorrágica.

04.

PRONÓSTICO NEUROLÓGICO EN RECIÉN NACIDOS DE MUY BAJO PESO AL NACIMIENTO

A. González-Carretero ^a, A. Abril-Molina ^a, C. Robles-Vizcaíno ^b, A. Ruiz-Extremera ^c, A. Benítez-Feliponi ^b, M.T. Salvatierra-Cuenca ^b

^a Pediatría. ^b Unidad de Atención Temprana. ^c Unidad de Cuidados Intensivos Pediatría y Neonatal. Hospital Clínico San Cecilio. Granada.

Introducción. Actualmente nacen antes de la 37 semana de gestación del 8 al 10% de los recién nacidos (RN) vivos y por debajo de los 1.500 g el 1,5%. La supervivencia de estos niños ha aumentado incluso en los grupos de peso y edad estacional más bajos, lo que ha supuesto un incremento de las secuelas neurológicas. **Objetivos.** Conocer la morbilidad a los 2 años de edad de una cohorte de RN con peso inferior a 1.500 g. Pretendemos realizar una mejor aproximación al conocimiento de la evolución de estos niños para mejorar nuestra calidad asistencial y prevenir o minimizar sus secuelas. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo prospectivo en el que participan 123 pacientes nacidos entre enero de 2001 y abril de 2005 en nuestro hospital con un peso inferior a 1.500 g. Se hizo su seguimiento en la consulta de Neuropediatría durante un mínimo de 24 meses. Se estudiaron las diferentes morbilidades neurosensoriales: oftalmológicas, auditivas, motoras y coeficiente de desarrollo cognitivo. **Resultados.** De los 123 RN completaron el seguimiento el 87% de los pacientes incluidos inicialmente. No presentaron ningún tipo de secuelas neurosensoriales el 60%, secuelas leves el 15%, moderadas el 13,7% y graves el 11,3%. Se analizan los factores asociados a un peor pronóstico neurológico. **Conclusiones.** 1. Importancia de la identificación precoz de factores de mal pronóstico neurológico para la prevención y tratamiento temprano. 2. Destacar la relevancia de un adecuado seguimiento integrado para detectar estas alteraciones.

05.

ENCEFALOPATÍA HIPOXICOISQUÉMICA EN EL PERÍODO NEONATAL: NUESTRA CASUÍSTICA

S. Roper ^a, B. Carrero ^b, S. López ^b, N. Carmona ^b, S. Romero ^b, R. Duque ^b

Pediatría. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Tenerife.

Introducción. Para detectar el sufrimiento fetal agudo, término que se ha sustituido por el de riesgo de pérdida de bienestar fetal, disponemos del registro cardiotocográfico, del pH fetal, y de la presencia de líquido amniótico meconial. Hablamos de asfixia perinatal cuando hay un riesgo de pérdida de bienestar fetal, un Apgar bajo al nacimiento, signos de encefalopatía neonatal o disfunción de al menos un órgano. **Objetivos.** Estudio retrospectivo descriptivo de las encefalopatías hipoxicoisquémicas diagnosticadas en nuestro hospital desde 1996 al 2006. **Pacientes y métodos.** Se realizó una revisión retrospectiva de las historias clínicas de los niños diagnosticados de encefalopatías hipoxicoisquémicas (50) durante el período 1996-2006 en nuestro hospital, sometiendo los datos obtenidos a un análisis estadístico descriptivo simple. **Resultados.** El registro cardiotocográfico fue patológico en el 80%, líquido amniótico teñido: 60%. El pH de cordón: $7 \pm 0,18$. El 15%. El 60% de los pacientes presentaron crisis convulsivas: tónicas (25%), clónicas (15%), sutiles (6%) y mioclónicas (2%), clónicas + tónicas (6%), clónicas + sutiles (6%). El 65% presentaron electroencefalograma (EEG) patológico. Se detectaron hallazgos cerebrales ecográficos en un 65%: hiperecogenicidad difusa (20%), colapso ventricular (15%), hiperecogenicidad de los ganglios basales (10%). En el segui-

to posterior de estos niños se detectó trastornos motores (20%), retraso psicomotor (10%) y parálisis cerebral espástica tetrapléjica (5%). El porcentaje de fallecimientos fue del 5%. **Conclusiones.** A pesar de los avances en la monitorización fetal, la asfixia perinatal sigue siendo una causa importante de daño neurológico neonatal. La causa más frecuente de convulsiones neonatales es todavía la encefalopatía hipoxicoisquémica.

06.

PREVALENCIA DE PATOLOGÍA NEUROPEDIÁTRICA TRAS EL DIAGNÓSTICO DE HIPOTONÍA NEONATAL

P. Andreo ^a, F. Carratalá ^b, A. de La Morena ^a, K. Hervás ^a, V. Rocamora ^c

^a Pediatría. ^b Unidad de Neuropediatría. ^c Unidad Neonatal. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante.

Introducción. La relación del diagnóstico de hipotonía neonatal (HN) con el pronóstico neurológico a largo plazo, aunque establecido, es muy variable y depende de factores etiológicos de difícil identificación en los primeros meses de vida. **Objetivos.** Calcular el riesgo de presentar trastornos neurológicos mayores a medio plazo, tras el diagnóstico neonatal de hipotonía. **Pacientes y métodos.** Estudio simultáneo de cohortes, que se realiza sobre 19 pacientes ingresados en una unidad neonatal en un período de 4 años, diagnosticados de hipotonía, y 38 pacientes que ingresaron inmediatamente después de cada uno de los otros. Se efectúa seguimiento hasta la edad de 3 años y se registra la presencia de enfermedad neurológica (encefalopatías estáticas o evolutivas, epilepsia, retraso mental, aisladas o en combinación). **Resultados.** De los 19 pacientes con el diagnóstico de hipotonía, 5 habían presentado a los 3 años manifestaciones neurológicas mayores: encefalopatías (3 fallecidas, y 1 estática), y 1 caso de epilepsia parcial idiopática con antecedentes de síndrome de West ($n = 5$). De los 38 niños ingresados pero sin diagnóstico de HN, ninguno presentó a los 3 años un trastorno neurológico mayor. El riesgo de tener un trastorno neurológico mayor a los 3 años de vida entre los pacientes con antecedentes de HN fue 3,71 veces mayor que entre los que no tenían este antecedente —riesgo relativo (RR) = 3,71 (2,37 menor que RR menor que 5,81)—. **Conclusiones.** El neonato con el diagnóstico de hipotonía tiene casi cuatro veces más riesgo de padecer un trastorno neurológico grave tres años más tarde, que aquellos neonatos ingresados por razones diferentes en una unidad neonatal.

07.

CONVULSIONES NEONATALES. FACTORES DE RIESGO Y EVOLUCIÓN

F. Martín del Valle, P. de Castro, M. Hernando-Puente, M. Vázquez, M.C. Garzo

Neuropediatría. Hospital Maternoinfantil Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Las convulsiones neonatales son todavía una patología relativamente frecuente y preocupante en las unidades de cuidados intensivos neonatales, dado que puede ser la expresión de un problema neurológico grave. **Objetivos.** Valoración de los factores pronósticos de los neonatos afectados de convulsiones neonatales. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo descriptivo de los niños afectados de crisis convulsivas durante el período neonatal y que han sido controlados en la consulta de Neuropediatría durante al menos dos años. **Resultados.** Se analizaron 153 casos, de los cuales 101 eran varones. 52 tenían un peso al nacimiento menor de 1.500 g. El 52% requirieron intubación al nacimiento, el 18% tuvieron una puntuación en el test de Apgar menor o igual a 5 a los 5 minutos, y el 28% registró un pH en sangre de cordón menor de 7,10. La prin-

cipal etiología de las convulsiones fue la encefalopatía hipoxicoisquémica. A los 2 años el 12% tenían una afectación grave, el 22% moderada, el 30% leve y el 36% no presentaba secuelas. El 25% de los prematuros presentó afectación moderada-grave en el cociente de desarrollo, y el 42% en el cociente motor, frente al 18 y 31%, respectivamente, en los niños nacidos a término. La etiología y la necesidad de intubación en paritorio son los factores que más determinan la evolución. **Conclusiones.** Las convulsiones neonatales son una causa frecuente de consulta en Neuropediatría. La encefalopatía hipoxicoisquémica todavía es la etiología más frecuente. La evolución de estos niños es muy variable, presentando con mayor frecuencia secuelas motoras que intelectuales.

08.

SEGUIMIENTO A LOS TRES AÑOS DE NEONATOS CON ALTO RIESGO NEUROSENSORIAL

B. Blanco-Martínez ^a, M. Madruga-Garrido ^a, B. Muñoz-Cabello ^b, M. Villarín-Andreu ^c, M. Barbancho-Morant ^c, E. Padilla-Muñoz ^c, D. Lanzarote-Fernández ^c, M. Rufo-Campos ^b, I. Gómez de Terreros ^c

^a Neurología. ^b Neurología Infantil. ^c Pediatría.

Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Desde los 3 años se pueden identificar factores pronósticos tempranos del desarrollo en niños de alto riesgo neurosensorial que permitan planificar su futuro escolar. Su seguimiento durante la etapa preescolar debería ser objetivo prioritario. **Objetivos.** Presentar los resultados iniciales del seguimiento neurológico y psicológico protocolizado (de 3-5 años) en niños de alto riesgo neurosensorial. **Pacientes y métodos.** Se evalúan 37 niños de 3 años que ingresaron en la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI)-Neonatal de nuestro hospital durante 2002-2003 con los diagnósticos de prematuridad o asfixia neonatal. Realizamos exploración neurológica y se administró el inventario de desarrollo Battelle (IDB). **Resultados.** A los 3 años el 72% de los niños no presentaban ningún síntoma neurológico, 19% mostraba trastornos del tono muscular, 8% tenía déficit sensorial y 8% trastorno del lenguaje (66% con déficit sensorial). Estas secuelas menores detectadas no afectan al nivel de desarrollo alcanzado, ya que el grupo presenta valores medios acordes a su edad en todas las áreas evaluadas (IDB). De las variables estudiadas sólo se encontró relación entre las convulsiones neonatales y la presencia de trastorno del lenguaje a los 3 años. **Conclusiones.** Una mayoría de los niños estudiados (72%) no presentan alteraciones en el examen neurológico, y ninguno muestra alteraciones en el nivel de desarrollo alcanzado, siendo posible que una intervención precoz ante mínimos signos de alarma haya podido evitar alteraciones en dicho nivel de desarrollo. Es preciso prolongar el estudio a los 4 y 5 años para sacar conclusiones a medio plazo y poder comparar con grupos de niños control.

Genética

09.

REORDENAMIENTOS SUBTELOMÉRICOS Y RETRASO MENTAL

D. Velasco-Sánchez ^a, E. Gean-Molins ^b, M.D.P. Poo-Arguelles ^c, V. Catalá-Cahis ^d

^a Neurología Pediátrica. ^b Genética Clínica. ^c Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. ^d Prenatal Genetics. Barcelona.

Introducción. La incidencia de retraso mental asociado o no a malformaciones congénitas se presenta en 2-3% de los recién nacidos

vivos; el 40% de ellos sin diagnóstico etiológico. Cuando el estudio dismorfológico no es concluyente y se han descartado las anomalías cromosómicas y el síndrome de cromosoma X frágil, hay que pensar en la existencia del reordenamiento subtelomérico (RSS). Su frecuencia en pacientes con retraso varía según las series publicadas, entre 6,5 y 7,4%. Se presentan tres casos de RSS diagnosticados en nuestro hospital. **Caso clínico.** Caso 1: paciente de 3 años con microcefalia, hirsutismo generalizado y retraso psicomotor grave. Cariotipo 46,XX. Patrón de metilación 15q11-q13: herencia biparental normal. FISH (del inglés *fluorescent in situ hybridization*) bandas subteloméricas: delección 1p36. Caso 2: paciente de 13 años. Antecedentes personales: retraso de crecimiento y pubertad adelantada. Cuadro clínico: estenosis pulmonar periférica, sordera neurosensorial y retraso cognitivo leve. Facies triangular con ojos hundidos. Cariotipo. 46,XX. FISH bandas subteloméricas: delección 1p36. Caso 3: paciente de 4 años. Cuadro clínico: microcefalia y retraso psicomotor. Facies con ligera asimetría, cresta frontal y labio superior fino. Cariotipo: 46,XX. FISH bandas subteloméricas: monosomía 13 qtel, trisomía 14 qtel. **Conclusiones.** En pacientes con retraso mental en los que se han descartado las entidades más frecuentes es importante estudiar los RSS mediante técnicas de FISH o MLPA (*multiplex ligation-dependent probe amplification*). Estos estudios son costosos y pueden presentar dificultades de interpretación. En la actualidad no están justificados en todos los pacientes con retraso mental idiopático. Se recomienda una selección clínica de los pacientes que se estudian (Checklist, De Vries, 2001) para optimizar los resultados.

010.

CASUÍSTICA Y CARACTERÍSTICAS DIAGNÓSTICAS DEL SÍNDROME X FRÁGIL EN NUESTRO MEDIO

C. Sierra-Corcoles ^a, R. Parrilla-Muñoz ^a, MC. Martínez-Padilla ^b, I. Leiva-Gea ^b, J.C. Salazar-Quero ^b, J. de la Cruz-Moreno ^b

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

Hospital Universitario Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. El conocimiento del fenotipo cognitivoconductual síndrome X frágil (SXF) ha sido básico para el diagnóstico precoz. La prevalencia estimada no se corresponde con la realidad clínica. Es difícil el diagnóstico de caso índice en niñas. El número de diagnósticos genéticos positivos es escaso con respecto a los esperados por la clínica. **Objetivos.** Revisión del SXF en nuestro medio. **Pacientes y métodos.** Análisis SXF en 15 años. Períodos (1991-1997) (1998-2005) menores 14 años (110.092). Sexo, edad de 1.ª consulta, motivo, edad media diagnóstica, intervalo 1.ª consulta-diagnóstico, n.º de pruebas genéticas, relación positivos/negativos, diagnóstico clínico, características de portadores, patologías asociadas. Test exacto de Fisher, pruebas Mann-Whitney. **Resultados.** Del total de niños menores 14 años, 7.350, se realizó genética de SXF en 255 (3,5%). Positivos 6,66%, ambos sexos. Niños 7,73%, niñas 0,0%. Genética solicitada/resultados positivos niños 71/11 (15,49%), con 64,7% diagnosticados en el primer período frente a 149/6 (4,03%) en el 2.º período, con 35,3% diagnosticados, $p = 0,0054$. Fenotipo somático/cognitivoconductual SXF, retraso motor, trastorno de lenguaje (100%), retraso mental (88,2%), antecedentes SXF (35,3%), retraso mental familiar (64,7%). Edad media 1.ª consulta/primer período 4,9 años y segundo 1,5 años. Edad media al diagnóstico primer período 6,36 años y 2.º período 1,5 años, con intervalo 1.ª consulta/diagnóstico de 2,27 y 0,0 años, respectivamente, $p = 0,0015$. Epilepsia 41,2%, autismo 29,4%, alteración electroencefalograma (EEG) 64,7%. Portadoras trastorno variable cognitivo/conductual 100%. **Conclusiones.** Diagnóstico precoz, rápido, mayor número de pruebas realizadas, menor número de diagnósticos, ninguno en niña. Disparidad entre el diagnóstico clínico y el genético. Quedan muchos aspectos del SXF desconocidos con relación al fenotipo/genotipo.

O11.**SÍNDROME DE BANNAYAN Y MUTACIÓN EN EL GEN *PTEN*. APORTACION DE TRES NUEVOS PACIENTES**

C. Gómez-Lado ^a, J. Eiris-Puñal ^a, A. Vega-Gliemmo ^b,
M. Bouzón-Alejandro ^a, N. Carreira-Sande ^a, M. Castro-Gago ^a
^a Neurología Pediátrica. ^b Medicina Molecular.

Complejo Hospitalario Universitario. Santiago de Compostela.

Introducción. El síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (SBRR) se caracteriza por la asociación de macrocefalia y lesiones hamartomatosas, principalmente lipomas, hemangiomas y pólipos intestinales. Aproximadamente en la mitad de los pacientes se describe hipotonía y retraso mental en grado variable. Sigue un patrón de herencia autosómico dominante y en el 65% de los casos se identifican mutaciones germinales en el gen supresor tumoral *PTEN*. **Objetivos.** Se describen tres pacientes con el diagnóstico de SBRR en los que se identificó una mutación en el gen *PTEN*. **Pacientes y métodos.** El intervalo de edad de diagnóstico osciló entre los 23 meses y los 4 años. Dos de los pacientes fueron remitidos por retraso psicomotor y otro por macrocefalia. Todos desarrollaron lipomas subcutáneos múltiples antes de los 2 años. Uno de los pacientes desarrolló una lipomatosis intraperitoneal y otro una poliposis intestinal y nódulos tiroideos. Se demostraron tres mutaciones diferentes en los exones 6 y 7 en el gen *PTEN*. **Conclusiones.** La asociación de macrocefalia y hamartomas debe inducir la sospecha clínica de esta entidad. El estudio genético puede contribuir a la confirmación diagnóstica de algunos pacientes y es especialmente importante la detección de familiares con mutaciones en el gen *PTEN* debido a la predisposición a padecer neoplasias malignas.

O12.**ENFERMEDAD DE DANON ASOCIADA A UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN *LAMP2***

C. Gómez-Lado ^a, A. Viso-Lorenzo ^b, S. Teixeira-Bautista ^c,
S. Miranda-Ponte ^c, C. Navarro Fernández-Balbuena ^c,
J. Eiris-Puñal ^d, M. Castro-Gago ^d

^a Neurología Pediátrica. Complejo Universitario. ^b Pediatría. Hospital Cristal Piñor. Ourense. ^c Anatomía Patológica. Hospital Meixoeiro. Vigo. ^d Neurología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario.

Introducción. La enfermedad de Danon o miopatía vacuolar autofágica con miocardiopatía y retraso mental es un proceso multisistémico secundario a una deficiencia en una proteína de la membrana lisosómica denominada *LAMP2*, cuyo gen está situado en el cromosoma Xq24. **Objetivos.** Comunicar un niño de 13 años de edad con esta entidad debida a una nueva mutación en el correspondiente gen. **Pacientes y métodos.** Niño de 13 años de edad con macrosomía, torpeza motora, ligera debilidad de las extremidades inferiores, atrofia peronea bilateral con pies cavo-valgos, Gowers positivo, hiperlordosis lumbar, dificultad escolar para el aprendizaje, aumento sérico de la creatinina (CK), transaminasa glutámico oxalacética (GOT), transaminasa glutámico pirúvica (GPT) y lactatodeshidrogenasa (LDH), electromiografía con patrón miopático, patrón electrocardiográfico compatible con el síndrome de Wolf-Parkinson-White. Su madre y la abuela materna fallecieron de un proceso cardíaco a los 35 y 45 años, respectivamente. **Resultados.** En el examen histológico de la biopsia muscular se observó la existencia de una miopatía vacuolar. Mediante inmunomarcaje se demostró la ausencia muscular de la proteína *LAMP2*. En el estudio genético molecular del gen *LAMP2* se observó la inserción de una citosina en el nucleótido 1074, situado en el exón 8 del citado gen. **Conclusiones.** Esta posibilidad diagnóstica debe tenerse presente ante un niño con debilidad muscular asociada a participación cardíaca y a un retraso mental habitualmente de grado leve. Para su confirma-

ción diagnóstica es fundamental determinar la proteína *LAMP2* y realizar el correspondiente estudio genético molecular.

O13.**DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA GRAVE DE LA INFANCIA**

P. Gómez-Garre ^a, E. Aller-Arranz ^a, C. Almaraz-Pro ^a,
J.J. García-Peñas ^a, A. Martínez-Bermejo ^a, J. Pérez-Pérez ^b,
M. De Vicente-García ^c, J.M. Serratosa ^a

^a Neurología. Fundación Jiménez Díaz. ^b Segugen. Madrid.

Introducción. La epilepsia mioclónica grave de la infancia (EMGI), o síndrome de Dravet, es una encefalopatía epiléptica asociada a farmacorresistencia y deterioro neurológico, que se ha relacionado con variaciones en los genes *SCN1A* y *GABRG2*. Con el fin de realizar un diagnóstico precoz que permita iniciar un tratamiento más efectivo, hemos desarrollado una plataforma para la detección rápida de mutaciones y deleciones en estos genes. **Objetivos.** Validar una plataforma diagnóstica para el cribado de mutaciones en los genes relacionados con EMGI, *SCN1A* y *GABRG2*. **Pacientes y métodos.** Utilización de técnicas de resecuenciación y MLPA (del inglés *multiplex ligation-dependent probe amplification*) en nueve pacientes con fenotipo de EMGI y en tres controles. **Resultados.** Se han encontrado variaciones susceptibles de ser las responsables de la enfermedad en seis pacientes. Todas estas variaciones se encontraban en el gen *SCN1A* y no se han descrito con anterioridad e incluyen: dos mutaciones que dan lugar a un cambio en la fase de lectura, tres producen un cambio de aminoácido, una es una deleción de tres nucleótidos que elimina un aminoácido, y otra es una deleción que afectaba a los 11 últimos exones del gen *SCN1A*. También encontramos un polimorfismo en la secuencia codificante del exón 3 en uno de los pacientes. **Conclusiones.** Hemos desarrollado una plataforma de diagnóstico genético para pacientes con fenotipo EMGI que ha demostrado ser eficiente y rápida en la búsqueda de mutaciones asociadas a este síndrome. Esta plataforma constituye una herramienta eficaz para facilitar el trabajo del clínico, permitiendo un diagnóstico más preciso de esta grave enfermedad.

O14.**ATAXIA CEREBELOSA DE NORMAN Y ATAXIA CEREBELOSA DE JAEKEN. UNA MISMA ENTIDAD...?**

C. Sierra-Corcoles ^a, R. Parrilla-Muñoz ^a, M.C. Martínez-Padilla ^b,
L. Millán-Miralles ^b, E. Quintana-Campos ^c, P. Briones-Godino ^c,
J. de la Cruz-Moreno ^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital Universitario Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén. ^c Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona.

Introducción. La enfermedad de Norman-Jaeken es la denominación propuesta por Pascual-Castroviejo para definir una entidad que engloba la ataxia cerebelosa de Norman y el trastorno congénito en la glicosilación de proteínas tipo Ia (CDG Ia) o síndrome de Jaeken; este último constituye la base bioquímica de los cambios histológicos en el cerebelo de la ataxia de Norman. El estudio de dos hermanos sobre la base de criterios neuroradiológicos, clínicos y evolutivos nos llevó al diagnóstico de síndrome de Norman. Cuando se empezó a relacionar dichas entidades, nos indujo a la investigación de CDG Ia, confirmándose la alteración. **Caso clínico.** Dos hermanos, niña de 13 años y niño de 9, hijos de español y rusa. Estudiados por desfase en el neurodesarrollo, hipotonía, ataxia no progresiva, microcefalia, retraso de lenguaje, disartria y estrabismo, resonancia magnética de imagen (RMI) con hipoplasia global cerebelosa, siendo más grave en vermis y 2/3 inferiores de hemisferios cerebelosos con afectación importante de la corteza.

Constatadas en edades tempranas, en controles posteriores aumentan leve de la atrofia. Actualmente bipedestación y marcha con puntos de apoyo, síndrome cerebeloso y bradipsiquia. Déficit de antitrombina, proteína C, S y factor XI. Hipogonadotrofismo hipergonadotrófico (la niña), disminución de la conducción motora y sensitiva leve. Isoelectroenfoque de transferrina sérica y fosfomanomutasa indicativos de CDG Ia, confirmando por genética molecular la mutación heterocigota *R123Q*, *IF183S*, en el cromosoma 16p13. **Conclusiones.** Aportamos dos nuevos casos que apoyan la hipótesis que la ataxia congénita de Norman y la de Jaeken constituyen una misma entidad patológica. Enfermedad de Norman-Jaeken.

015.

NEUROPATÍA TOMACULAR: UNA ENTIDAD DE BASE GENÉTICA

R. Villares-Alonso ^a, O. García-Campos ^a, A. Camacho-Salas ^a, R. Simón de las Heras ^a, J. Torres-Mohedas ^b

^a Neuropediatría. Hospital Doce de Octubre. Madrid. ^b Neuropediatría. Hospital de Móstoles. Móstoles, Madrid.

Introducción. La neuropatía tomacular, también llamada neuropatía por presión, es una trastorno hereditario autosómico dominante asociado con la delección del gen *PMP-22* localizado en el cromosoma 17. Cursa con tendencia a desarrollar neuropatías por presión o traumatismos mínimos. Presentamos tres casos clínicos de neuropatía tomacular con genética positiva en la familia. **Caso clínico.** Niña de 11 años, que se levanta una mañana con sensación de acorchamiento y pérdida moderada de la extensión de los dedos de la mano izquierda, que persistió dos meses con recuperación posterior. Electromiograma (EMG): polineuropatía leve desmielinizante con disminución de la velocidad de conducción motora y sensorial. Antecedentes familiares: el padre tuvo dos episodios similares en la infancia. Estudio genético: padre y paciente portadores de la delección del gen *PMP-22*. Niño de 14 años que, en un período de tiempo de dos meses, presenta dos episodios similares de incapacidad para la dorsiflexión del pie. EMG: polineuropatía desmielinizante con lesión del nervio ciático popliteo externo. Estudio genético: padre y paciente portadores de delección del gen *PMP-22*. Niño de 5 años que muestra parálisis radial tras mínimo traumatismo. EMG: polineuropatía desmielinizante con disminución de la velocidad de conducción motora y sensorial. Estudio genético positivo para neuropatía tomacular en paciente y varios familiares por rama materna. **Conclusiones.** Se debe sospechar una neuropatía tomacular ante cualquier mononeuropatía en la infancia y practicar estudio genético en el paciente y la familia.

016.

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS SEXUALES EN PACIENTES CON DÉFICIT COGNITIVOS

V. Delgadillo-Chilavert ^a, C. Boix ^a, R. Colomé ^a, J. Rodríguez ^a, L. Aquino ^a, A. Sans ^a, C. Serra ^b

^a Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^b Pediatría. Hospital Clínic de Girona Josep Trueta. Girona.

Introducción. Se estima que uno de cada 500-1.000 recién nacidos tienen algún tipo de anomalía cromosómica sexual, con un riesgo de retraso mental 5-20 veces mayor que la población general. Las anomalías con mayor prevalencia son: síndrome de Klinefelter 47 XXY y sus variantes; síndrome de Turner 45 X, 47 XYY y formas de mosaicismo. En general, se diagnostican tardíamente por trastornos pondoestaturales, hormonales como hipogonadismo, infertilidad o dificultades neurocognitivas. El objetivo es revisar la presentación clínica de un grupo de cinco pacientes varones con cromosomopatías sexuales. **Caso clínico.** Se describen cinco obser-

vaciones que consultan a Neuropediatría por: trastornos de aprendizaje en cuatro pacientes y retraso del desarrollo desde el 1.º año en uno. El resultado de la valoración clínica indicó la práctica de exámenes complementarios. Los resultados obtenidos en el cariotipo: tres casos de síndrome de Klinefelter 47XXY, dos 48XXYY y otros dos de síndrome de Y supernumerario 47XYY, predominando en este último los trastornos conductuales. Una de las observaciones de síndrome de Klinefelter (48XXYY) presentó, además de la clínica cognitiva/conductual, un teratoma mediastínico. Todos los pacientes descritos tenían un desarrollo pondoestatural por encima de +3 desviación estándar (DE). Los exámenes neurocognitivos revelaron rendimiento cognitivo global en la franja límite o deficiencia leve con perfiles heterogéneos, con un predominio de afectación de funciones lingüísticas. **Conclusiones.** Se destaca el rendimiento del cariotipo entre los exámenes complementarios utilizados habitualmente para el estudio del déficit cognitivo. Hay que considerar las cromosomopatías sexuales en varones con dificultades de aprendizaje y conducta e hipercrecimiento.

Neuroconducta

017.

RELACIÓN ENTRE LA PRESENCIA DE RETRASO MENTAL E ISOFORMAS DE LA DISTROFINA EN NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

I. Martí-Carrera ^a, A. Sistiaga ^d, M. Goikoetxea ^e, R. Gaztañaga ^b, J. García ^b, J.M. Prats-Viñas ^f, A. López de Munain ^c

^a Pediatría. ^b Neuropediatría. ^c Neurología. Hospital Donostia. Donostia. ^d Neuropsicología. ^e Genética. Fundación Ilundai. Ilundain, Navarra. ^f Neuropediatría. Hospital de Cruces. Baracaldo, Vizcaya.

Introducción y objetivos. Estudiar el perfil cognitivo en niños con distrofia muscular de Duchenne (DMD) y valorar la correlación de éste con el número de isoformas de la distrofina afectadas según la localización de la mutación en el gen *dmd*. **Pacientes y métodos.** De 17 pacientes diagnosticados de DMD, se seleccionaron aquellos con edades entre 7 y 16 años. Fueron estudiados desde el punto de vista médico, neuropsicológico y genético. **Resultados.** Se estudiaron 11 niños (edad media: 10 años). 10/11 presentaban una delección del gen *dmd* y 1/11 una mutación puntual. Todos excepto 1 caso rompían el cuadro de lectura. Según la localización de la mutación, en 2/11 casos ésta afectaba únicamente a las isoformas de talla completa (dp427); en 4/11 a las isoformas dp427 y dp260 y en 5/11 a las isoformas dp427, dp260 y dp140. En el momento del estudio, 5 estaban tomando corticoides. La exploración neuropsicológica muestra el siguiente patrón: velocidad de procesamiento < memoria de trabajo < comprensión verbal < razonamiento perceptivo. 3/11 presentan retraso mental –coeficiente intelectual (CI) ≤ 70–. El análisis de asociación entre el lugar de la mutación y el CI muestra una correlación inversa entre el número de isoformas afectadas y el CI. Los niños en tratamiento con corticoides no presentan un rendimiento inferior. Los pacientes mayores parecen tener un menor rendimiento en la velocidad de procesamiento de la información. **Conclusiones.** El retraso mental es más frecuente en aquellos casos con mutaciones en la región distal del gen, probablemente por la afectación de un mayor número de isoformas con presencia cerebral.

O18.**EL CUESTIONARIO DE COMUNICACIÓN CCC COMO MEDIDA ÚTIL DEL USO PRAGMÁTICO DEL LENGUAJE**N. Crespo-Eguílaz^a, J. Narbona^b^a Unidad de Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra.^b Unidad de Neuropediatría. Universidad de Navarra. Pamplona.

Introducción. Se pretende demostrar que el cuestionario de comunicación CCC (*Children's Communication Checklist*) (Bishop, 1998) es una prueba útil para la valoración del uso contextualizado del lenguaje en una muestra de sujetos castellano hablantes. **Caso clínico.** La muestra clínica está formada por 226 niños –de edades comprendidas entre los 6 y 12 años– afectos de trastorno específico del lenguaje ($n = 86$); trastorno por déficit de atención ($n = 70$) y trastorno de aprendizaje no-verbal o procedimental ($n = 70$). Todos tienen un cociente intelectual (CI) normal (CI medio: 90). Se realiza el cuestionario CCC a los padres de todos los componentes de la muestra y se comparan los resultados obtenidos en cada grupo con un grupo control formado por 32 sujetos del mismo intervalo de edad. Se realiza un análisis multivariante discriminante. **Conclusiones.** Este cuestionario permite discriminar a los niños con problemas específicos en el uso del lenguaje de los que presentan afectación en la dimensión formal del lenguaje. Por otra parte, facilita el establecimiento de subgrupos dentro de los niños con dificultades en el uso pragmático del lenguaje.

O19.**ESTUDIO DIAGNÓSTICO EN NIÑOS VALORADOS POR RETRASO PSICOMOTOR EN UNA UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA: PERÍODO 1999-2003**R. Cabrerizo de Diago^a, A. García-Oguiza^b, Z. Galve-Pradel^b, R. Pinillos-Pisón^b, M. Pascual-Sánchez^b, B. Sebastián-Torres^b, R. Pérez-Delgado^b, J.L. Peña-Segura^b, J. López-Pisón^b^a CDIAT. Fundación Atención Temprana. Fundación Down. DFA.^b Unidad de Neuropediatría. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El retraso psicomotor es motivo de estudio frecuente en las consultas de Neuropediatría. **Pacientes y métodos.** Estudio de exploraciones complementarias realizadas y de diagnósticos funcionales en los niños valorados por retraso psicomotor en una unidad de Neuropediatría, durante un período de 5 años, menores de 4 años al iniciarse el estudio, excluidos los fallecimientos y los de fuera de la comunidad autónoma. **Resultados.** Destacamos: en un 18% de los 185 pacientes no se realizó ninguna exploración complementaria; el alto porcentaje de pacientes en los que las pruebas realizadas fueron normales y que aquellos con exploraciones con valor diagnóstico presentaban una historia clínica y/o hallazgos en la exploración compatibles con lo encontrado: 1 hipotiroidismo, 1 alteración de enzimas musculares y biopsia muscular patológica en 1 caso de enfermedad de Duchenne, 12 con hallazgos en neuroimagen, 6 con estudio genético alterado (2 casos de atrofia espinal, 2 de hipoacusia no sindrómica, 1 síndrome de Angelman y 1 síndrome de William-Beuren) y 1 caso con fondo de ojo alterado sugestivo de retinopatía del prematuro. Los diagnósticos funcionales fueron: normalidad/retraso madurativo en 48,6%, afectación motora exclusiva –parálisis cerebral infantil (PCI) o trastorno motor no cerebral– en 6,5%, afectación cognitiva con o sin trastorno motor en 32,5% y trastornos del espectro autista y otros trastornos del comportamiento en 12,5%. **Conclusiones.** Las exploraciones complementarias raramente establecen diagnósticos previamente no sospechados. Destacamos la importancia de los diagnósticos funcionales, fundamentalmente para la intervención en atención temprana de los niños con retraso psicomotor.

O20.**ESTILO DE APRENDIZAJE PREESCOLAR EN EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD (I): DESARROLLO**M.D.P. Martín-Tamayo Blázquez^a, C. Cáceres-Marzal^a, J. Vaquerizo-Madrid^b^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de TDAH. Hospital Universitario

Materno-Infantil Badajoz. Centro CADAN Atención al Neurodesarrollo. Badajoz.

Introducción. Las ‘dificultades tempranas del aprendizaje’ (DTA) tienen una prevalencia estimada del 1-3%, siendo más frecuentes entre los niños con trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). **Objetivos.** Determinar los marcadores del neurodesarrollo que definan si existe un estilo de aprendizaje preescolar (EAP) propio del TDAH. **Pacientes y métodos.** Muestra de casos TDAH ($n = 108$). Niños = 84 (77,7%), niñas = 24 (22,2%). Relación 3,5/1; edad media: 9,75 años. Edad de consulta: < 7 años (total 31,5%/niños 29,8%/niñas 37,5%), entre 8-14 (total 58,3%) y > 14 años (total 10,2%). Todos los casos son 1.ª visita: entrevista estructurada y criterios DSM (del inglés *diagnostic and statistical manual of mental disorders*)-IV –ADHD-RS (del inglés *attention-deficit/hyperactivity disorders-ratins scales*)–. **Resultados.** No hubo datos pre o perinatales de interés. Desarrollo psicomotor lento o retrasado: 21,2%. Retraso del lenguaje: 28,7%. Retraso motricidad fina: 12%. Marcadores precoces del juego: 82,4%. Marcadores DTA: dificultades para el aprendizaje de las letras y números, motricidad fina y dibujo de la figura humana (40,74, 29,62 y 15,74%, respectivamente; y en el 64,5, 41,9 y 25,8% cuando había retraso del lenguaje). **Conclusiones.** La edad de consulta por TDAH es cada vez más temprana e imprime una predisposición para aprender. Nuestra experiencia refleja que las DTA son un marcador del neurodesarrollo precoz en niños TDAH y que éstos tienen un EAP predecible y determinante. El estilo de juego disruptivo y el retraso del lenguaje les predispone a desarrollarlo. Se presentan los resultados de este estudio basado en un modelo de entrevista clínica estructurada de desarrollo propio.

O21.**ESTILO DE APRENDIZAJE PREESCOLAR EN EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD (Y II): TEMPERAMENTO**M.D.P. Martín-Tamayo Blázquez^a, N. Bejarano^a, C. Cáceres-Marzal^a, J. Vaquerizo-Madrid^b^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de TDAH. Hospital Universitario

Materno-Infantil Badajoz. Centro CADAN Atención al Neurodesarrollo. Badajoz.

Introducción. Los niños con temperamento difícil (TD) tienen dificultades para controlar las emociones, rigidez cognitiva y episodios de ‘explosión’ desmesurados. Este patrón del desarrollo es más prevalente en el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), aunque su interpretación no siempre es correcta. **Objetivos.** Nuestro objetivo es investigar el TD propio del TDAH, diferenciarlo del transitorio y ‘fisiológico’, y del trastorno oposicionista desafiante (TOD). Nos preguntamos si es una fase evolutiva de ciertos casos de TDAH y un rasgo de su particular estilo de aprendizaje preescolar (EAP). **Pacientes y métodos.** $N = 108$ casos de TDAH. La entrevista incluye ocho elementos dentro del bloque 2 que definen el comportamiento explosivo y la conducta desafiante. **Resultados.** Distribución casos TDAH por subtipos: TDAH-da (subtipo con predominio del déficit de atención) (total 20,4%/niños 21,4%/niñas 16,7%), TDAH-c (combinado) (total 50,9%/niños 47,6%/niñas 62,5%), otros (total 9,3%/niños 9,5%/niñas 8,3%). TD aislado (total 11,1%), TOD aislado (total 13%); TD + TOD (total 52,8%/TDAH-da 36,4%/TDAH-c 60%). **Conclusiones.** El concepto actual de aprendizaje incluye el desarrollo de competencias so-

ciales. El TD ha de considerarse, por tanto, entre sus trastornos. En el TOD, por el contrario, las conductas son planificadas y su actitud desafiante. En nuestra opinión, el TD es un rasgo evolutivo, una manifestación del TDAH durante la etapa preescolar que define el aspecto social del EAP, a diferencia del TOD, que debe considerarse una verdadera comorbilidad. En el primer caso el RL tiene un papel fisiopatológico muy claro, que no influye en los niños con comorbilidad psiquiátrica de la conducta.

022.

LA 'PEQUEÑA FÁBRICA DE CUENTOS' (LPFC) COMO INSTRUMENTO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO EN EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD

J. Vaquerizo-Madrid ^a, B. Gallardo-Pauls ^b, C. Cáceres-Marzal ^c, A. Puertas-Cid ^d, F. Estévez-Díaz ^d

^a Unidad de TDAH. Centro Cadan de Atención al Neurodesarrollo.

Unidad de Neuropediatría del HUMI de Badajoz. ^b Departamento de Teoría de los Lenguajes. Facultad de Filología, Traducción y Comunicación. Universitat de València. Valencia. ^c Unidad de Neuropediatría. HUMI Badajoz.

^d Centro Cadan de Atención al Neurodesarrollo. Badajoz.

Introducción. La pequeña fábrica de cuentos (LPFC) es un taller literario para construir cuentos por escrito. Nuestro grupo la emplea en un proyecto más ambicioso de diseño de 'etograma' para trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) —a través de la narrativa se investiga la disfunción ejecutiva— y como parte de un programa de entrenamiento lector. **Objetivos.** Se presentan los primeros datos de esta propuesta de modelo. **Pacientes y métodos.** LPFC se construye mediante una tabla blanca (100 × 70 cm) y siete discos (18 cm). Cada uno representa un elemento del cuento: personajes, objetos y situaciones con ocho paradigmas distintos. El niño, a modo de ruleta, elige la estructura básica del cuento que debe redactar. La sesión se graba en vídeo. Se analizan 25 textos de niños TDAH-combinado de 6-11 años (narraciones escritas planificadas, relatos orales, narraciones orales espontáneas de libros o películas). **Resultados.** A partir de las narraciones elaboradas es posible investigar los niveles narrativo, descriptivo y evaluativo, completando el esquema cognitivo que supone la superestructura del texto con otras categorías (personajes, etc.). Se comprueba el déficit en los niños TDAH en la gestión de las informaciones que proporcionan los datos indispensables para la coherencia global de la historia. **Conclusiones.** Observamos, en definitiva, que la elaboración de textos narrativos por niños TDAH puede emplearse como índice válido para la evaluación pragmática de estos hablantes, y consideramos que LPFC puede ser útil tanto para la evaluación complementaria de los niños con TDAH en el proceso diagnóstico, como una excelente herramienta terapéutica del programa de entrenamiento lector.

023.

FORMAS SINTOMÁTICAS EN EL TDAH. ESTUDIO PROSPECTIVO DE 250 CASOS

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

^a Neuropediatría. Hospital La Zarzuela. Madrid. ^b Pediatría. Atención Primaria. ^c Neuropediatría. Hospital Guadalajara. Guadalajara.

Introducción. El trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) es un trastorno de origen eminentemente genético, aunque puede ser secundario a patologías específicas con participación neurológica. **Objetivos.** Estudiar patologías con participación neurológica (trastornos neurogenéticos, malformativos, etc.) que puedan estar presentes en pacientes con TDAH. **Pacientes y métodos.** Estudio prospectivo de 250 pacientes diagnosticados de TDAH,

que acudieron a la consulta por este motivo. Fueron estudiados con el propósito de conocer causas que puedan estar relacionadas con su origen. Aportamos características neurofisiológicas —electroencefalograma (EEG)— y cognitivas diferenciales —WISC-R (*Wechsler Intelligence Scale for Children-reviewed*). **Resultados.** El 33% de los casos eran formas presumiblemente sintomáticas. El origen más frecuentemente atribuible fue el prenatal (79%), seguido por el perinatal y el posnatal. Los paroxismos en el EEG fueron más frecuentes en las formas sintomáticas ($p < 0,05$). No se observaron diferencias significativas en el cociente intelectual (CI), aunque el subtest de dígitos fue significativamente inferior en las formas sintomáticas. La respuesta al tratamiento farmacológico no difirió respecto a las formas no sintomáticas. **Conclusiones.** En el contexto diagnóstico del TDAH pueden existir diferentes cuadros con participación neurológica, que deben ser filiados adecuadamente.

024.

RELACIÓN ENTRE EL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD Y LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO. RESULTADO DE UN ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO EN LA POBLACIÓN ESCOLAR DE LA CIUDAD DE GANDÍA

M. Tomás Vila ^a, A. Miralles Torres ^b, B. Beseler Soto ^a, M. Revert Gomar ^a, M.J. Sala Langa ^a, A.I. Uribe Larrea Sierra ^a

^a Servicio de Pediatría. Hospital Francesc de Borja.

^b Centro de Salud de Beniopa. Gandía.

Introducción. Uno de los aspectos claves del tratamiento de los niños con trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) es la valoración de la comorbilidad que dicho trastorno presenta. Uno de los trastornos comórbidos que se asocia con más frecuencia es la alteración del sueño. **Objetivo.** Conocer la frecuencia con la que se presentan los trastornos del sueño en la población afecta de TDAH. **Sujetos y métodos.** Se utilizó la versión española del *Pediatric Sleep Questionnaire*, que se distribuyó entre una muestra representativa de la población de estudiantes de la ciudad de Gandía. **Resultados.** Contestaron la encuesta un total de 887 sujetos (68% de respondedores). Las alteraciones del sueño que se asocian de forma clara con las tres variables del TDAH estudiadas son: ronquido (roncar más de la mitad de la noche), enuresis, trastornos del movimiento rítmico, presentar más de dos despertares nocturnos y resistencia a acostarse. Se relacionan únicamente con alguna de las tres variables estudiadas los trastornos del movimiento respiratorio relacionado con el sueño, bruxismo, somnolencia, excesiva somnolencia diurna, despertares precoces y responder afirmativamente a la pregunta '¿le cuesta dormirse por la noche?'. **Conclusiones.** Nuestro trabajo demuestra que la población afecta de TDAH tiene un mayor número de trastornos del sueño. De particular interés pensamos que es la relación con la enuresis por las implicaciones clínicas que pueda tener.

Exploraciones y procedimientos

025.

ANOMALÍAS DEL CEREBELO DIAGNOSTICADAS PRENATALMENTE MEDIANTE RESONANCIA MAGNÉTICA FETAL

C. Escofet-Soteras ^a, C. Martín-Martínez ^b, C. Fernández-Zurita ^a, L. Serra-Azoara ^c, S. Pina-Pérez ^c, I. Lorente-Hurtado ^a

^a Neuropediatría. Hospital de Sabadell. ^b Unidad de Diagnóstico por la Imagen. UDIAT-CD. ^c Ginecología-Obstetricia. Hospital de Sabadell. Sabadell.

Introducción. Los recientes avances que se han producido en las téc-

nicas de diagnóstico prenatal han permitido dar un importante impulso al diagnóstico de las anomalías del sistema nervioso central (SNC). La ultrasonografía (US) es el método de estudio rutinario para el cribaje de anomalías anatómicas fetales, pero tiene limitaciones y, por ello, son necesarias otras técnicas de diagnóstico no invasivas para el feto. La resonancia magnética (RM) se ha convertido en una excelente alternativa. **Objetivos.** Analizar las anomalías cerebelosas diagnosticadas prenatalmente en nuestro centro y valorar la aportación de la resonancia magnética fetal (RMF) en su diagnóstico y tratamiento. **Pacientes y métodos.** Desde el año 1997 se ha diagnosticado prenatalmente a 25 pacientes de anomalías de cerebelo. El estudio con RMF se hizo por sospecha clínica o ultrasonográfica de anomalía fetal. Todas las anomalías se han confirmado después de nacer o por los hallazgos de la necropsia. **Resultados.** Las anomalías detectadas fueron: hipoplasia cerebelosa ($n = 5$), displasia cerebelosa ($n = 2$), malformación de Dandy-Walker ($n = 6$), rombencefalosinapsis ($n = 2$), síndrome de Joubert ($n = 1$), hemorragia cerebelosa ($n = 1$), malformación de Chiari ($n = 8$). Las anomalías de cerebelo fueron aisladas en 8 casos y asociadas a otras anomalías en 17. La RMF aportó datos adicionales en 8 fetos (32%) y cambió la actitud terapéutica en 2 (8%). **Conclusiones.** La ecografía puede tener limitaciones en la correcta valoración del cerebelo fetal debido a la mala visión por la posición del feto o por la excesiva osificación de los huesos craneales. La RM ofrece información adicional muy valiosa para el neuropediatra, orientando en el pronóstico y tratamiento de estos niños.

O26.

ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LOS PARES CRANEALES. ESTUDIO DE UNA FAMILIA

C. Cáceres-Marzal ^a, P. Martín-Tamayo Blázquez ^b, J. Vaquerizo-Madrid ^c

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

^c Neuropediatría. Hospital Materno-Infantil Perpetuo Socorro. Badajoz.

Introducción. Las anomalías congénitas del tronco cerebral pueden afectar a cualquiera de los pares craneales. Entre ellas destacamos la parálisis facial congénita hereditaria, que afecta exclusivamente al VII par craneal, y el síndrome de Moebius, que se caracteriza por parálisis facial generalmente asociada a parálisis del VI par craneal, que en la mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han descrito formas hereditarias. **Caso clínico.** Varón que presentó al nacimiento hipotonía axial con facies miopática, trastorno de deglución y contractura de dedos. A los 8 años es valorado en nuestra consulta, donde se detecta una parálisis del VII, IX y X pares craneales sin afectación oculomotora. Valoramos también a sus dos hermanos gemelos de 4 años de edad y a la madre. El primer gemelo es un varón que presentó al nacer, al igual que su hermana gemela, hipotonía, facies inexpresiva, succión débil e hipoacusia neurosensorial grave y que actualmente presenta parálisis del VII, VIII, IX, X y XII pares craneales. Su hermana gemela tiene afectados el VII, VIII, IX, X pares craneales. La madre presenta hipoacusia para sonidos agudos bilaterales y afectación leve del VII, IX y X pares craneales. **Conclusiones.** Creemos que nuestros casos podrían corresponder a una forma familiar del síndrome de Moebius, pese a que ninguno de ellos presenta parálisis del VI par craneal. Destacamos el amplio espectro de afectación clínica, y la estabilización de los síntomas en las formas familiares, cuyo origen podría estar en un trastorno complejo del desarrollo del troncocefalo.

O27.

ERRORES EN EL DIAGNÓSTICO DE PAPILEDEMA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

V. Delgadillo-Chilavert ^a, M. Vidal ^b J. Campistol ^a

^a Neuropediatría. ^b Oftalmología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. El papiledeema es una tumefacción papilar secundaria a un aumento de la presión intracraneal y el pseudopapiledeema es la elevación del disco óptico, con o sin borramiento de los márgenes por múltiples causas. Ambas entidades frecuentemente se confunden en la práctica clínica. **Objetivos.** Confirmar los diagnósticos de papiledeema y determinar la causa más frecuente. **Pacientes y métodos.** Revisión de historias de menores de 15 años, remitidos a Urgencias con sospecha de papiledeema, a quienes se le realizó una exploración oftalmológica y según los hallazgos realización de: ecografía ocular, resonancia magnética (RM) cerebral, angiografía fluoroscópica (AGF), campimetría y punción lumbar. **Resultados.** Fueron analizadas 20 historias clínicas. Edad: de 7 meses a 14 años. Motivo de consulta: cefalea (12/20), diplopía (4/20), macrocefalia (1/20), aumento de presión intraocular (1/20), hallazgo casual (2/20). Hallazgos oftalmológicos: drusas intrapapilares (8/20), confirmado por ecografía ocular en todos los casos y en algunos de ellos por RM cerebral, hipertensión endocraneal benigna (3/20), hidrocefalia externa benigna (1/20), hipermetropía (4/20), malformación de Arnold Chiari (2/20) e hipertiroidismo (1/20). En la mayoría de los casos se confirmó el diagnóstico de pseudopapiledeema, siendo la causa más frecuente la presencia de drusas intrapapilares enterradas. Sólo en 3 casos de hipertensión endocraneal benigna y en 1 hidrocefalia externa se objetivó papiledeema. **Conclusiones.** La realización de un buen examen oftalmológico y la utilización de métodos de diagnósticos sencillos, como la ecografía ocular, ayudan a esclarecer en muchos casos el diagnóstico de pseudopapiledeema, evitando errores en el tratamiento.

O28.

PUNCIÓN LUMBAR DIAGNÓSTICA EN URGENCIAS: REVISIÓN DE NUESTRO PROTOCOLO

B. Sebastián-Torres ^a, R. Pérez-Delgado ^b, D. Sagarra-Mur ^a, M. Lafuente-Hidalgo ^b, A. García-Oguiza ^c, J. López-Pisón ^c, J.L. Peña-Segura ^c, J.R. García-Mata ^d, M.C. García-Jiménez ^e, C. Campos-Calleja ^e

^a Neurología. Hospital Universitario Miquel Servet. ^b Pediatría.

^c Neuropediatría. ^d Unidad de Calidad Asistencial. ^e Urgencias Pediátricas. Hospital Infantil Miguel Server. Zaragoza.

Introducción. En nuestro servicio estamos protocolizando las actuaciones en Urgencias, con el objetivo de mejorar y reducir la variabilidad. La protocolización incluye la evaluación. Los protocolos y las evaluaciones son presentados en sesiones clínicas **Objetivos, pacientes y métodos.** Se revisaron los informes de urgencias y las historias clínicas de los niños con edades comprendidas entre 1 mes y 14 años de edad, sometidos a una punción lumbar (PL) diagnóstica en Urgencias desde enero hasta diciembre de 2006. Se excluyeron los casos de Neonatal y Oncología. Se analizaron la constancia de los tres indicadores establecidos en el protocolo, las causas que motivaron la realización de la PL, los diagnósticos finales y las complicaciones que aparecieron. **Resultados.** Se recogieron 33 pacientes sometidos a PL ante sospecha de meningitis o encefalitis. Se recogió el consentimiento informado en el 75,8% de los casos, pero sólo se hizo constar en el 15,2% de las historias clínicas. En el 81,8% de los niños no constaba la aplicación de pomada anestésica. El Glasgow figuraba en el 30,3% de los casos. El 75,8% de los niños presentaba fiebre y el 45,5% síndrome meníngeo. 19 de los casos fueron diagnosticados de meningitis o encefalitis y en 8 el líquido

cefalorraquídeo fue normal. 2 niños presentaron cefalea pospunción y 3 dolor lumbar. **Conclusiones.** Es necesaria la constancia escrita en las historias clínicas de los datos más relevantes. La protocolización precisa de evaluaciones periódicas y de un cambio de actitudes, en un proceso continuado que no tiene punto final.

029.

NEUROPATÍAS SENSITIVAS AUTONÓMICAS HEREDITARIAS: ABORDAJE DIAGNÓSTICO E IMPORTANCIA DEL TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINAR

J. Rodríguez-Herrera^a, J. Colomer^a, A. Nascimento^a, A. Sans^a, J. Campistol^a, C. Serra^b, V. Delgadillo^a

^a Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona. ^b Pediatría. Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta. Girona.

Introducción. Las neuropatías sensitivas autonómicas hereditarias (HSAN) son un grupo de entidades clínica y genéticamente heterogéneas, de baja prevalencia y difícil diagnóstico. Se han descrito cinco tipos diferentes. **Caso clínico.** Hemos tenido la oportunidad de estudiar cuatro pacientes correspondientes a dos familias, cuyos fenotipos clínicos corresponden a HSAN tipo IV y tipo V. Los dos primeros casos son hermanos, varones, de 26 y 19 años. Ambos con insensibilidad al dolor y a la temperatura, trastornos autonómicos importantes, anhidrosis, pérdida de piezas dentales, lesiones tróficas cutáneas (hiperqueratosis palmar) y óseas, múltiples mutilaciones, deformidades osteoarticulares, queratopatías y trastornos conductuales. Los otros dos, también hermanos, niño de 3 años y niña de 2, de padres sanos no consanguíneos. Ambos presentan alteraciones en la sensibilidad dolorosa, desarrollo psicomotor normal, automutilaciones, múltiples fracturas, quemaduras y lesiones de osteomielitis, todo sin signos clínicos de dolor asociado. La ausencia de la función protectora del dolor ante estímulos nocivos anula el desarrollo de actitudes de autoprotección que se evidencian en una conducta de hiperactividad sin aparente precaución. **Conclusiones.** El diagnóstico de las HSAN es fundamentalmente clínico, complementado por estudios neurofisiológicos y genéticos. En ocasiones, como en nuestros casos de HSAN tipo V, el diagnóstico puede constituir un reto. Las HSAN disminuyen la calidad de vida y conducen a discapacidades, producidas por los múltiples traumatismos y la dificultad de prevención sin una vigilancia permanente. Un cuidado multidisciplinar y especializado, junto con una eficaz colaboración de los padres, son necesarios para permitir una evolución relativamente satisfactoria y minimizar las complicaciones neurotróficas.

030.

SINCINESIAS DE MIEMBROS SUPERIORES EN PACIENTES CON RETRASO MENTAL Y TRASTORNOS DE CONDUCTA FRENTE A CONTROLES SANOS

A. De La Morena^a, F. Carratalá^b, A. Castro^c, R. Almendral^a, L. Carratalá^d

^a Pediatría. ^b Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante. ^c Pediatría de Atención Primaria. ^d Pediatría. Pregraduado. Centro de Salud Florida.

Introducción. Hemos descrito sincinesias de miembros superiores (abducción de las manos y brazos) en pacientes con diferentes patologías neuropediátricas, encontrando un descenso de su intensidad con el aumento de la edad del sujeto. **Objetivos.** Diferenciar el ritmo de desaparición de las sincinesias en pacientes afectos de retraso mental (RM) y trastornos de comportamiento con relación a un grupo control extrahospitalario. **Pacientes y métodos.** Se toman 35 pacientes sanos de un centro de atención primaria, y 28 con RM y 32 con trastornos de conducta (TRC) de procedencia hospitalaria. Se les indica que realicen una apertura de los pies en ángulo de 45° desde la posi-

ción de firmes. Esto provoca una reacción sincinésica puntuada como: 0 (ausencia de movimientos), 1 (leves movimientos de los dedos), 2 (movimiento de la mano con rotación externa), 3 (movimiento del antebrazo), 4 (movimiento del brazo), 5 (movimientos acompañantes de tronco) y 6 (pérdida del equilibrio), analizados cada brazo por separado—miembro superior izquierdo (MSI) y derecho (MSD)—. Todos fueron grabados en vídeo y puntuados por ocho revisores en los patológicos, y tres en los controles (comunes a ambos grupos). Se analiza la correlación con la edad decimal por grupos. **Resultados.** Los controles presentaron para el MSI $r = -616$ ($p = 0,0001$); MSD $r = -0,66$ ($p = 0,0001$); para el RM en el MSI $r = -0,47$ ($p = 0,01$); MSD $r = -0,46$ ($p = 0,014$); y para los TRC en el MSI $r = -0,546$ ($p = 0,001$) y MSD $r = -0,408$ ($p = 0,02$). **Conclusiones.** La desaparición progresiva con la edad de las sincinesias, se hace menos evidente entre los pacientes con RM y TRC que en los controles.

031.

CODIFICACIÓN PARA NEUROLOGÍA INFANTIL BASADA EN LA CLASIFICACIÓN INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES-9, 5 ED (2006). ADAPTACIÓN REALIZADA POR EL GRUPO DE TRABAJO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

A. García-Pérez^a, M.A. Martínez-Granero^a, A. Verdú^b, P. Castro^c, C. Garzo^c, M. Vázquez^c, A. Martínez-Bermejo^d, R. Simón^e, B. Martínez^f, V. San Antonio^g, T. De Santos^h, M. Llanosⁱ, R. Cazorla^j

^a Fundación Hospital Alcorcón. Madrid. ^b Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

^c Hospital Gregorio Marañón. ^d Hospital La Paz. ^e Hospital 12 de Octubre.

^f Hospital de Getafe. ^g Hospital Clínico de Madrid. ^h Fundación Jiménez Díaz.

ⁱ Hospital Leganés. ^j Hospital de Fuenlabrada. Madrid.

Introducción. La política de calidad asistencial requiere la informatización de diagnósticos y procedimientos para facilitar el proceso de toma de decisiones a los gestores sanitarios. En el VII Congreso de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENP) (2006) se constituyó el grupo de trabajo (GT) de codificación en Neuropediatría basada en la clasificación internacional de enfermedades (CIE)-9, con acuerdo de la junta directiva. La CIE-9, sistema de codificación internacionalmente utilizado y aceptado, tiene importantes limitaciones en Neuropediatría por: 1. Abundancia de diagnósticos sintomáticos y poco específicos; 2. Número abrumador de diagnósticos actuales con base bioquímica/genética. Por ello, la CIE-9 no se adecua a las clasificaciones recientes de la patología neuropediátrica. **Material y métodos.** Se recogen los diagnósticos y procedimientos más frecuentes en Neuropediatría y se les asigna el código más apropiado de la CIE-9. Se codifican 'motivos de consulta' por el interés de conocer la patología referida (estudios epidemiológicos, asignación de recursos, etc.). Secciones: a) neurología perinatal y fetal; b) malformaciones del sistema nervioso central (SNC), malformaciones craneales, hidrocefalia; c) síndromes malformativos, trastornos cromosómicos/genómicos; d) síndromes neurocutáneos; e) parálisis cerebral infantil (PCI), trastornos movimiento; f) retrasos del desarrollo, aprendizaje y conducta; g) epilepsia, trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE), patología sueño; h) cefaleas; i) patología infecciosa e inflamatoria; j) patología vascular; k) patología traumática, tóxica y iatrogénica; l) patología tumoral; m) errores congénitos del metabolismo (ECM) con repercusión neurológica; n) enfermedades neurodegenerativas, leucodistrofias; o) otoneurología; p) neurooftalmología; q) patología vertebral y de la médula espinal; r) neuromuscular; s) procedimientos diagnósticos; t) procedimientos terapéuticos; u) motivos de consulta. **Conclusiones.** Esta adaptación facilita la utilización de la CIE-9, permite una codificación consistente y uniforme de diagnósticos neuropediátricos con un sistema aceptado, y posibilita la elaboración de bases de datos con criterios comunes que permitan, al compartir la información, realizar estudios multicéntricos.

O32.**APROXIMACIÓN AL 'IMPACTO' DE LAS REVISTAS NEUROLÓGICAS: ESTUDIO DE LOS INDICADORES BIBLIOMÉTRICOS EN JOURNAL CITATION REPORT-2005**J. González De Dios^a, R. Aleixandre-Benavent^b^a Servicio de Pediatría. Hospital de Torrevieja. Torrevieja, Alicante.^b Instituto de Historia de la Ciencia y Documentación López Piñero. Universidad de Valencia-CSIC. Valencia.

Introducción. Hay muchas revistas dedicadas a ciencias neurológicas, que en *Journal Citation Report* (JCR) se dividen en dos áreas de estudio: Neurosciences y Clinical Neurology. **Objetivos.** Análisis bibliométrico de las revistas neurológicas en JCR. **Pacientes y métodos.** Fuente de estudio: SCI-JCR 2005. Variables analizadas: número de artículos publicados (NA), factor de impacto (FI) e índice de inmediatéz (II). **Resultados.** En el área Neurosciences se encuentran censadas 20 revistas y 148 en Clinical Neurology. Neurosciences: clasificación del FI: 82 con FI entre 0-1,999, 74 entre 2-3,999, 33 entre 4-7,999, 6 entre 8-11,999 y 5 > 12. El mayor FI corresponde a *Annu Rev Neurosci* (24,184) y *Nat Rev Neurosci* (20,951). Sólo 21 revistas presentan un II > 1. Dos revistas españolas: *Actas Esp Psiquiatr* (NA = 58, FI = 0,286, II = 0,017) y *Neurocirugía* (NA = 47, FI = 0,232, II = 0,340). Clinical Neurology: clasificación del FI: 86 revistas con FI entre 0-1,999, 46 entre 2-3,999 y 16 > 4. El mayor FI corresponde a *Lancet Neurol* (11,231) y *Ann Neurol* (7,571). Sólo 13 revistas presentan un II > 1. Dos revistas españolas: *Neurología* (NA = 65, FI = 0,571, II = 0,292) y *Rev Neurol* (NA = 233, FI = 0,391, II = 0,129). **Conclusiones.** Amplia representación de revistas neurológicas (304) sobre las 6,089 del JCR-2005. Difieren las características bibliométricas, según sea un área más clínica (Clinical Neurology) o más experimental (Neurosciences). De las 26 revistas españolas incluidas, únicamente 17 correspondían a biomedicina: la que más revistas contiene es el área de Farmacología clínica (4 revistas), a continuación el área de Neurología, con 3 (*Neurología*, *Rev Neurol* y *Neurocirugía*).

Movimientos anormales**O33.****VÉRTIGO POSICIONAL BENIGNO EN UN LACTANTE**

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

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

Introducción. Describir un lactante con eventos complejos que resultaron ser un vértigo y la estrategia de tratamiento seguida, mostrando uno de los accesos en vídeo. **Caso clínico.** Niña de 7 meses que acude a consulta por aparición de unos accesos de interrupción de la actividad, acompañados de movimientos rápidos de los ojos de duración breve y que sobrevenían durante la alimentación al pecho. Sólo se habían observado cuando tomaba del pecho izquierdo. Durante el día, la niña tenía tendencia a colocar la cabeza rotada hacia la izquierda, evitando su rotación hacia la derecha, de tal forma que había desarrollado una marcada plagiocefalia postural. Los eventos consistían en la aparición de movimientos horizontales rápidos de los ojos y la interrupción de la actividad, irguiendo la cabeza, con lo que al poco cesaban los movimientos oculares y el malestar. Pruebas complementarias: se obtuvo un trazado electroencefalográfico (EEG) durante la lactancia sobre el pecho izquierdo que no mostró alteraciones durante el evento. Una tomografía axial computarizada (TAC) de peñascos fue normal. Tratamiento terapéutico: enfocado como un vértigo posicional benigno, se procedió a desensibilizar el laberinto con aplicación de maniobras de inclinación céfalica alternante en series de unos cinco minutos y varias veces al día. Al cabo de una semana, estos eventos se fueron haciendo cada

vez más raros, sin recurrencias posteriores. La niña en la actualidad tiene 16 meses, su desarrollo psicomotor es normal y la plagiocefalia se ha corregido espontáneamente. **Conclusiones.** Consideramos que estos eventos pueden clasificarse dentro del concepto de vértigo posicional benigno, aunque su fisiopatología no está clara.

O34.**DIAGNÓSTICO RETROSPECTIVO DE KERNÍCTERUS EN PACIENTE CON EPILEPSIA GENERALIZADA Y RETRASO PSICOMOTOR GRAVE**A. de la Morena^a, F. Carratalá^b, P. Andreo^a, K. Hervás^a^a Pediatría. ^b Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante. Alicante.

Introducción. La encefalopatía connatal hiperbilirrubinémica en el recién nacido a término es rara en el primer mundo; sin embargo, sigue siendo una causa frecuente de encefalopatías estáticas en países en vías de desarrollo, por lo que su diagnóstico puede ser omitido en nuestro medio. Descripción de un caso de kernícterus, en paciente de 2 años que se atiende como consecuencia de una epilepsia con convulsiones tonicoclónicas generalizadas, no tratadas. **Caso clínico.** Paciente de 2 años, producto de parto gemelar domiciliario en el África subsahariana, sin incidencias significativas, e ingreso al cuarto día de vida con ictericia durante tres semanas. Se refieren dificultades en el desarrollo a los 4 meses, y empeora al año de vida. A su ingreso presenta movimientos distónicos sobre hipertonía, con un retraso madurativo grave. No tiene contacto visual, ni reacción al sonido, ni control cefálico, ni sedestación, ni bipedestación, los reflejos bloqueados y los movimientos coreoatetósicos generalizados (vídeo). Los estudios de aminoácidos (AA), ácidos orgánicos, perfil hepático y renal, son normales. Electroencefalograma (EEG) normal tras inicio del tratamiento con ácido valproico (AVP), que resulta eficaz en la detención de las crisis de forma instantánea. El estudio de resonancia magnética (RM) muestra hiperecos en el globo pálido bilateral que, junto al cuadro clínico y completar la anamnesis con traductores, permite el diagnóstico. La paciente mejora tras la administración de fármacos antiépilépticos (FAE), tanto de la epilepsia como de los trastornos del movimiento. **Conclusiones.** El kernícterus debe ser considerado como causa frecuente de encefalopatía estática en pacientes procedentes de la inmigración cuya historia perinatal tuviese lugar en países en vías de desarrollo.

O35.**DISTONÍA SENSIBLE A LEVODOPA (SÍNDROME DE SEGAWA) EN LA INFANCIA: A PROPÓSITO DE UN CASO**

M.C. Garzo-Fernández, H. Avellón-Liaño, L. Márquez De La Plata-Alonso, M.I. Pescador-Chamorro, M. Vázquez-López, P. Castro de Castro

Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. Las distonías son el tercer trastorno pediátrico del movimiento más frecuente, tras la espasticidad y los tics. La distonía sensible a Dopa es una enfermedad autosómica dominante descrita por Segawa (1971); constituye un cuadro distónico de inicio en preescolares (2-5 años), asociando posible parkinsonismo, con intensidad fluctuante a lo largo del día y excelente respuesta a levodopa. El 50% de los casos se produce por mutación del gen *GTP-ciclohdroxilasa-I*. **Caso clínico.** Niña de 8 años con dificultad para la marcha desde los 3 años de edad, con empeoramiento progresivo, asociando esguinces recidivantes. Diagnosticada de pie equinovaro neuromuscular, ingresó para estudio. Antecedente materno de espina bífida oculta. Exploración neurológica: torpeza motora, claudi-

cación de pierna derecha y marcha en segador, con posición de dedos del pie en hiperextensión, primer dedo en martillo; en decúbito supino rotación interna de pie izquierdo con postura distónica de dedos (en abanico). Imposibilidad para marcha de puntillas. Estudios electrofisiológicos y de neuroimagen normales. Exploración oftalmológica y estudio hematológico y metabólico (cobre, aminoácidos, ácidos orgánicos plasmáticos y urinarios, lactato y carnitina en sangre) normales. Inicia tratamiento con levodopa-carbidopa, con notable mejoría a los 15 días. Estudio de neurotransmisores en líquido cefalorraquídeo (LCR): disminución de neopterina y biopterina; se sospechó de déficit de guanosina trifosfato (GTP)-ciclohidrolasa-I, estando actualmente su correspondiente estudio genético pendiente de resultado. Realizado estudio genético de torsina (*DYT1*) El caso previo muestra la necesidad de sospechar esta entidad en pacientes distónicos con empeoramiento clínico progresivo a lo largo del día, y la importancia de un tratamiento precoz con levodopa-carbidopa en niños con distonía.

Leucodistrofia y metabolismo

O36.

ALTERACIONES SECUNDARIAS DE LOS NEUROTRANSMISORES

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

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

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

Introducción. Las aminas biógenas (dopamina, serotonina) son neurotransmisores (NT) que desempeñan un papel crucial en la diferenciación y crecimiento neuronal, y cuyos metabolitos se pueden determinar en el líquido cefalorraquídeo (LCR) –HVA (*homovanilic acid*) para la dopamina, 5-HIAA (*5-hydroxyindolacetic acid*) para la serotonina–. Las alteraciones secundarias (AS) de estos NT no se deben a errores congénitos del metabolismo en sus vías de síntesis, que serían los déficit primarios. Hasta la fecha existen escasos estudios sobre las AS de la neurotransmisión cerebral en enfermedades neurológicas. **Objetivos.** Identificar posibles factores relacionados con AS de los NT en niños con enfermedades neurológicas. **Pacientes y métodos.** Entre 2002 y 2006 se analizaron 431 muestras de LCR de pacientes con encefalopatías no filiadas al inicio del estudio. En ellos se estudiaron las aminas biógenas (HVA y 5-HIAA) y las pterinas (cofactores). **Resultados.** 5 pacientes (1,1%) presentaron deficiencias primarias de NT frente a 103 (23,8%) con AS (77 descenso del HVA, 60 descenso del 5-HIAA y 24 descenso de ambos). Dentro de las diferentes entidades que provocaban AS de NT destacan: asfixia perinatal grave, algunas enfermedades metabólicas, procesos inflamatorios del sistema nervioso central, encefalopatías epilépticas precoces –elevación de las pterinas en estos dos últimos–, y diversas enfermedades neurodegenerativas. **Conclusiones.** Así como los déficit primarios de NT son muy raros, las AS parecen relativamente frecuentes en niños con enfermedades neurológicas. Estas AS parecen útiles tanto diagnóstico –pterinas elevadas en procesos neuroinflamatorios– como pronósticamente –mayor mortalidad en encefalopatías epilépticas precoces con pterinas elevadas– y de comprensión de la fisiopatología de estas enfermedades.

O37.

ESTUDIOS NEUROPATOLÓGICOS EN ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO INTERMEDIARIO

C.I. Ortez-González ^a, V. Cusi ^b, A. Gutiérrez ^a, M. Serrano ^a, M. Pineda ^a, R. Artuch ^c, M.A. Vilaseca ^c, A. Capdevila ^d, A. García-Cazorla ^a

^a Neurología. ^b Patología. ^c Bioquímica. ^d Radiología.

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

Introducción. Los errores congénitos del metabolismo (ECM) intermediario son genéticamente determinados, caracterizados por alterar vías metabólicas relacionadas con moléculas pequeñas, que dan lugar a la acumulación de metabolitos tóxicos o a la falta de producción de otros sustratos. **Objetivos.** Describir los hallazgos anatomopatológicos en tejido cerebral de pacientes con ECM intermediario, compararlos con los descritos en la neuroimagen y relacionarlos con la gravedad de hiperlactacidemia. **Pacientes y métodos.** Estudio de observación retrospectivo, incluye 10 pacientes fallecidos con diagnósticos de ECM, clasificados según diagnóstico metabólico. Se revisaron los informes anatomopatológicos, de neuroimagen y de laboratorio. **Resultados.** 7 pacientes con enfermedad mitocondrial; de éstos, 5 con depleción del ADN mitocondrial (ADNmt), uno con enfermedad de Leigh y uno con déficit de coenzima Q10; 1 paciente con ECM del propionato, 1 con enfermedad del ciclo de la urea y otro con déficit de cofactor de molibdeno. Como hallazgos neuropatológicos predominaron pérdida neuronal, edema e inflamación de carácter difuso. En la neuroimagen predominan señales hiperintensas difusas en T₂ y FLAIR. En 4 pacientes no se correlacionó la neuroimagen con los hallazgos neuropatológicos. Como hallazgo de laboratorio predominó la hiperlactacidemia. **Conclusiones.** Los defectos de ADNmt predominaron. En algunos pacientes no se observaron todas las lesiones cerebrales a través de la neuroimagen al compararlos con los hallazgos neuropatológicos. Los estudios neuropatológicos son de gran interés en enfermedades neurometabólicas. Pueden ayudarnos al cartografiado de lesiones y a sugerir mecanismos fisiopatológicos de daño y muerte neuronal. Es imprescindible complementar los estudios macroscópicos y de microscopía electrónica con técnicas de inmunohistoquímica y genética.

O38.

CARACTERÍSTICAS DE LAS LEUCODISTROFIAS EN NUESTRO MEDIO. DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS

C. Sierra-Corcoles ^a, M.C. Martínez-Padilla ^b, R. Parrilla-Muñoz ^a, I. Leiva-Gea ^b, J.C. Salazar-Quero ^b, L. Millán-Mirallés ^b, J. de la Cruz-Moreno ^b

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

Hospital Universitario Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. Las leucodistrofias son un grupo de enfermedades raras, con difícil y prolongado diagnóstico debido a: heterogeneidad clinicoradiológica, falta de marcadores bioquímicos y genética para todas, individualización en su estudio, dificultad en la infraestructura para las pruebas diagnósticas, dispersión, y no disponer de casuística agrupada que permita avanzar en su conocimiento. Presentan las máximas dificultades diagnósticas el grupo de leucodistrofias indeterminadas. **Objetivos.** Informar la casuística y características de las leucodistrofias en nuestro servicio, comunicando la necesidad de agrupar su estudio para progresar en el diagnóstico y el tratamiento. **Pacientes y métodos.** Revisión de 23 pacientes con leucodistrofia 1991-2007. Secuencia diagnóstica seguida: clinicoradiológica, neurofisiológicas, bioquímica, y genética. **Resultados.** Diagnósticos etiológicos 20/23, sin diagnóstico 3/23. Metacromáticas 5, Zellwenger 4, Canavan 4, adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ADLX) 2, Aicardi-Goutières 3, síndrome CACH (ataxia infantil con hipomielinización central) 1, Alexander 1. Diag-

nósticos por: clinicorradiológico/bioquímico/genético 6, clinicorradiológico/genético 2, clinicorradiológico/antecedentes familiares/bioquímica 5, clinicorradiológico/bioquímico 11, necropsia 1. Aproximación diagnóstica por resonancia magnética de imagen (RMI) 20/23. Clínica trastorno motor y cognitivo evolutivo 23/23. **Conclusiones.** La RMI hace la primera aproximación diagnóstica indicando el curso de la investigación en las leucodistrofias determinadas, quedando una gran laguna para las indeterminadas. Disponer de un protocolo de estudio consensuado, agrupación de pacientes en centro de referencia, una base de datos, comunicación y accesibilidad fluida entre profesionales, mejoraría la infraestructura diagnóstica, potenciaría y disminuiría el tiempo diagnóstico, el consejo genético, evitando la angustia y el peregrinar de las familias de unos hospitales a otros.

O39.

TRASTORNOS DE LA BIOGÉNESIS PEROXISOMAL

M.D.S. Pérez-Poyato ^a, M. Pineda ^a, J. Campistol-Plana ^a, R. Artuch ^b, M.A. Vilaseca ^b, M. Giros ^d, A. García-Cazorla ^c

^a Neurología Pediátrica. ^b Bioquímica. ^c Neurología.

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. ^d Bioquímica Clínica. Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona.

Introducción. Los trastornos de la biogénesis peroxisomal son un grupo de enfermedades caracterizadas por una falta de peroximas hepáticas y un déficit generalizado de las funciones peroxisomales. Pertenecen a este grupo el síndrome de Zellweger (SZ), la adrenoleucodistrofia neonatal (ALDN) y la enfermedad de Refsum infantil (ERI). **Objetivos.** 1. Describir signos y síntomas clínicos de esta entidad teniendo en cuenta los diferentes grupos de edad; 2. Analizar la evolución de los diferentes fenotipos clínicos a largo plazo. **Pacientes y métodos.** 1. Revisión retrospectiva de historias clínicas de 10 niños con diagnóstico de trastorno de la biogénesis peroxisomal desde el año 1973 hasta enero 2007; 2. Análisis de los parámetros bioquímicos indicativos de esta entidad. **Resultados.** De 10 pacientes recogidos, 6 eran de sexo femenino y 4 masculino. La edad del diagnóstico comprende desde los 2 días de vida hasta los 14 años, siendo diagnosticados en período neonatal la mitad de ellos. Describimos rasgos generales típicos de estas enfermedades y aportamos aspectos novedosos en la exploración física, como alteraciones ortopédicas asociadas y la presencia de movimientos oculares anómalos muy característicos, así como la rápida y fatal evolución de las anomalías de la sustancia blanca cerebral en la neuroimagen. **Conclusiones.** 1. Existe un espectro de signos y síntomas comunes a todos los enfermos, determinados por la edad y por la evolución clínica, que nos orientan hacia un fenotipo u otro de la enfermedad; 2. Son necesarios mecanismos de integridad cerebral para una mielinización normal, lo cual no sucede en los trastornos de la biogénesis peroxisomal.

O40.

INGESTA DE ÁCIDO DOCOSAHEXAENOICO Y 5-METILTETRAHIDROFOLATO EN MUJERES EMBARAZADAS: EFECTOS EN EL DESARROLLO NEUROLÓGICO DE SUS HIJOS A LOS 4 AÑOS

C. Robles ^a, R. Ramos-Díaz ^b, C. Campoy ^b, J.A. Martín-Lagos ^b, F. Cruz-Quintana ^c, V. Escolano ^f, M. Parrilla ^f, E. Martín-Bautista ^c, M.T. Salvatierra ^f

^a Departamento de Pediatría. Universidad de Granada-Hospital Universitario San Cecilio. ^b Departamento de Pediatría. Facultad de Medicina.

^c Psicología. Facultad de Psicología. Universidad de Granada.

^f Pediatría. Hospital Universitario San Cecilio. Granada.

Objetivos. Evaluación de la suplementación en mujeres embarazadas

con ácido docosahexaenoico (DHA)/ácido fólico sobre el desarrollo neurológico de sus hijos a los 4 años. **Pacientes y métodos.** 155 Mujeres sanas granadinas participantes del estudio NUHEAL (*Nutraceuticals for a Healthy Life*), divididas en cuatro grupos tras aleatorización/doble ciego según el suplemento nutricional asignado y que tomaron de la 20 semana hasta el parto: ácidos grasos polinsaturados (AGPI) omega-3 –500 mg/día DHA + 150 mg ácido eicosapentaenoico (EPA)–, 5-metilentetrahidrofolato (5-MTHF) (400 g/día), ambos o placebo. Se les examinó neurológicamente mediante el test de Bayley a los 6 y 20 meses y el test de Hempel a los 48 meses. **Resultados.** A los 6 meses, los niños con una mayor media del índice desarrollo psicomotor (IDP) y mental (IDM), fueron aquellos con mayor concentración de DHA en el nacimiento –DHA ≤ P50 frente a DHA > P50: DMS6 –mean ± SEM (standard error of the mean)–: 71,53 ± 0,52 frente a 73,13 ± 0,45, $p < 0,022$; déficit de proteína S6 (DPS6): 28,55 ± 0,36 frente a 29,73 ± 0,37, $p < 0,028$ –. El IDP y el IDM a los 20 meses fueron mayores en aquellos niños cuyas madres presentaron mayores concentraciones de DHA en FL en el parto. El porcentaje de niños a los 48 meses con un índice óptimo neurológico (NOS) fue mayor cuando la ratio n6/n3 era más baja y cuando el ácido araquidónico de los FL del cordón umbilical fue mayor –n6/n3 ≤ P50 frente a n6/n3 > P50: 31% frente a 12%, $p < 0,027$; aminoácidos (AA) ≤ P50: 13% frente a AA > P50: 33%, $p < 0,025$ –. **Conclusiones.** Los niños cuyas madres tenían mejor estado nutricional de DHA presentaron mejores valores de test de Bayley a los 6 y 20 meses y mejor NOS a los 48 meses.

O41.

ESTUDIO DE ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS EN PACIENTES INSTITUCIONALIZADOS CON RETRASO MENTAL

A. Sempere-Pérez ^a, J. Campistol-Plana ^a, R. Artuch-Iriberrí ^b, M. Corbella-Boada ^b, P. Poo-Argüelles ^a, A. Arias-Dimas ^c

^a Neuropediatría. ^b Laboratorio Metabólicas. Hospital Sant Joan de Déu.

Esplugues de Llobregat. ^c Laboratorio Bioquímica. Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona.

Introducción. El retraso mental (RM) afecta a un 1-3% de la población. El diagnóstico etiológico se realiza en menos del 50%. Muchos errores congénitos del metabolismo (ECM) presentan RM. Un protocolo estandarizado ofrece un rendimiento diagnóstico bajo, existiendo ECM que no se incluyen en estos exámenes. Es fundamental considerar primero ECM con tratamiento y posibilidades de diagnóstico genético para un posible consejo familiar. **Objetivos.** Conocer la prevalencia de cuatro grupos de ECM (fenilcetonuria, déficit creatina cerebral, trastornos de purinas y pirimidinas, mucopolisacaridosis) en una población con RM de etiología desconocida institucionalizada en distintos centros catalanes; estudio de pacientes diagnosticados; tratamiento y diagnóstico genético en los casos indicados. **Pacientes y métodos.** Estudiamos 944 pacientes mediante recogida de una muestra de orina, procesada en el Laboratorio de Bioquímica de nuestro hospital. Recogemos datos epidemiológicos y clínicos. En los pacientes con alteraciones en la orina realizamos las pruebas diagnósticas necesarias. Los resultados obtenidos se analizan con SPSS. **Conclusiones.** Los ECM se presentan excepcionalmente como RM aislado. Encontramos 1 paciente con defecto de purinas, 2 con fenilcetonuria y 3 déficit de creatina cerebral; pendiente de confirmación 1 paciente con sospecha de mucopolisacaridosis y varios con sospecha de déficit creatina cerebral. Es imprescindible valorar la sintomatología asociada al RM para realizar estudios metabólicos que lleven al diagnóstico. Estamos ensayando tratamientos que podrían mejorar la sintomatología de nuestros pacientes y realizando, en los casos indicados, un diagnóstico genético para orientar el consejo familiar. Pretendemos ampliar el estudio determinando aminoácidos y ácidos orgánicos en orina en esta población.

O42.**ENFERMEDAD POR DEPÓSITO. A PROPÓSITO DE DOS CASOS**C. Garzo ^a, L. Márquez de la Plata-Alonso ^b, P. Castro ^a, M. Vázquez ^a^a Neuropediatría, ^b Pediatría. Hospital General Universitario

Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. La mucopolisacaridosis engloba: organomegalias, disostosis múltiple y rasgos faciales peculiares; alteración cardiovascular, retraso mental. **Caso clínico.** El primer caso (varón 3 años) presenta retraso en el lenguaje, torpeza motora (gruesa y fina) y dificultades en el aprendizaje. Inicia la marcha a los 14 meses. En la exploración física destaca fenotipo peculiar, dolicocefalia y pabellones auriculares de implantación baja, las falanges quintas de ambas manos están curvadas y presenta hepatomegalia. En la serie ósea destaca una edad ósea de 2 años, epífisis femorales ligeramente irregulares e hipodesarrolladas, aspecto tosco de la estructura ósea, trabeculación ósea desigual, y disminución del ángulo cervicodifisario izquierdo que traduce en deformidad en varo del fémur. El electrocardiograma (EKG) y la ecocardiografía son normales; el estudio del fondo de ojo es normal, al igual que la exploración otorrinolaringológica (ORL). El diagnóstico definitivo fue el estudio de glucosaminoglicanos en orina, con presencia de heparán sulfato en niveles patológicos, de forma análoga a la observada en pacientes afectados de mucopolisacaridosis (MPS) tipo III. En el análisis enzimático en fibroblastos se detectó deficiencia de la heparán N-sulfatasa. El segundo caso (niña 11 años), presentaba retraso psicomotor, limitaciones articulares y rasgos dismórficos. Talla baja, rasgos toscos, nariz aplanada, clinodactilia del 5.º dedo, espasticidad distal de miembros inferiores con hiperreflexia e irritabilidad. Cariotipo normal, retraso en la edad ósea. Se realiza estudio de MPS en orina y se confirma en fibroblastos: enfermedad de San Filippo tipo C. **Conclusiones.** Pacientes con visceromegalias, retraso psicomotor y facies tosca, hay que pensar en enfermedad por depósito. El diagnóstico precoz permitirá iniciar rehabilitación y terapia enzimática sustitutiva precozmente.

O43.**LEUCODISTROFIAS: NUESTRA EXPERIENCIA**

A. García-Oguiza, R. Cabrerizo de Diago, M. Pascual-Sánchez, M.T. Llorente-Cereza, Z. Galve-Pradel, A. Soria-Marzo, Y. Romero-Salas, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. Se entienden por leucodistrofias los trastornos hereditarios del desarrollo de la mielina. Son enfermedades raras en la práctica clínica diaria. Nos preocupa que se nos pasen casos. **Objetivos.** Conocer nuestra casuística de leucodistrofias a lo largo de los 16 años y 10 meses de trabajo de nuestra unidad. **Pacientes y métodos.** Nuestra base de datos recoge todos los pacientes vistos en la Unidad de Neuropediatría desde mayo de 1990. Hemos revisado todos los pacientes que constaban con diagnóstico de leucodistrofia y la bibliografía para compararla con nuestra casuística. **Resultados.** De 9.620 pacientes, en 26 consta el diagnóstico de leucodistrofia, 14 varones y 12 mujeres. El diagnóstico más frecuente es adrenoleucodistrofia ligada a X (7 casos), seguido de leucodistrofia metacromática (5), distrofia muscular congénita deficiente en merosina (4), mitocondrial (3) y otras (1 Pelizaeus Merzbacher, 1 Leigh, 1 Zellweger y 4 indeterminadas). No tenemos ningún caso de Alexander, Canavan, Krabbe ni otras menos frecuentes. El motivo de consulta más frecuente fue hipotonía (7 casos), seguido de trastorno de la marcha (5) y trastorno paroxístico (5). En 5 casos el motivo fue la presencia de un antecedente familiar (10 de los pacientes son hermanos). Se realizó resonancia magnética (RM) cerebral en 18 casos. En los 8 restantes se realizó tomografía axial computarizada (TAC) craneal en 6. Sólo 2 pacientes carecen de neuroi-

magen: ambos hermanos de otros pacientes diagnosticados, con genética y bioquímica positiva, respectivamente. **Conclusiones.** La casuística de leucodistrofias de nuestra unidad muestra una distribución similar a la bibliografía revisada, por lo que no creemos se nos pasen casos sin diagnosticar.

O44.**APLICACIÓN DE LA TÉCNICA DE DIFUSIÓN EN PACIENTES CON ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I**A. De La Osa-Langreo ^a, B. Pérez-Dueñas ^b, J. García-Villoria ^c, A. Capdevila ^d, T. Ribes ^c, A. García-Cazorla ^b, M. Pineda-Marfan ^b, M. Vilaseca-Busca ^b, J. Campistol-Plana ^b^a Unidad de Enfermedades Metabólicas. Corporación Hospital Sant Joan De Déu-Hospital Clínic. ^b Unidad de Enfermedades Metabólicas. Corporación Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Clínic,Universitat de Barcelona. ^c Unidad de Metabólicas. Institut de Bioquímica Clínica. Universitat de Barcelona. ^d Servicio de Neuroradiología.

Corporación Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Clínic, Universitat de Barcelona. Barcelona.

Introducción. Los datos que aporta la neuroimagen son importantes en el diagnóstico de aciduria glutárica tipo I, especialmente en pacientes que han sufrido una crisis encefalopática aguda. **Objetivos.** Evaluar la utilidad de la técnica de difusión y espectroscopia en pacientes con aciduria glutárica tipo I, tanto en fase presintomática como durante las crisis encefalopáticas agudas. **Pacientes y métodos.** Se analizan los resultados de los estudios de neuroimagen en 7 pacientes con aciduria glutárica tipo I, incluyendo tomografía axial computerizada y resonancia magnética (RM) mediante secuencias T₁, T₂, FLAIR, estudios de difusión y espectroscopia. **Resultados.** En 4 pacientes con crisis encefalopática aguda, los estudios de difusión permitieron delimitar mejor las lesiones stroke-like que la RM convencional y la tomografía computarizada (TC), objetivándose un patrón de restricción en el caudado, el putamen y el pálido (4 pacientes) y de la sustancia negra (1 paciente). La espectroscopia detectó en todos ellos un aumento de la relación colina/N-acetil aspartato en la sustancia blanca y la presencia de un dudoso pico de lactato. En 3 pacientes asintomáticos la RM no mostró el patrón típico de hipoplasia frontotemporal que se describe en otras series. **Conclusiones.** La técnica de difusión en pacientes con aciduria glutárica y crisis encefalopáticas detecta la presencia de un edema citotóxico bien definido en los ganglios basales. Las imágenes obtenidas permiten definir la extensión de la lesión en los ganglios basales de forma más exacta que otras técnicas de neuroimagen.

Neurología general I: Oncología-Infecciosas**O45.****GLIOMA DE VÍA ÓPTICA EN PACIENTES SIN NEUROFIBROMATOSIS**A. Duat ^a, L. González-Gutiérrez Solana ^a, M.L. Ruiz-Falcó ^a, J.J. García-Peñas ^a, D. Puertas-Bordallo ^b^a Neurología. ^b Oftalmología. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Los gliomas representan el 65% de las neoplasias de la vía óptica. Existe una fuerte asociación entre los gliomas de la vía óptica y la neurofibromatosis, siendo con frecuencia un hallazgo casual en estos pacientes. Se calcula que del 30 al 55% de los pacientes con glioma de vía óptica tienen neurofibromatosis. Sin embargo, el porcentaje debe ser mayor, ya que muchos pacientes con glioma de vía óptica identificable mediante pruebas de imagen

cursan de forma asintomática, sin síntomas visuales. En los pacientes sin neurofibromatosis el diagnóstico de sospecha debe hacerse por la presentación clínica, la cual depende de la localización del tumor. Presentamos dos pacientes en los que se ha diagnosticado un glioma de la vía óptica sin estar asociado a neurofibromatosis, describiendo la clínica y los resultados de las pruebas complementarias. *Caso clínico.* Paciente 1: niña de 5 años, con disminución de la agudeza visual y lagrimeo como únicos síntomas. Paciente 2: niña de 10 meses de edad, con dificultad para seguir con la mirada y nistagmo incordiando desde los 3 meses de edad. Ambas presentaban palidez bilateral del nervio óptico en el fondo de ojo, hallazgos en resonancia magnética (RM) compatibles con glioma del quiasma y un diagnóstico anatomopatológico de astrocitoma pilocítico. *Conclusiones.* El glioma de vía óptica es una neoplasia buscada en los pacientes con neurofibromatosis debido a la fuerte asociación entre dicha enfermedad neurocutánea y esta tumoración, pero también hay que incluirla en la sospecha diagnóstica de otros pacientes con alteración visual.

O46.

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA. REVISIÓN Y CASUÍSTICA EN NUESTRO MEDIO

I. Leiva-Gea, C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, J.C. Salazar-Quero, J. de la Cruz-Moreno, J.F. Expósito-Montes, M. de Toro-Codecs

Pediatría. Hospital Universitario de Jaén. Jaén.

Introducción. La hipertensión intracraneal idiopática (HII) es una patología poco frecuente en la infancia. Su complicación más grave es el deterioro de la función visual y/o la atrofia óptica, lo que obliga a un diagnóstico y tratamiento precoz. Se analizan las características clínicas y evolutivas en nuestro medio. *Caso clínico.* Se han revisado los casos entre octubre 2003 y octubre 2005 en la Unidad de Neuropediatría de nuestro servicio. Se trata de una serie de 7 pacientes (1 niño y 6 niñas) con edades comprendidas entre 5,1 y 13,2 años. Los antecedentes familiares (AF), el psicomotor y/o el rendimiento escolar eran normales en todos los casos. En un paciente coincidió con cuadro infeccioso de vías respiratorias. 2 presentaron sobrepeso. Todos mostraron cefalea, 4/7 vómitos, 4/7 pérdida de agudeza visual, 5/7 estrabismo y diplopía con afectación del VI par craneal. Todos ellos presentaron en fondo de ojo (FO) edema de papila y 4/7 hemorragias en astilla. Ligera pleocitosis en líquido cefalorraquídeo (LCR) en 2 casos. Los estudios serológicos fueron normales, salvo 1 caso con serología positiva para *Mycoplasma pneumoniae*. Con tratamiento médico (acetazolamida y/o prednisona) se logró la remisión clínica en todos los casos excepto uno, que evolucionó a una atrofia óptica visual deficitaria. En los demás casos la normalidad del FO osciló entre 3 y 13 semanas. *Conclusiones.* La incidencia en población general es de 1 caso/ 100.000/año. En nuestra comunidad la incidencia es de 1,8 caso/ 100.000/año, con un claro predominio de sexo femenino en edad puberal. La posibilidad de deterioro grave de la función visual hace necesario un riguroso control evolutivo hasta resolución completa del cuadro.

O47.

CASUÍSTICA Y SÍNTOMAS DE INICIO DE TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

R. Calvo-Medina^a, A. Morales-Martínez^b, A. Herreros-Hernández^c, M. Chaffanel-Peláez^b, J. Martínez-Antón^a, M.P. Delgado-Marqués^a, M. Mora-Ramírez^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Pediatría. ^c Oncología Pediátrica. Hospital Materno Infantil Carlos Haya. Málaga.

Introducción. Los tumores del sistema nervioso central (SNC) pre-

sentan características especiales en niños tanto en la localización, diseminación y respuesta al tratamiento. *Pacientes y métodos.* Estudiamos 192 casos de tumores sólidos de SNC en niños de 0-14 años seguidos en nuestro hospital. Evaluación de los síntomas y signos más frecuentes al diagnóstico según grupo de edad (> o < 3 años) y la localización. *Resultados.* Edad < 3 años en 31,3% de pacientes (68,7% > 3 años). El porcentaje de varones es del 60%. La localización es infratentorial en 57% de los casos y más frecuente en > 3 años. 6 de los pacientes afectos de neurofibromatosis. El tiempo de evolución de los síntomas osciló entre 0 y 40 meses, con una media de 4 meses hasta el diagnóstico. Los síntomas que más frecuentemente se asociaron a neoplasias fueron cefalea 52,8% (sólo un 23%, si nos centramos en < 3 años). Síntomas de hipertensión intracraneal (HTIC) en 51% de los casos (el 75% en mayores de 3 años). Los lactantes presentaron macrocefalia como signo guía en un 31,7%. Las convulsiones como síntoma de inicio aparecieron en un 13,5% de los pacientes, siendo sobre todo crisis parciales secundariamente generalizadas. Afectaron a pares craneales un 32% de los tumores, sobre todo VI par y pares bajos. Otros síntomas como alteraciones en la marcha (23%), paresias de miembros (13%), alteración del comportamiento (9%) y trastornos hormonales (5%) también fueron motivo de consulta. *Conclusiones.* Es importante conocer los síntomas de alarma que nos pueden guiar hacia un diagnóstico precoz de esta patología, lo que amplía la posibilidad de tratamiento y curación. Existen diferencias entre los distintos grupos de edad y según la localización. Una buena anamnesis y una exploración neurológica reglada es necesaria ante cualquier niño con síntomas sospechosos.

O48.

HAMARTOMA HIPOTALÁMICO Y CRISIS GELÁSTICAS: A PROPÓSITO DE CINCO PACIENTES

G. Viaplana-Bartolí^a, A. Donaire-Pedraza^a, A. López-Sala^b, C. Boix-Lluch^b, I. Ocio-Ocio^a, J. Campistol-Plana^a, G. García-Fructuoso^c, F.X. Sanmartí-Vilaplana^a

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

Introducción. Los hamartomas hipotalámicos (HH) presentan una clínica variable, pudiendo ser asintomáticos o, en casos más graves, crisis gelásticas con deterioro cognitivo. *Objetivos.* Se describen clínica, videoelectroencefalograma (video-EEG) y hallazgos en la resonancia magnética (RM) craneal. *Pacientes y métodos.* Revisión de pacientes afectos de HH controlados en nuestro centro entre 1987 y 2007. *Resultados.* Incluimos 5 pacientes (3 varones), con una media de edad de 13 años (3-25), que presentaron crisis gelásticas de inicio medio a los 18 meses (6-25). 3 asociaban crisis parciales y/o secundariamente generalizadas, 3 presentaban trastorno de conducta (un caso muy grave, siendo éste el primer síntoma) y 4 trastornos de aprendizaje. Se realizó estudio cognitivo en 2, mostrando ambos disfunción frontal, con un coeficiente intelectual (CI) normal. En todos la RM (1,5T) mostraba lesión compatible con HH -2 presentaban RM (0,5T) previas normales-. La localización del HH fue: suelo del tercer ventrículo en 3, cuerpo mamilar derecho en 1 y tuber cinereum-cuerpos mamilares en otro. El EEG intercrítico mostró lentificación hemisférica izquierda en 1 paciente, lentificación bifrontal en 2 y paroxismos frontales intercalados con ritmos lentos en 2. El EEG ictal mostró un ritmo rápido frontocentral con lentificación posterior en 2 casos, y ritmo lento difuso en 1; 2 pacientes fueron remitidos para Radiocirugía. *Conclusiones.* Las crisis gelásticas fueron el primer síntoma en 4 de los pacientes. La mayoría asociaban trastornos del comportamiento, del aprendizaje y otro tipo de crisis. Dado que la epilepsia asociada a los HH suele evolucionar a encefalopatía epiléptica grave, remediablemente quirúrgicamente, resulta imprescindible descartar esta lesión ante la presencia de crisis gelásticas.

O49.**EPILEPSIA SINTOMÁTICA EN RELACIÓN CON TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL**

R. Calvo ^a, A. Morales-Martínez ^a, D. Alfageme-Pérez
De Las Vacas ^a, A. Herreros-Hernández ^b, J. Martínez-Antón ^c,
M. Delgado-Marqués ^c, M. Mora-Ramírez ^c

^a Pediatría. ^b Oncología. ^c Neurología Pediátrica.

Hospital materno Infantil Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La epilepsia se asocia a la oncología de diversas formas. Como síntoma de inicio de procesos neoplásicos se relaciona sobre todo con leucemia y procesos expansivos intracraneales. También aparece durante la progresión de estos cuadros y como secuela tras el tratamiento. **Objetivos.** Comprobar la relación entre epilepsia sintomática y los tumores sólidos del sistema nervioso central (SNC). **Pacientes y métodos.** Estudio de 192 pacientes seguidos en la consulta de Oncología Pediátrica por tumores sólidos de SNC. **Resultados.** Aparecen convulsiones como síntoma de inicio en 26 pacientes (13,5%), más frecuente en menores de 3 años y en localización supratentorial (80%-21 pac). Porcentaje de varones 65%. Las crisis más observada es parcial compleja. El tipo de histología más relacionada es el astrocitoma. Un 80% de estos niños quedan sin crisis tras el tratamiento. En el seguimiento de los pacientes aparecen crisis en 12 casos. En 6 de ellos se debe a la progresión de la patología de base, fallecimiento en 5. El resto se asocia a metástasis (1 caso), secuelas poscirugía o posradioterapia; 1 de ellos asocia el cuadro convulsivo a alteración del medio interno durante el tratamiento quimioterápico. **Conclusiones.** Ante un paciente previamente sano con convulsiones –mayor índice de sospecha si son crisis parciales– debemos plantearnos la posibilidad de un proceso intracraneal. En un alto porcentaje de pacientes las crisis ceden tras el tratamiento del proceso expansivo, lo que permite retirar el tratamiento antiepiléptico. La aparición de crisis en la evolución nos habla en muchos casos de progresión neoplásica.

O50.**TUMORES CEREBRALES EN LACTANTES**

E. Martínez-Salcedo, R. Domingo-Jiménez,
H. Alarcón-Martínez, A. Puche-Mira, C. Casas-Fernández

Pediatría. Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. Los tumores cerebrales en niños –Instituto Nacional del Cáncer (NCI)– menores de 24 meses han presentado tradicionalmente un pronóstico desfavorable en términos de supervivencia y secuelas neurológicas. **Objetivos.** Describir la presentación clínica, las características radiológicas e histológicas, los tratamientos empleados y los resultados obtenidos. **Pacientes y métodos.** Estudiamos: edad, sexo, antecedentes familiares y personales, localización y tipo histológico, presentación clínica, tratamiento y evolución de 12 niños de 0-24 meses diagnosticados de NCI entre enero de 1998 y abril de 2007 en la unidad de Oncología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia). **Resultados.** Sexo: 10 varones, 2 mujeres. Edad media al diagnóstico: 20,5 meses. Antecedentes: macrocefalia neonatal 2. Retraso psicomotor previo 5. Duración media previa al diagnóstico: 57 días. Presentación clínica: cambios de comportamiento general 4, vómitos 4, ataxia 4, macrocefalia 3. Hallazgos radiológicos: diastasis suturas 7, hidrocefalia 9, diámetro tumoral > 3 cm: 9. Localización: fosa posterior 7, hemisferios 3, tronco cerebral 2. Tipo de tumor: astrocíticos 5, embrionarios 5, ependimario 1, neuroglial 1. Indicadores histológicos de malignidad: 7. Tratamiento recibido: cirugía 11, quimioterapia 11, radioterapia 2 (por recidiva posterior). Situación actual: fallecimientos 4, libres de progresión 8, con seguimiento medio: 108, 25 meses, y secuelas en 4. **Conclusiones.** Las manifes-

taciones clínicas, radiológicas e histológicas observadas distinguen a este intervalo de edad del resto de las etapas de la Pediatría. A pesar de los factores de mal pronóstico la mortalidad es menor de la esperada, aunque el porcentaje de secuelas es muy alto.

O51.**SECUENCIAS DE RESONANCIA MAGNÉTICA POR DIFUSIÓN EN LAS INFECCIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL**

I. Benavente-Fernández ^a, A. García-Cazorla ^a, Y. Jordán ^b,
A. Capdevila ^c, J. Campistol-Plana ^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Cuidados Intensivos. ^c Radiología.

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

Introducción. Las infecciones del sistema nervioso central (SNC) asocian gran morbilidad. La neuroimagen permite la detección precoz de complicaciones neurológicas. Describimos los hallazgos en neuroimagen de pacientes afectos, siendo nuestro principal objetivo valorar la utilidad de las secuencias de difusión. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de 23 pacientes con sospecha de infección de SNC a los que se realizó resonancia magnética (RM). El período estudiado es de dos años (2005-2007). Los análisis estadísticos se realizaron mediante el SPSS (del inglés *statistical product and service solutions*) 11.5. **Resultados.** El intervalo de edad es de 1 mes a 16 años (media 1,75). La RM se realizó entre el primer y séptimo día de ingreso (media 2,71 días). Encontramos lesión del SNC en cualquier secuencia en 14 casos. En 3 sólo fue evidente en la secuencia de difusión. La localización cortical fue la más frecuente. Encontramos algún tipo de secuela neurológica en 17 de 21, la más frecuente la epilepsia. Observamos una tendencia a encontrar secuelas más graves y numerosas cuando existen hallazgos patológicos en la neuroimagen. **Discusión.** La neuroimagen ayuda a objetivar lesiones neurológicas asociadas a infecciones del SNC. La RM por difusión permite detectar edema citotóxico, signo más precoz de isquemia celular. Podemos observar una tendencia a un mayor número de secuelas y peor pronóstico a medio plazo en casos con neuroimagen patológica durante el proceso agudo. **Conclusiones.** La RM por difusión puede ayudar al diagnóstico precoz de lesiones neurológicas asociadas a infecciones del SNC. Hacen falta más estudios para establecer la relación entre los hallazgos en difusión y el pronóstico neurológico.

Epilepsia**O52.****EPILEPSIA OCCIPITAL BENIGNA INFANTIL DE COMIENZO PRECOZ**

T. Durá, M.E. Yoldi, F. Gallinas, I. García de Guturbay

Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Introducción. Analizar las características epidemiológicas, clínicas y evolutivas de la epilepsia occipital benigna infantil de comienzo precoz. **Pacientes y métodos.** Se han revisado 37 historias clínicas de pacientes con epilepsia occipital benigna infantil de comienzo precoz. **Resultados.** La edad media al diagnóstico era de 5,4 años, y el tiempo medio de seguimiento de 6,0 años. La relación mujer/varón era de 2,1. El número medio de crisis por paciente era de 3,3; y se caracterizaban por alteración de la conciencia (90,3%), vómitos (70,1%), desviación ocular y/o cefálica (30,6%), crisis motoras generalizadas (32,8%) y/o parciales (11,2%), cefalea (7,4%), ceguera y/o visión borrosa (6,7%), automatismos orofaciales (5,2%), alucinaciones visuales (3%) y nistagmo (1,5%). El 67,2% fueron durante el sueño. En 28 pacientes (75,7%) se objeti-

varon paroxismos occipitales que ocasionalmente coexistían con paroxismos generalizados y/o multifocales. El 71,3% de las recurrencias se dieron en los primeros 6 meses del diagnóstico, y a partir de los 2 años el 82,9% de los pacientes no tuvieron crisis, no encontrándose diferencias evolutivas entre pacientes tratados y no tratados. Se objetivaron 3 casos de evolución atípica: 1 caso de epilepsia con punta-onda continua durante el sueño lento, y 2 casos con crisis compatibles con la variante tipo Gastaut y epilepsia occipital fotosensible idiopática, respectivamente. **Conclusiones.** La epilepsia occipital benigna infantil de aparición precoz constituye un síndrome epiléptico relativamente frecuente, especialmente en preescolares. Aunque su secuencia semiológica es bastante característica, su inespecificidad clínica y neurofisiológica dificultan el diagnóstico. El pronóstico es excelente; sin embargo, la posibilidad de evoluciones atípicas exige un riguroso control evolutivo.

O53.

CONVULSIONES BENIGNAS EN NIÑOS CON GASTROENTERITIS LEVE POR ROTAVIRUS

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

Introducción. Las convulsiones benignas en el contexto de una gastroenteritis leve por rotavirus (RV) (CwG) fueron descritas por primera vez por Morooka en 1982. Se definen como convulsiones que acompañan a síntomas de gastroenteritis sin signos de deshidratación o alteración hidroelectrolítica en niños sin meningitis, encefalitis o historia aparente de enfermedades neurológicas. La existencia de esta entidad clínica es virtualmente desconocida fuera del continente asiático. **Caso clínico.** Presentamos 3 casos compatibles con este diagnóstico, hallados durante un período de 12 meses en nuestro hospital, de un total de 280 pacientes con realización de coprocultivo y determinación de ag RV en heces. Con edades de 4, 7 y 96 meses de vida y sin antecedentes importantes de interés, presentan en el contexto de una gastroenteritis leve de 3-4 días de duración, varios episodios convulsivos afebriles sin alteraciones en las pruebas sanguíneas ni de imagen. Se detectó Ag de RV en heces de los tres casos. Tras ceder espontáneamente o con tratamiento, incluso en Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) uno de ellos, fueron dados de alta sin secuelas y a los 6 meses, tras revisarse en consultas externas, permanecen asintomático y sin tratamiento. **Conclusiones.** Una frecuencia tan baja en nuestra área geográfica es sugestiva de un importante infradiagnóstico. La existencia de una crisis epiléptica en el contexto de una gastroenteritis leve por RV sin alteraciones hidroelectrolíticas ni fiebre debe hacernos sospechar esta patología. Es necesario el conocimiento de esta patología a la hora de evitar estudios diagnósticos y actitudes terapéuticas demasiado agresivas.

O54.

EPILEPSIA DE INICIO ENTRE LOS 3 Y 12 MESES DE EDAD. NUESTRA EXPERIENCIA DE 10 AÑOS

R. Perer-Delgado, Z. Galve-Pradel, A. Soria-Marzo, Y. Romero-Salas, B. Sebastián-Torres, M. Lafuente-Hidalgo, A. García-Oguiza, J.L. Peña-Segura, J. López-Pisón
Unidad Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El pronóstico de la epilepsia viene determinado fundamentalmente por su etiología, y en general se asocia un peor pronóstico con el inicio de las crisis durante los primeros meses de vida. **Pacientes y métodos.** En este trabajo se revisa nuestra experiencia en epilepsias en niños nacidos entre el 1-1-1997 y el 31-12-2006, y que presentaron la primera crisis no sintomática aguda entre los 3 y los 12 meses de edad. Se analizan especialmente los

casos de epilepsias no sintomáticas remotas. **Resultados.** De los niños nacidos a partir del 1-1-97 tienen el diagnóstico de epilepsia 267, y la primera crisis entre los 3 y 12 meses se dio en 69 casos: 39 epilepsias sintomáticas y 30 criptogénicas, 20 de los cuales manifestaron un síndrome de West (17 de las sintomáticas y 3 de las criptogénicas). Se clasifican las criptogénicas en tres grupos según patrón electroencefalográfico: 9 generalizadas, 18 sin alteraciones generalizadas y 3 hipsarritmias. Asimismo, se han analizado los tres grupos considerando tres opciones de desarrollo psicomotor: normal, retraso leve y retraso moderado/grave. Ningún caso de las no generalizadas presentó retraso psicomotor grave, mientras que el 78% de las generalizadas y el 33% de los West desarrollaron un retraso importante en su evolución. **Conclusiones.** Nuestra experiencia es compatible con la existencia de epilepsias de presentación en los primeros meses de vida y buen pronóstico, lo que es importante a la hora de la información y los planteamientos terapéuticos en los casos de epilepsia no sintomática remota.

O55.

ESPASMOS EPILEPTICOS PERIÓDICOS: UNA ENTIDAD DISTINTA DEL SÍNDROME DE WEST

R. Sánchez-Carpintero ^a, J. Narbona ^a, J. Iriarte ^b, I. Vera ^c

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Neurofisiología. ^c Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. Los espasmos periódicos son un tipo de crisis que puede formar parte del síndrome de West (SW) o cursar fuera de este contexto como una entidad con características clínicas y pronósticos diferentes. Los objetivos son describir las características electroclínicas y la evolución de los espasmos periódicos en cinco niños con dicha entidad. **Caso clínico.** Presentamos cinco pacientes con espasmos periódicos de diversas etiologías: alteración cromosómica, encefalopatía hipoglucémica, síndrome de Aicardi y necrosis talámica bilateral postencefalitis herpética. Los resultados obtenidos son que en varios de los pacientes los espasmos han persistido más allá del primer año de vida y en ningún caso se han acompañado de hipsarritmia. La aparición de los espasmos no ha producido deterioro cognitivo, aunque por la patología subyacente todos los pacientes presentaban un déficit intelectual. Exceptuando un paciente, todos son farmacorresistentes. **Conclusiones.** Los espasmos periódicos constituyen un tipo de crisis con características electroclínicas diferentes a las que configuran el SW. Por lo general son farmacorresistentes, a pesar de lo cual su influjo en el pronóstico cognitivo del paciente puede ser menos grave que el del SW.

O56.

EPILEPSIA FRONTAL IDIOPÁTICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

J. Juan-Martínez ^a, I. Pitarch-Castellano ^a, F. González De La Rosa ^a, H.H. Azzi ^b, L. Chofre-Escrihueta ^c, A. Amat-Magrany ^c

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. ^c Pediatría. Hospital de la Ribera. Alcala.

Introducción. La calificación de idiopático comparte la existencia de una relación con la edad de aparición, la incidencia elevada de factores genéticos y una evolución/pronóstico benigna. **Objetivos.** El objetivo de nuestro estudio es describir las variables clínicas, las electroencefalografías y la respuesta al tratamiento de las epilepsias frontales idiopáticas. **Pacientes y métodos.** Pacientes diagnosticados de epilepsia frontal de 2 a 15 años de edad entre los años 2000 y 2005 observados en la consulta externa de un hospital secundario. Se hizo un estudio longitudinal retrospectivo incluyendo los pacientes que cumplían los criterios de la Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE). Se excluyeron las formas lesionales. **Resultados.** De los 250 pacientes con epilepsia, 28 cumplen criterios de

epilepsia frontal idiopática; primera crisis a la edad de 6 años de mediana. Antecedentes familiares en el 32%. Las crisis más frecuentes son las crisis parciales complejas y las parciales secundariamente generalizadas. El desarrollo psicomotor, la exploración neurológica y la resonancia magnética (RM) cerebral es normal en todos los casos. El fármaco administrado más frecuentemente fue el ácido valproico; sólo precisaron cambio de fármaco 4 casos clínicos y la evolución fue benigna en el 78% de los casos. **Conclusiones.** Se trata de un síndrome propio de la infancia y de la adolescencia. El tipo de crisis predominantes son las crisis focales motoras. El electroencefalograma (EEG) intercrítico es heterogéneo con puntas o punta onda atípica uni o bilateral. Buena respuesta al tratamiento con ácido valproico u oxcarbacepina. Destaca en la mayoría de los casos la evolución benigna más concordante con las epilepsias parciales idiopáticas que con las lesionales.

057.

DIFERENCIAS ENTRE LAS VARIANTES PRECOZ Y TARDÍA DE LA EPILEPSIA OCCIPITAL IDIOPÁTICA: REVISIÓN DE 29 CASOS

R. Calvo-Medina ^a, M. Fernández-Figares Montes ^b, D. González-Gálvez ^b, E. Bauzano-Poley ^b, J. Martínez-Antón ^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurofisiología. Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La epilepsia occipital idiopática (EBI-O) es un síndrome epiléptico descrito por Gastaut en 1982. Existe gran controversia desde que, en 1989, Panayiotopoulos describiese una variante precoz con diferencias clínicas y pronósticas. **Objetivos.** Se estudiaron 29 pacientes que cumplían criterios electroclínicos del síndrome. Fueron excluidos 10 pacientes. De los 19 casos restantes, 13 se incluyeron en la variante precoz, y 6 en la tardía. Se estudiaron aspectos epidemiológicos, clínicos, electroencefalográficos (EEG) y terapéuticos, comparando los resultados con la bibliografía. **Pacientes y métodos.** Se observaron diferencias estadísticamente significativas en la asociación de síntomas vegetativos con la variante de Panayiotopoulos. No se encontraron otras diferencias clínicas. Se realizaron 212 EEG, mostrando anomalías 181 registros. El primer EEG fue patológico en 16 pacientes. Precisaron tratamiento 18 pacientes, y todos fueron asintomáticos al alta. **Resultados.** Se observaron diferencias estadísticamente significativas en la asociación de síntomas vegetativos con la variante de Panayiotopoulos. No se encontraron otras diferencias clínicas. Se realizaron 212 EEG, mostrando anomalías 181 registros. El primer EEG fue patológico en 16 pacientes. Precisaron tratamiento 18 pacientes, y todos fueron asintomáticos al alta. **Conclusiones.** Confirmamos la importancia del EEG para el diagnóstico precoz. Aún existiendo diferencias clínicas entre las dos variantes, ambas deben ser tratadas y presentan similar pronóstico.

Neurología general II

058.

LA RELACIÓN ENTRE LA CEFALEA CRÓNICA/ RECURRENTE CON LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO. RESULTADOS DE UN ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO EN LA POBLACIÓN ESCOLAR DE LA CIUDAD DE GANDÍA

M. Tomás-Vila ^a, A. Miralles-Torres ^b, B. Beseler-Soto ^c, M. Revert-Gomar ^a, M.J. Sala-Langa ^a, A.I. Uribelarrea-Sierra ^a

^a Pediatría. Hospital Francisc de Borja de Gandía. ^b Pediatría. Centro Salud Beniopa. Gandía, Valencia. ^c Pediatría. Hospital Marina Alta. Denia, Alicante.

Introducción. La relación cefalea-trastornos del sueño se ha docu-

mentado en la literatura médica desde hace tiempo, sin que se conozca de forma clara la naturaleza de dicha relación. **Objetivos.** El objetivo de este trabajo es conocer los trastornos del sueño que se asocian a niños con cefaleas recurrentes/crónicas. **Sujetos y métodos.** Se utilizó la versión española del *Pediatric Sleep Questionnaire*, que se distribuyó entre una muestra representativa de la población de estudiantes de la ciudad de Gandía. En dicho cuestionario, se realiza a los padres la pregunta: '¿su hijo tiene cefalea como mínimo una vez al mes?'. La respuesta afirmativa se ha tomado como base para definir la cefalea crónica/recurrente. **Resultados.** Contestaron la encuesta un total de 887 sujetos (68% de respondedores). La cefalea crónica recurrente, tal como se ha definido la presentaron un 35% de los encuestados. Las alteraciones de sueño que se asocian de forma estadísticamente significativa con la cefalea son: pesadillas, somniloquias, trastornos del movimiento rítmico, excesiva somnolencia diurna, insomnio, irregularidad en el horario de levantarse y acostarse, despertares nocturnos, despertares precoces, resistencia a acostarse y retraso en el inicio del sueño. **Conclusiones.** Las alteraciones del sueño que se asocian de forma más frecuente con la cefalea son el insomnio y los despertares nocturnos, lo que probablemente nos esté indicando una relación con el tiempo total de sueño. No se asocian con las alteraciones respiratorias relacionadas con el sueño.

059.

EPILEPSIA EN EL REGISTRO DE PARÁLISIS CEREBRAL DEL ÁREA 11 DE LA COMUNIDAD DE MADRID

A. Camacho-Salas ^a, C.R. Payas ^b, J. De la Cruz ^c, O. García ^a, R. Simón de las Heras ^a, F. Mateos-Beato ^a

^a Neurología Infantil. ^b Neonatología. ^c Unidad de Epidemiología Clínica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. El riesgo de epilepsia aumenta en la parálisis cerebral (PC) y la lesión cerebral es habitualmente más extensa cuando aparecen crisis. **Objetivos.** El objetivo es conocer en nuestro medio la frecuencia y el tipo de las crisis epilépticas asociadas a la PC, así como los posibles factores relacionados con su aparición. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de base poblacional. 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 del 2004 se han identificado 80 niños con PC de origen no posnatal. El 20% de los casos (16) presentaba epilepsia. Esta complicación ha predominado en los nacidos a término de forma estadísticamente significativa. Las formas de PC más epileptógenas han sido la hemiparesia y la tetraparesia. El inicio de las crisis fue más precoz en la PC tetraparética. Las crisis más frecuentes han sido las parciales (7), seguidas de los espasmos infantiles (4). El síndrome de West se ha asociado a formas tetraparéticas. El antecedente de crisis neonatales ha predominado en los niños epilépticos frente a los no epilépticos (25% frente a 4,7%, $p < 0,05$). **Conclusiones.** La epilepsia aumenta la discapacidad de la PC. El tipo de PC condiciona no sólo la aparición o no de crisis epilépticas, sino también su gravedad.

060.

PARÁLISIS CEREBRAL POSNATAL EN EL ÁREA 11 DE LA COMUNIDAD DE MADRID

A. Camacho-Salas ^a, C.R. Payas ^b, J. De la Cruz ^c, O. García ^a, R. Simón de las Heras ^a, F. Mateos-Beato ^a

^a Neurología Infantil. ^b Neonatología. ^c Unidad de Epidemiología Clínica. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La parálisis cerebral (PC) posnatal constituye un grupo diferenciado dentro del espectro de la PC y no está incluida en

todos los estudios. **Objetivos.** Conocer en nuestro medio la frecuencia de la PC posnatal, sus causas y los problemas médicos asociados. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de base poblacional. 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. Para este análisis se ha elegido como límite del período posnatal los 2 años de vida. **Resultados.** Hasta diciembre del 2004 se han identificado 90 niños con PC, 10 de ellos de origen posnatal (11,1%). 9 eran varones. La edad media a la que se produjo el daño cerebral fue de 10,2 meses. Las causas de la PC han sido: infección del sistema nervioso central (SNC) (4), infarto cerebral (3), encefalopatía hipoxicoisquémica (2) y gastroenteritis más deshidratación (1). Las formas de PC correspondían a 5 hemiparesias, 3 tetraparesias y 2 PC coreoatéticas. 6 niños asociaban retraso mental moderado-grave, 6 epilepsia y 4 déficit visual grave. **Conclusiones.** La PC posnatal supone un grupo reducido dentro del conjunto de la PC. El trastorno motor se asocia con frecuencia a otras deficiencias. La importancia de la PC posnatal radica en la posibilidad de prevenir alguna de sus causas.

061.

HIDROCEFALIA EXTERNA DEL LACTANTE EN 44 NIÑOS. EVOLUCIÓN NATURAL

H. Alarcón-Martínez, C. Casas-Fernández, E. Martínez-Salcedo, R. Domingo-Jiménez, A. Puche-Mira, F. Belmonte-Avilés
Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. La hidrocefalia externa del lactante (HEL) se considera una entidad con pronóstico 'benigno'. **Objetivos.** Presentar características clínicas y evolutivas de los pacientes diagnosticados de HEL en nuestra sección, de 2000 a marzo de 2007. **Pacientes y métodos.** Revisión de historias clínicas recogiendo: edad, sexo, motivo de consulta, antecedentes, exploración física, neurodesarrollo y hallazgos en neuroimagen y otras exploraciones. La situación actual se valoró mediante revisión clínica o encuesta telefónica. **Resultados.** 44 pacientes con edades entre 8 meses y 15 años (23/44 > 4 años). Edad de consulta entre 2 y 29 meses (79,5% < 12 meses). 34/44 niños y 10/44 niñas. Motivo de consulta: 33/44 megacefalia o crecimiento excesivo del perímetro cefálico, 5 con ecografía transfontanelar compatible; 3/44 megacefalia, hipotonía y retraso psicomotor; 2/44 hipotonía; 2/44 dismorfia craneofacial; 2/44 episodios paroxísticos; 1/44 ptosis palpebral congénita. Antecedentes: 6/44 macrocefalia familiar y 6/44 prematuridad. Exploración física inicial: 15/44 hipotonía, 5 con retraso psicomotor; 2/44 dismorfias (una acondroplasia); 1/44 retraso psicomotor. En toda ecografía, tomografía axial computarizada (TAC) y/o resonancia magnética (RM) cerebral compatible. En 5/44 estudio metabólico, 13/44 electroencefalograma (EEG) y 3/44 cariotipo, con resultado normal. Al final del seguimiento, 21/44 mantenían la macrocefalia y el neurodesarrollo de los > 4 años fue: 9/23 normal, 9/23 retrasado (5/9 déficit de atención/impulsividad; 5/9 mala coordinación oculomaneal; 9/9 retraso del lenguaje, lectoescritura y/o aprendizaje) y en 5/23 no fue posible valorarlo. **Conclusiones.** En nuestra serie la incidencia fue mayor en niños y un alto porcentaje mantuvo la macrocefalia. El 39% de los > 4 años presentaron retraso del neurodesarrollo, fundamentalmente del lenguaje y aprendizaje, lo que cuestiona la 'benignidad' de esta entidad.

062.

HEMIPLEJÍA ALTERNANTE DE LA INFANCIA EN LA POBLACIÓN ESPAÑOLA. DESCRIPCIÓN CLÍNICA, EVOLUCIÓN Y EFICACIA AL TRATAMIENTO

C. Fons-Estupiñá^a, L. Arrabal^b, I. Benavente^c, B. Blanco^b, M.J. Calvo^d, J. Eiris^e, J.J. García-Peñas^b, M.D. Mora^f, J. Narbona^g, C. Roche^h, M. Roigⁱ, M. Rufo^j, R. Velásquez^h, J. Campistol^k

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

^b Neuropediatría. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid.

^c Pediatría. Hospital Universitario Puerta del Mar. Virgen del Rocío. Sevilla.

^d Pediatría. Hospital Barbastro. Huesca. ^e Neuropediatría. HCU Santiago de

Compostela. Santiago de Compostela. ^f Neuropediatría. Hospital Infantil de

Málaga. Málaga. ^g Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra.

Pamplona. ^h Neuropediatría. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

ⁱ Neuropediatría. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona.

^j Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

^k Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La hemiplejía alternante de la infancia (HAI) es una enfermedad rara, de etiología desconocida y de gran heterogeneidad. Consiste en episodios recurrentes de hemiplejía, de inicio antes de los 18 meses, asociados a crisis distónicas, trastornos de motilidad ocular, epilepsia y deterioro cognitivo, entre otros. **Objetivos.** Describir los síntomas clínicos, su frecuencia, cronología, desencadenantes, evolución a largo plazo y eficacia a los distintos tratamientos utilizados. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo, retrospectivo y multicéntrico en una serie de 17 pacientes que cumplen criterios diagnósticos HAI, procedentes de todo el territorio nacional con edades entre 1 y 24 años. **Resultados.** 12 casos de HA típica y 5 atípica. Edad media al diagnóstico de 26 meses. Historia familiar de migraña en 47%. Edad media de inicio de la hemiplejía: 9,3 meses, duración: 5 minutos a 6 días, de las crisis tónicas o distónicas: 5,8 meses y duración: 1 minuto a 2 días. Estos síntomas desaparecieron durante el sueño y el 94% presentaron factores desencadenantes. Evolución a retraso cognitivo, trastorno de la marcha y disartria. Exámenes complementarios normales en la mayoría. La flunaricina fue eficaz, en algún momento del seguimiento, en 81,25%. Otros fármacos eficaces: cinaricina, benzodiazepinas, ácido valproico, gabapentina y topiramato. **Conclusiones.** La variabilidad clínica en el inicio y ausencia de marcadores genéticos, bioquímicos o radiológicos dificultan el diagnóstico. Se han descartado mutaciones en los genes *CACNA1A*, *ATP1A2*, *SCN1A* relacionados con la migraña hemipléjica familiar. Hacer diagnóstico diferencial con epilepsia, migraña hemipléjica, enfermedades mitocondriales, vasculares, desmielinizantes y discinesias paroxísticas. El diagnóstico precoz evita usar fármacos ineficaces y potencialmente tóxicos.

063.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y EVOLUCIÓN DE LOS PACIENTES CON CEFALEA CRÓNICA DIARIA SEGUIDOS EN LA UNIDAD DE CEFALAS DE UN HOSPITAL PEDIÁTRICO DE REFERENCIA

J. López-Casas, A.P. Gutiérrez-Mata, C. Ortez-González, J. Campistol-Plana

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

Introducción. La cefalea crónica diaria (CCD) es una entidad poco estudiada en Neuropediatría que puede llegar a causar gran incapacidad. Se desconocen las características clínicas propias y la evolución de esta entidad en la infancia y adolescencia. **Objetivos.** Analizar características clínicas y evolución de los pacientes pediátricos con CCD, atendidos en la Unidad de Cefaleas de un hospital pediátrico de referencia. **Pacientes y métodos.** Estudio de observación

retrospectivo de los niños seguidos en la Unidad de Cefaleas de un hospital pediátrico de referencia, que cumplen criterios diagnósticos de CCD según la IHS (International Headache Society), con 3 meses de seguimiento, período mayo 2004-enero 2007. Se excluyeron: pacientes con abandono del tratamiento o controles clínicos, datos incompletos en el expediente. Se documentaron variables epidemiológicas, características clínicas de la cefalea, tratamiento instaurado y respuesta. **Resultados.** Predominó en pacientes en edad escolar, sexo femenino, así como la localización frontal y el carácter opresivo. El 43% presentó episodios menores a 4 horas de duración. Menos de 50% presentaron náuseas, vómitos, foto/fonofobia; 60% evidenció abuso de analgésicos. El 33% mostró cefaleas de características clínicas mixtas, mientras que al aplicar criterios de IHS para CCD, el 34% corresponde a migraña crónica, mientras que un 37% no se logró clasificar. El topiramato fue eficaz en el 78% cuando se utilizó como primera elección. **Conclusiones.** La CCD se caracteriza por episodios menos intensos y con menos síntomas acompañantes. Los subgrupos de la IHS no logran clasificar todos los pacientes con CCD. La evolución fue favorable con profilaxis, y el topiramato fue el fármaco más efectivo.

Neurología general III

O64.

FENOTIPO COGNITIVO EN NEUROFIBROMATOSIS 1 SEGÚN RESONANCIA MAGNÉTICA

F. Pérez-Álvarez ^a, C. Serra ^b, C. Timoneda ^c

^a Unitat Neuropediatria-Neuroconducta. Hospital ICS Universitari Dr. J. Trueta y Fundació C. Vidal Neuropsicopedagogia. ^b Unitat Neuropediatria-Neuroconducta. Hospital ICS Universitari Dr. J. Trueta. ^c Departament Psicopedagogia UDG y Fundació C. Vidal de Neuropsicopedagogia. Universitat de Girona. Girona.

Introducción. Se argumenta la existencia de un fenotipo cognitivo característico en la neurofibromatosis 1 (NFM1), aunque no existe homogeneidad y sí heterogeneidad en resultados. **Objetivos.** Comprobar el fenotipo cognitivo PASS (planificación atención simultáneo secuencial) y su relación con las lesiones en resonancia magnética (RM). **Pacientes y métodos.** A 25 pacientes, entre 5 y 14 años, con criterios aceptados de NFM1, casos esporádicos no familiares, se les practicó RM y pruebas de lenguaje, lectura y escritura. Al paciente, un/a hermano/a sano/a y padres, se administró la batería DN:CAS (Cognitive Assessment System). Se clasificaron las lesiones atendiendo a la localización en cerebro, cerebelo, tronco encefálico, ganglios basales y sustancia blanca subcortical. Se aplicó análisis estadístico no paramétrico, prueba de los signos de ordenación por pares –series apareadas– de Wilcoxon, coeficiente de correlación de intervalos de Spearman, y ANOVA de diferencia por pares y diferencia a tres de Kruskal-Wallis. **Resultados.** Los NFM puntúan peor que sus hermanos/as sanos/as en secuencial ($p < 0,02$) con expresión en aprendizaje de lectura y escritura ($p < 0,05$). Las diferencias cognitivas apreciadas correlacionaron con el número de localizaciones de hiperintensidades ponderadas en T₂ en RM ($p < 0,001$). **Conclusiones.** Estos datos apoyan un fenotipo cognitivo particular en NFM1. A falta de una muestra más amplia, sorprende que en NFM1, como en dislexia y epilepsia benigna de la infancia según nuestros estudios, el procesamiento cognitivo PASS disfuncional sea el mismo, el secuencial con repercusión importante en aprendizaje de lectura y escritura. De confirmarse, el procesamiento secuencial sería el más vulnerable en patología neurológica, probablemente.

O65.

HALLAZGOS EN LA NEUROIMAGEN DE LOS PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

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

Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

Introducción. El diagnóstico de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) se basa en la combinación de unos criterios clínicos, muchos de los cuales son infrecuentes en niños menores de 4 años. Las hiperseñales múltiples en secuencias T₂ –HSM (hierarchical storage management)– se han propuesto como criterio diagnóstico adicional. **Objetivos.** Estudiar la incidencia y evolución de los hallazgos de neuroimagen en estos pacientes, especialmente de las HSM. Investigar su papel como criterio diagnóstico de NF1 comparándolo con un grupo control formado por niños con manchas café con leche (MCL) aisladas. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 83 niños con NF1 y 37 con MCL aisladas, en seguimiento en nuestra sección, entre 1977 y 2007. Se analizan: edad, sexo, antecedentes familiares, motivo de consulta, criterios diagnósticos, hallazgos de neuroimagen y complicaciones. El análisis estadístico se realiza con el programa SPSS. **Resultados.** El 80% de los niños con NF1 mostraron HSM en la primera resonancia magnética cerebral, siendo ésta normal en 36 de los 37 pacientes con MCL aisladas. La localización más frecuente fue en ganglios basales y cerebelo, con tendencia a incrementar en número a lo largo de la primera década. El curso de la enfermedad fue más grave en el grupo con HSM, con mayor incidencia de gliomas de vía óptica (hasta un 25% de los casos) y de complicaciones (principalmente, trastornos de aprendizaje, déficit de atención e hiperactividad y problemas de coordinación motora). **Conclusiones.** La presencia de HSM parece ser un dato específico de la enfermedad que permitiría un diagnóstico precoz en los niños con NF1 esporádica.

O66.

TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO EN UN SERVICIO DE URGENCIAS DE PEDIATRÍA EN UN HOSPITAL TERCIARIO: VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS CRITERIOS DE CALIDAD DE NUESTRO PROTOCOLO

Y. Romero-Salas ^a, M. Pascual-Sánchez ^a, M.T. Llorente-Cereza ^a, A. García-Oguiza ^a, J.R. García-Mata ^b, M.C. García-Jiménez ^c, C. Campos-Calleja ^c, J.L. Peña-Segura ^a, J. López-Pisón ^a

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

Introducción. En nuestro hospital estamos en proceso de protocolización y continua evaluación de las principales consultas de urgencias pediátricas. **Pacientes y métodos.** Se revisan los casos atendidos en 1 mes de traumatismo craneoencefálico (TCE) en urgencias, tras consensuar en sesión hospitalaria su protocolo. Se valoraron los indicadores establecidos: constancia de Glasgow, pupilas, descripción de existencia o no de cefalohematoma y entrega de hoja de recomendaciones. También se revisó: tiempo transcurrido desde el TCE, mecanismo de producción y la realización de radiografía de cráneo, establecida en el protocolo en menores de 1 año y sólo en mayores si sospecha de fractura complicada o maltrato. **Resultados.** Se atendieron 146 pacientes por TCE en el mes de estudio: 113 mayores y 33 menores de 1 año. En mayores 1 año consta: Glasgow en 70,7%; exploración pupilar en 93%; existencia o no de cefalohematoma en 69%; y entrega de hoja de recomendaciones en 88,4%. Se realizó radiografía al 47,7%. En menores de 1 año constaba Glasgow en el 58%; exploración pupilar en 70% y entrega hoja de recomendaciones en 90,9%. La existencia o no de cefalohematoma en 67%, existiendo en el 40%. Se realizó radiografía a 27 pacientes, evidencian-

do fractura en 1 caso, y no se hizo en 6, de los cuales 2 de ellos presentaban cefalohematoma. **Conclusiones.** Es necesario la constancia escrita en las historias clínicas de los datos más relevantes. La protocolización precisa de evaluaciones periódicas y de un cambio de actitudes, en un proceso continuado que no tiene punto final.

O67.

SIGNOS MUSCULOESQUELÉTICOS EN EL DIAGNÓSTICO DE TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

I. Vera-Arlegui ^a, R. Sánchez-Carpintero Abad ^b, J. Andueza-Sola ^a, P. Prim-Jaurieta ^a, J. Narbona-García ^b

^a Departamento de Pediatría. ^b Neuropediatría. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona.

Introducción. Los tumores del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar entre los procesos malignos de la infancia. Su incidencia es de 2-3/100.000 niños menores de 16 años. Frecuentemente los signos y síntomas son inespecíficos, por lo que pueden pasar desapercibidos y confundirse con patologías triviales de la infancia (cefaleas, vómitos, cambios de carácter, lateralización cefálica, etc.). Entre estos signos es frecuente que al inicio de la enfermedad exista afectación musculoesquelética que puede conducir a un diagnóstico equivocado. **Casos clínicos.** 1. Niña de 4 años con tortícolis tratada como tortícolis idiopática y derivada a Psiquiatría con sospecha de simulación por falta de eficacia del tratamiento. La resonancia magnética (RM) mostró un astrocitoma. 2. Niña de 5 años diagnosticada de parálisis cerebral infantil, cuyo diagnóstico se revisó al observarse rigidez cervical. La RM mostró un astrocitoma bulbo medular. 3. Niña de 12 años diagnosticada de cefalea tensional. Asociaba rigidez cervical, tortícolis y leve alteración del equilibrio. La RM mostró un meduloblastoma de fosa posterior. **Conclusiones.** La rigidez espinal puede ser uno de los primeros signos en los tumores de fosa posterior y médula alta. El reconocimiento lleva a una historia clínica minuciosa y una exploración neurológica detallada, que con frecuencia muestran alteraciones que justifican la realización de neuroimagen. El diagnóstico precoz mejora el pronóstico en estos pacientes.

O68.

LOS NIÑOS ADOPTADOS EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA (I). PROCEDENCIA Y FACTORES DE RIESGO

J.L. Peña-Segura, M. Marco-Olloqui, R. Pérez-Delgado, A. García-Oguiza, R. Cabrerizo de Diago, J. López-Pisón

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La adopción se ha incrementado en nuestro país en los últimos años, con un aumento significativo de las adopciones internacionales. **Pacientes y métodos.** Se revisan los niños adoptados valorados por la Sección de Neuropediatría desde mayo-90 hasta marzo-07, divididos según las principales áreas de procedencia: España, China, Europa del Este, Iberoamérica e India. **Resultados.** De los 9.805 niños valorados, 108 son adoptados (1,1%), 59 niños y 49 niñas. 86 (79,6%) consultaron por primera vez a partir del año 2000. 35 niños (32,4%) son de origen español. 73 (67,6%) proceden de la adopción internacional, con la siguiente distribución: Europa del Este 34 (31,2%), Iberoamérica 21 (19,4%), China 10 (9,3%) e India 8 (7,4%). La edad media en la primera consulta fue de 5,9 años, oscilando entre 2,5 años las niñas chinas y 8,2 años el grupo de origen español. Destacan los antecedentes familiares de los niños de Europa del Este en 12 madres (35,3%), sobre todo alcoholismo; y en los de origen español, 15 niños (42,9%), sobre todo drogas y malos tratos. En el extremo opuesto, la práctica ausencia de antecedentes familiares de riesgo en los grupos de Iberoamérica, China e

India. Respecto a los antecedentes perinatales de riesgo, destaca el grupo de la Europa del Este, 9 niños (26,5%), frente a los grupos de China e India, sin antecedentes recogidos. **Conclusiones.** Los niños adoptados tienen un riesgo mayor de presentar patología neurológica. Sería deseable establecer e interpretar los antecedentes de riesgo de los niños adoptados, según su procedencia.

O69.

LOS NIÑOS ADOPTADOS EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA (II)

J.L. Peña-Segura, M. Marco-Olloqui, A. García-Oguiza, R. Pérez-Delgado, R. Cabrerizo de Diago, J. López-Pisón

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La adopción se ha incrementado en nuestro país en los últimos años, con un aumento significativo de las adopciones internacionales. **Pacientes y métodos.** Se revisan los diagnósticos de los niños adoptados valorados por la Sección de Neuropediatría desde mayo-90 hasta marzo-07, divididos según las principales áreas de procedencia: España, China, Europa del Este, Iberoamérica e India. **Resultados.** En los niños adoptados españoles destacan los diagnósticos de retardo mental 9 (25,7%), encefalopatía prenatal 6 (17,1%), trastornos de conversión u otros trastornos comportamentales 9 (25,7%) y 7 (20%) con normalidad o patologías con repercusiones funcionales menores (cefaleas, paroxismos no epilépticos). En el grupo del Europa del Este destacan los diagnósticos de trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) 15 niños (44,1%), microcefalia 7 (20,6%) y síndrome alcohólico fetal (SAF) 5 (14,7%), así como 14 (41,2%) con normalidad o patologías con escasa repercusión funcional. En el grupo de Iberoamérica: 5 epilepsias (27,8%), 5 retardos mentales, 1 Duchenne, 1 distrofia miotónica. El grupo de las niñas chinas presenta menos diagnósticos neurológicos relevantes: 1 neurofibromatosis 1 (NF1), 1 encefalitis, 1 epilepsia. El grupo de la India: 2 encefalopatías prenatales (25%), 2 parálisis cerebral infantil (PCI), 2 retardos mentales. **Conclusiones.** En nuestra serie los niños adoptados con mayor número de diagnósticos neurológicos son los procedentes de Europa del Este y España; en el extremo opuesto estarían las niñas chinas. Sin embargo, los niños con patología neurológica más grave serían los procedentes de Iberoamérica, India y España y, en último lugar, Europa del Este. Sería deseable establecer perfiles de los niños adoptados y de sus patologías neurológicas, según su procedencia.

Neurología general IV: Tratamientos

O70.

OXCARBACEPINA EN EL TRATAMIENTO DE LA DISCINESIA PAROXÍSTICA CINESIGÉNICA

I. Martínez-Carapeto, E. Cabello-Cabello, I. Valverde-Pérez, M. Madruga-Garrido, B. Blanco-Martínez, M. Rufo-Campos

Neurología Infantil. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La discinesia paroxística cinesigénica se caracteriza por la presencia de movimientos coreicos, distónicos o mixtos que comienzan súbitamente, desencadenados por el movimiento, de duración inferior al minuto y de localización variable. Responden habitualmente a antiepilépticos y se incluyen dentro del grupo de las canalopatías. **Caso clínico.** Niña de 3 años que presenta desde los 11 meses de vida episodios repetidos, varias veces al día, de menos de un minuto de duración, caracterizados por contracciones, torsiones y desplazamientos involuntarios de brazo, pierna y hemi-cara izquierdos, que se desencadenan al subir o bajar escaleras, al correr y con las emociones. No otros síntomas ni antecedentes de

interés. Salvo la presencia de dichos movimientos, el examen neurológico y por aparatos fue normal. Electroencefalograma (EEG), resonancia magnética (RM) cerebral, pruebas reumatológicas y estudios metabólicos: normales. Se inició tratamiento con carbamacepina, que hubo que sustituir por oxcarbacepina (OXC) por intolerancia digestiva, obteniéndose un buen control de las crisis, precisando subida escalonada de la dosis. **Conclusiones.** La discinesia paroxística cinesigénica puede interferir en las actividades de la vida diaria, por lo que realizar un diagnóstico y tratamiento adecuados y precoces es necesario para evitar dicha interferencia. Aunque el tratamiento más extendido es la carbamacepina, la OXC, con un mecanismo de acción similar, posee menos efectos secundarios, por lo que se propone como una buena alternativa, a pesar de existir poca experiencia en su utilización en este trastorno.

071.

TRATAMIENTO CON IDEBENONA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS Y ADULTOS: SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO

M. Galvan-Manso ^a, M. Pineda ^a, F.J. Arpa ^d, R. Montero ^b, A. Aracil ^a, J.A. Costa ^c, R. Artuch ^b

^a Neurología. ^b Bioquímica. ^c Cardiología. Hospital Sant Joan de Deu.

Esplugues, Barcelona. ^d Neurología. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción. La ataxia de Friedreich es una enfermedad autosómica recesiva que afecta al sistema nervioso central (SNC) y al periférico (SNP); además, presentan miocardiopatía hipertrófica, diabetes mellitus y atrofia óptica. Está demostrada la eficacia de tratamiento con antioxidantes como la idebenona. **Objetivos.** Valorar la efectividad del tratamiento con idebenona a largo plazo en pacientes con ataxia de Friedreich. **Pacientes y métodos.** 10 pacientes pediátricos (4 masculinos y 6 femeninos; intervalo de edad: 8-18 años) y 14 adultos (7 masculinos y 7 femeninos; intervalo de edad: 18-46 años) con diagnóstico molecular de FRDA (ataxia de Friedreich). Reciben tratamiento con idebenona en 10-20 mg/kg/día. Los pacientes fueron evaluados clínica y bioquímicamente durante 3 o 5 años. En la evaluación neurológica se utilizó el ICARS (*International Cooperative Ataxia Rating Scale*) y la ecocardiografía. Las concentraciones plasmáticas de idebenona se determinaron con detección electroquímica. **Resultados.** En los pacientes pediátricos no se observaron diferencias significativas en la ICARS ni en la ecocardiografía cuando comparamos el estado basal y final del estudio a 5 años. En los adultos hemos observado diferencias significativas cuando comparamos la ICARS basal y a 3 años de tratamiento. La miocardiopatía hipertrófica se mantuvo estable, durante el seguimiento en todos los pacientes. No observamos correlación entre valores plasmáticos de idebenona y otras variables del estudio. **Conclusiones.** La edad de inicio del tratamiento con idebenona es un factor crítico en su efectividad tanto cardíaco como motor. Durante estos años no hemos observado efectos adversos. Creemos que la dosis adecuada es de 20 mg/kg/día e iniciarlo precozmente, ya que enlentece la evolución neurológica y detiene o revierte la miocardiopatía.

072.

ALTERACIONES HEMATOLÓGICAS PRODUCIDAS POR EL ÁCIDO VALPROICO EN NIÑOS

L. Arrabal-Fernández ^a, L. López-Marín ^a, J. Lara-Herguedas ^a, M.L. Ruiz-Falcó Rojas ^a, M. Valdemoro-González ^b, L. González Gutiérrez-Solana ^a, A. Duat-Rodríguez ^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Laboratorio Hematología.

Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid.

Introducción. Los efectos del ácido valproico (VPA) sobre las distintas series hematológicas, así como sus efectos sobre la coagulación, se describen repetidamente en la literatura, habiendo pocos

estudios prospectivos que avalen estos datos. **Objetivos.** Evaluar los efectos hematológicos del VPA en niños. **Pacientes y métodos.** Se han estudiado de forma prospectiva los pacientes que han iniciado tratamiento con VPA en la Sección de Neurología del Hospital Niño Jesús entre abril de 2006 y febrero de 2007. Antes del inicio del tratamiento se realizó un hemograma completo, así como un estudio detallado de la coagulación, que incluyó los tiempos de protrombina, cefalina y obturación –colágeno-epinefrina y colágeno-adenosina difosfato (ADP)–, los niveles plasmáticos de fibrinógeno, antitrombina III, factor VIII y factor XIII, y la actividad del factor de von Willebrand (antígeno y cofactor de ristocetina). El mismo estudio se repitió a los 4 meses de tratamiento. Los datos obtenidos se han analizado con el paquete estadístico SPSS 12.0. **Resultados.** Han completado el estudio hasta el momento 12 pacientes, en los que el tratamiento con VPA se ha asociado a un aumento de la hipercolesterolemia (HCM) y la hemoglobina corpuscular media (CHCM), un alargamiento del tiempo de cefalina y una disminución del número de hematíes, de los niveles de fibrinógeno y factor VIII ($p < 0,05$). No existe correlación entre los niveles plasmáticos de VPA y los cambios producidos en las variables estudiadas, salvo para la HCM ($r = 0,689$; $p = 0,013$). **Conclusiones.** Los datos preliminares indican que el tratamiento a corto plazo con VPA en la infancia no produce alteraciones hematológicas significativas.

073.

ESTIMULADOR DEL NERVIOS VAGO EN NIÑOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA: NUESTRA EXPERIENCIA

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

Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción. El estimulador del nervio vago (VNS) es un tratamiento para los pacientes con epilepsia refractaria que no son subsidiarios de cirugía. Paralelamente, se observa un beneficio en su calidad de vida (CV). **Objetivos.** Conocer nuestra experiencia en el uso del VNS en niños con epilepsia intratable. **Pacientes y métodos.** Revisamos, retrospectivamente, las historias clínicas de 13 niños a los que se implantó un VNS. Se analizaron la edad, el sexo, el tipo y la causa de la epilepsia, la frecuencia de las crisis, el electroencefalograma, los tratamientos recibidos antes de la cirugía, y la respuesta al VNS con relación al número de crisis, la modificación del tratamiento y la CV. El tiempo medio de seguimiento fue de 30 meses. **Resultados.** La media de edad fue de 10,5 años. 9 niños tenían una epilepsia parcial y 3 un síndrome de Lennox-Gastaut. La media de FAE (fármacos antiepilépticos) previos utilizados fue de 10. La reducción media de las crisis convulsivas a los 3, 6, 12, y 24 meses fue del 58, 65, 81 y 91%, respectivamente. 3 niños quedaron libres de crisis y 9 tuvieron una reducción de las crisis mayor del 50%. Se redujo el número de FAE en 4 niños. Los que quedaron libres de crisis tenían una epilepsia criptogénica. El 75% mejoraron su CV. **Conclusiones.** El VNS es una opción terapéutica para aquellos niños con epilepsia refractaria, mejorando su CV, con escasos efectos adversos. Más de la mitad, tienen una reducción de más del 90% de las crisis.

074.

VARIACIONES DE Ca Y Fe TRAS LA ADMINISTRACIÓN DE OXCARBACEPINA EN PACIENTES CON EPILEPSIAS PARCIALES

K. Hervàs ^a, F. Carratalá ^b, A. De La Morena ^a, P. Andreo ^a

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

Introducción. Los nuevos fármacos antiepilépticos (FAE) comercia-

lizados se encuentran bajo farmacovigilancia, lo que se refleja en frecuentes referencias a efectos secundarios de su administración. Muchas de las alteraciones encontradas pueden deberse a factores locales que afecten pequeñas poblaciones, y que son soslayadas en series multicéntricas. **Objetivos.** Revisar la variabilidad en parámetros sanguíneos de los efectos comunicados por el uso de la oxcarbacepina (OXC) en una muestra de nuestra población asistencial. **Pacientes y métodos.** Estudio de intervenciones sobre 19 pacientes sucesivos con diagnósticos de epilepsias parciales, simples y complicadas, que tras estudios iniciales se instaura tratamiento con OXC en dosis de 15-25 mg/kg/día. Tras 6 meses de administración, con remisión completa, se compara la evolución de diferentes parámetros de analíticos. Las pruebas se comparan con el test de Wilcoxon. **Resultados.** Los niveles de Fe descendieron significativamente dentro del intervalo de la normalidad ($106,13 \pm 40,32$ mg/dL frente a $81,13 \pm 28,2$ mg/dL) ($Z = -2,043$; $p = 0,041$), al igual que los de Ca ($10,19 \pm 0,34$ mg/dL frente a $9,9 \pm 0,39$ mg/dL) ($Z = -2,077$, $p = 0,038$). El recuento total de leucocitos descendió significativamente ($6,723 \pm 1,739/\mu\text{L}$ frente a $5,981 \pm 1,333/\mu\text{L}$) ($Z = -2,069$; $p = 0,039$), como así lo hizo el peso ($38,9 \pm 18,4$ kg frente a $36,54 \pm 18,2$ kg) ($Z = -2,375$, $p = 0,018$). **Conclusiones.** 1. El recuento leucocitario descendió entre valores normales, como se esperaba; 2. El Fe y Ca plasmáticos, al igual que el peso, descendieron, de forma inesperada, tras la administración de OXC; 3. No se detectaron alteraciones en colesterol, hormonas tiroideas, láctico y amonio, como se ha publicado previamente.

075.

PLANIFICACIÓN PREQUIRÚRGICA CON REALIDAD VIRTUAL Y USO DE RESONANCIA MAGNÉTICA 3D, TRACTOGRAFÍA AXONAL, RESONANCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL MOTORA Y ESTIMULACIÓN MAGNÉTICA TRANSCRANEAL EN UN CASO DE ASTROCITOMA DE BAJO GRADO POSROLÁNDICO. UNA FORMA DE DISMINUIR SECUELAS

G. Aznar-Lain^a, G. Conesa^b, J.M. Espadaler^c, J.M. Tormos^f, J. Pujol^d, J.A. Muñoz-Yunta^a, G. Villalva^b, L. Orsola^g, O. Vall^e

^a Neuropediatría. ^b Neurocirugía. ^c Neurofisiología. ^d Radiología.

^e Pediatría. Hospital del Mar. ^f Neurofisiología. Instituto Guttman.

^g Pediatría. ABS Villa Olímpica. Barcelona.

Introducción. La cirugía de los tumores cerebrales, en la vecindad de áreas de alta elocuencia funcional, representa un reto en cuanto a la decisión terapéutica y óptima ejecución. El objetivo es resecar el máximo del tejido tumoral, intentando preservar el estado funcional del paciente, ya que pequeños ataques pueden implicar déficit, difíciles de mejorar incluso, en el cerebro infantil. **Caso clínico.** Niño de 11 años que consulta por presentar hace un año, y de forma esporádica, hipoestesia de hemicara y hemicuero izquierdo, más intenso en extremidad superior izquierda (ESI), seguido de contractura de esta última de segundos de duración. No antecedentes personales de interés. Migraña familiar. Exploración neurológica: normal. Electroencefalograma (EEG) (2) y analítica: normales. Resonancia magnética (RM) craneal: tumoración posrolándica derecha, compatible con astrocitoma de bajo grado. Se realiza RM 3 En 1994 se introdujo en España la técnica de la resonancia magnética funcional (RMf) motora, pudiéndose realizar en nuestro centro tractografías a partir de imágenes de adquisición de DTI, hace 6 meses. En los últimos 3 años se realizan en el Instituto Guttman estudios de estimulación magnética transcraneal (EMT) guiados con neuronavegación. Esta información prequirúrgica puede coregistrarse con la información neurofisiológica obtenida al estimular eléctricamente unos electrodos intracraneales que delimitan el aspecto cortical de la función sensitivomotora del paciente. Todo ello se visualiza mediante un sistema de planificación neuroquirúrgico estereoscópico, pudiéndose así anticipar al pronóstico.

POSTERS

Epilepsia

P1.

EPILEPSIA REFLEJA POR EL BAÑO CALIENTE: CASO CLÍNICO

M. Teva-Galán, L. Ortiz-Ortiz, C. Torres, L. Galán, E. González, J. Jover-Cerdá

Pediatría. Hospital General de Elda. Elda, Alicante.

Introducción. Las convulsiones inducidas por estímulos sensoriales específicos se denominan epilepsias reflejas, y existen más de 40 mecanismos distintos desencadenantes. En la epilepsia inducida por el baño caliente los pacientes sufren convulsiones tras la inmersión de la cabeza en el agua caliente, con pocos casos documentados en el mundo occidental. Describimos un caso clínico con características especiales. **Caso clínico.** Niña de 8 meses de edad, que sufre desde los 6 meses episodios de palidez, cianosis perioral y disminución del nivel de conciencia tras el baño diario y durante el secado, de un minuto de duración, sin poscrisis, durante 3 meses. Refiere un episodio tras un baño en el mar. Primera hija de padres sanos no consanguíneos, sin antecedentes familiares ni personales de interés. Desarrollo psicomotor normal. Exploración física y neurológica normal. Electroencefalograma (EEG) intercrítico normal. Analítica normal. Electrocardiograma (ECG) y resonancia magnética (RM) cerebral: normales. Ante la sospecha de síncope, no recibe tratamiento. Nuestro diagnóstico cambia al recibir un vídeo casero en el que se observan crisis parciales simples y complejas, tras el baño y durante el secado. Las crisis desaparecen al evitar el estímulo desencadenante (disminuyendo la temperatura del baño y el tiempo de secado). A los 14 meses de edad, inicia crisis parciales complejas, prescribiéndose tratamiento anticonvulsivo. **Conclusiones.** El registro con vídeo de las crisis, por los padres, supone una aportación valiosa. Se documenta el caso clínico, dada la infrecuencia de este tipo de crisis en nuestro país (dos casos publicados) y la existencia de un episodio tras inmersión en agua fría nunca descrito.

P2.

COMORBILIDAD Y ANTECEDENTES EN UNA SERIE DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE EPILEPSIA DEL LÓBULO TEMPORAL

N. Espinosa-Seguí^a, F. Carratalá-Marco^b, J.D. Coves-Mojica^c, F. Vargas-Torcal^a

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

^b Neuropediatría. Hospital Clínico de San Juan. Alicante.

^c Ortopedia Infantil. Hospital de la Vega Baja. Orihuela, Alicante.

Introducción. En la comprensión y diagnóstico de la epilepsia del lóbulo temporal (ELT), la comorbilidad neurológica asociada representa un importante factor de confusión. **Objetivos.** Determinar los trastornos comórbidos en una serie de pacientes con ELT, según la Liga Internacional Contra la Epilepsia (ILAE), y estudiar la frecuencia de antecedentes como convulsiones febriles (CF) y epilepsia familiar. **Pacientes y métodos.** Estudio descriptivo de 108 pacientes procedentes de dos unidades de Neuropediatría distintas. Los pacientes son seguidos simultáneamente durante más de un año a través de las historias clínicas y de consultas sucesivas. Se estudiaron variables como la presencia de déficit neuropsicológicos, antecedentes familiares de epilepsia y los antecedentes personales de CF. **Resultados.** Los trastornos del aprendizaje posteriores a la aparición de epilepsia son muy prevalentes, 53% ($n = 57$), en comparación con los previos al diagnóstico, 26% ($n = 28$). De

éstos, el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH) se presentó en el 36% ($n = 39$)–68% del total de pacientes con dificultades en el aprendizaje–, asociando a su vez trastornos del comportamiento, tics y trastorno del sueño. Los antecedentes personales de CF se constataron en el 22,5% de nuestros pacientes ($n = 24$). Los antecedentes familiares de epilepsia fueron positivos en el 34% de nuestros pacientes ($n = 37$). La utilización de una escala de calidad de vida (CAVE) dio en nuestro caso un valor medio de 28/40. **Conclusiones.** 1. El TDAH es el trastorno comórbido más prevalente de nuestra serie de niños con ELT; 2. Los antecedentes familiares de epilepsia y de CF se situaron en el intervalo de lo descrito en la literatura, validando la serie.

P3.

ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA INFANTIL PRECOZ CON EXCELENTE EVOLUCIÓN (¿LA EXCEPCIÓN QUE CONFIRMA LA REGLA?)

M.R. Cazorla-Calleja^a, A. Teijeira-Azcona^b, A. Verdú-Pérez^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Neurofisiología Clínica.

Hospital Virgen de la Salud. Elda, Alicante.

Introducción. La encefalopatía mioclónica infantil precoz (síndrome de Otahara) es un síndrome epiléptico de pronóstico ominoso. Se presenta un caso con clínica y electroencefalograma (EEG) compatible y evolución excepcionalmente excelente. **Caso clínico.** Lactante de 15 días, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que presenta crisis en salvas (de 2-5 min) de espasmos tónicos de tronco con extensión de miembros superiores. Son más frecuentes en las transiciones sueño-vigilia. Las crisis se incrementan en número de forma progresiva, a pesar del tratamiento con fenobarbital. Examen (35 días de vida): hipotonía leve generalizada; resto del examen: normal. Estudio para errores innatos metabólicos en sangre, orina y líquido cefalorraquídeo (LCR): normal. Resonancia magnética nuclear cerebral: normal. EEG inicial: brotesupresión con periodicidad pseudoarrítmica (en vigilia y sueño). EEG (evolución): patrones progresivos hacia la normalización. Evolución clínica: tratamiento inicial con biotina, piridoxina y folínico, sin mejoría. Tratamiento posterior con vigabatrina (hasta 150 mg/kg/día), con mejoría clínica (desaparición de las crisis en dos semanas). Se suspende el tratamiento con vigabatrina al 2.º mes de la desaparición de las crisis con normalización EEG. A los 12 meses, la exploración y el desarrollo psicomotor son normales, y no presenta crisis epilépticas y el EEG (vigilia y sueño) es normal. **Conclusiones.** Se describe un caso de síndrome de Otahara con evolución benigna y, por lo tanto, excepcional. Se han descartado de forma razonable las etiologías habitualmente descritas en esta encefalopatía epiléptica. Los autores consideran que, al igual que sucede con el síndrome de West, es probable que haya casos de síndrome de Otahara con evolución benigna.

P4.

ANOMALÍAS ELECTROENCEFALOGRÁFICAS EN UNA MUESTRA HOSPITALARIA DE NIÑOS CON CONVULSIONES FEBRILES

N. Muñoz-Jareño, D. Martín Fernández-Mayoralas, A. Fernández-Jaén, G. Arriola-Pereda, B. Calleja-Pérez

Neurología Infantil. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

Introducción. Las anomalías electroencefalográficas (EEG) descritas en niños con convulsiones febriles (CF) varía enormemente según diversos autores (2-86%), al igual que el desarrollo de epilepsia tras CF (2-7%). **Objetivos.** Describir la frecuencia de anomalías EEG en una muestra de niños con CF y el desarrollo de epilepsia durante el seguimiento. **Pacientes y métodos.** Estudio pros-

pectivo de 92 niños con CF diagnosticados durante 2001-2003 en seguimiento durante al menos 3 años. Se evalúa la tipicidad o atipicidad de las CF. Se realiza un EEG en todos los casos al menos 7 días después de la CF, valorando la presencia de anomalías paroxísticas. Se recogen los pacientes que desarrollan epilepsia durante el seguimiento. **Resultados.** Del total de la muestra, el 31,5% de las CF son atípicas. El 20,6% tiene alteraciones paroxísticas en el EEG inicial. El 6,5% ha desarrollado epilepsia durante el seguimiento. De los pacientes con CF atípicas, el 41,4% tiene anomalías EEG y el 17,2% ha desarrollado epilepsia. De los pacientes con CF típicas, el 11,1% tiene anomalías EEG y el 1,6% ha desarrollado epilepsia. De los pacientes con anomalías EEG, el 31,6% ha desarrollado epilepsia. Todos los pacientes con epilepsia tenían previamente anomalías EEG. Ninguno de los pacientes con un EEG normal desarrolló epilepsia. Las anomalías EEG fueron generalizadas en un 57,9%. La actividad focal fue rolandicotemporal o temporal. **Conclusiones.** El EEG en pacientes con CF podría ser útil en la evaluación de CF atípicas o con otros factores de riesgo que puedan ser indicativos de una epilepsia posterior.

P5.

MEDICACIÓN ANTIEPILEPTICA Y LACTANCIA MATERNA

B. Beseler-Soto, L. Landa-Ribera, M. Sánchez-Palomares, J. Mut-Buigues, M.J. Benlloch-Muncharaz, J.M. Paricio-Talayero
Pediatría. Hospital Marina Alta Pediatría. Hospital Marina Alta. Denia, Alicante.

Introducción. La epilepsia afecta a muchas mujeres en edad fértil. Los beneficios de la lactancia materna para niños y madres son ampliamente conocidos, y más importantes que los potenciales riesgos derivados de la exposición del niño a la medicación tomada por la madre y excretada en la leche. **Objetivos.** Presentar una página web con información sobre la compatibilidad de la medicación y la lactancia materna: <http://www.e-lactancia.org>. **Pacientes y métodos.** Se realizó una búsqueda en PUBMED entre 1966 y 2006 sobre lactancia materna y medicación antiepileptica para clasificar el riesgo para el niño, basado en la farmacocinética (unión a proteínas), paso a la leche y dosis relativa recibida por el niño (límite de seguridad 10%). **Resultados.** Se encontraron 516 artículos. 93 contenían información relevante. Resultaron compatibles con lactancia materna: carbamacepina, fenitoína, gabapentina, lamotrigina, topiramato, valproato y vigabatrina. Compatibles, pero con necesidad de vigilancia del niño: benzodiacepinas, etosuximida, fenobarbital, levvetiracetam, oxcarbacepina, pregabalina, primidona, tiagabina y zonisamida. Deben evitarse: etosuximida y felbamato. **Conclusiones.** Debido a los beneficios inmunológicos, nutricionales, psicoafectivos y de salud pública, la lactancia materna exclusiva debe ser alimento de elección para los niños durante los primeros 6 meses de vida. Entre los 6 meses y al menos 2 años debe ser complementada con alimentos sólidos. La Academia Americana de Pediatría y la Academia Americana de Neurología, entre otras instituciones, recomiendan dar el pecho a aquellas mujeres diagnosticadas de epilepsia. Cuando sea posible, emplearemos monoterapia y la dosis más baja efectiva.

P6.

CRISIS EPILEPTICA Y LESIÓN QUÍSTICA CEREBRAL EN NIÑA DE 10 AÑOS DE ORIGEN HINDÚ

M.C. Torres-Torres^a, J.J. Benavente^a, C. Pastor-Sánchez^b, P. Oyágüez-Ugidos^c

^a Pediatría. ^b Radiología. ^c UCI Pediátrica. Hospital General de Ciudad Real. Ciudad Real.

Introducción. La neurocisticercosis (NCC), producida por *Taenia solium*, es la infección parasitaria más común en el mundo. La vía

de contagio es fecal-oral. Los órganos diana son: ojos, músculos y sistema nervioso. Constituye una de las causas más frecuentes de epilepsia adquirida. *Caso clínico.* Niña de 10 años ingresada en Urgencias por dos crisis generalizadas, que ceden con diacepam (DZP). Antecedentes familiares: desconocidos. Antecedentes personales: origen hindú. Abandonada a los 5 años. Adoptada por una familia española a los 8 años. Desconocen enfermedades previas. Exploración física: normal. Pruebas complementarias: analítica básica general: eosinofilia: 23,4%; resto, normal. Bioquímica: líquido cefalorraquídeo (LCR): normal. Cultivo: estéril. Serología a cisticercosis: negativa. Serología plasmática: IgG positiva a *Taenia solium*. Tomografía axial computarizada (TAC) craneal: imagen quística con calcificación puntiforme, frontal derecha, en límite entre sustancia blanca y gris, de 28 × 26 mm. Resonancia magnética (RM) craneal: en lóbulo frontal derecho, yuxtacortical, se objetiva imagen anular hipercaptante, de 5 mm de diámetro, con gran edema perilesional de 35 × 25 mm. Dados los antecedentes epidemiológicos, la clínica y la neuroimagen, se diagnostica de NCC y se trata con albendazol en 15 mg/kg/día 1 mes, prednisona 10 días, y carbamacepina (CBZ). Se descartan quistes en otras localizaciones, con Rx de huesos largos y fondo de ojo. RM craneal (6 meses posdiagnóstico): quiste de 4 mm, sin edema circundante. Electroencefalograma (EEG) sin focalidad, por lo que se inicia retirada de CBZ. *Conclusiones.* Dado el aumento de la inmigración en nuestro país, ante un paciente procedente de área endémica con una primera crisis epiléptica, se debe pensar en la NCC como posible diagnóstico.

P7.

SÍNDROME DE KOZHEVNIKOV-RASMUSSEN DE EVOLUCIÓN FATAL

M.R. Cazorla-Calleja^a, M. Herrera-López^a, I. De Prada-Vicente^b, A. Teixeira-Azcona^c, A. Verdú-Pérez^a

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital Virgen de la Salud. Elda, Alicante.

^b Anatomía Patológica. Hospital Niño Jesús. Madrid. ^c Neurofisiología Clínica. Hospital Virgen de la Salud. Elda, Alicante.

Introducción. El síndrome de Kozhevnikov-Rasmussen se caracteriza por crisis epilépticas intratables, epilepsia 'partialis continua' y deterioro motor y neuropsicológico. Se presenta un caso con evolución fatal por edema cerebral intratable durante una fase de epilepsia 'partialis continua'. *Caso clínico.* Niña de 3 años, con crisis parciales motoras de miembro superior derecho (simples o complejas), sin/con generalización secundaria. Frecuencia creciente no controlable farmacológicamente. Ocasionalmente, crisis hemigeneralizadas prolongadas con hemiparesia prosocrítica de larga duración. Durante el año siguiente aparece leve hemiparesia derecha, y deterioro del lenguaje. A los 18 meses del inicio, episodios de epilepsia 'partialis continua' de horas/días de refractarios a corticoides e inmunoglobulinas. Electroencefalograma (EEG): deterioro progresivo de la actividad de fondo en el hemisferio izquierdo, actividad focal lenta, puntas focales. Resonancia magnética (RM) inicial: normal; evolución: hiperseñal T₂ en sustancia blanca periventricular, atrofia hipocampal izquierda progresiva. Se decide tratamiento quirúrgico: resección cortical perisilviana. Histología: compatible con encefalitis de Rasmussen. Tras 2 meses con buen control crítico presenta estado hemigeneralizado intratable, edema cerebral intenso y EEG con actividad paroxística continua en hemisferio izquierdo, que evoluciona en 48 h a trazado isoelectrico y clínica de muerte cerebral. *Conclusiones.* 1. El caso presenta las características típicas del síndrome de Rasmussen. El tratamiento de elección es la hemisferectomía funcional. En nuestro caso se realizó un primer tiempo con resección cortical y buena respuesta, en espera de la hemisferectomía funcional completa. 2. El edema cerebral masivo tras 2 meses de la resección cortical es de difícil explicación, y no se ha descrito previamente en esta encefalopatía epiléptica.

P8.

¿ESTADO DE AUSENCIA?

L. Arrabal-Fernández^a, L. López-Marín^a, J. Lara-Herguedas^a, L. González Gutiérrez-Solana^a, J.J. García-Peñas^a, A. Pérez-Jiménez^b, M. García-Fernández^b

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurofisiología Clínica. Hospital Niño Jesús. Madrid.

Introducción. Descripción de dos pacientes para considerar, en el diagnóstico diferencial de un cuadro confusional agudo, la epilepsia generalizada idiopática. *Caso clínico.* 1. Niño de 10 años que, tras levantarse por la mañana, presenta desorientación, confusión, comportamiento anormal y alucinaciones visuales. No muestra signos de infección, ingestión de tóxicos, ni vómitos. Con la sospecha de encefalitis, ingresa con aciclovir intravenoso. 2. Niño de 12 años con cuadro de alteración del nivel de conciencia, comportamiento y lenguaje incoherente, pérdida del control de esfínteres y signos autonómicos. Refiere traumatismo leve, previamente. Se diagnostica de posible migraña confusional. A los 2 meses presenta cuadro similar. En ambos casos se realiza análisis de sangre, tomografía axial computarizada (TAC) craneal, tóxicos en orina y punción lumbar en Urgencias (normal) e, ingresados, resonancia magnética (RM) craneal (normal). El electroencefalograma (EEG) registra en el primer caso brotes lentos posteriores y punta-onda generalizada con la hiperventilación. En el segundo, el EEG de vigilia fue normal. En la poligrafía video-EEG se observan brotes de punta y poli-punta-onda generalizada. Ante la sospecha clínica de estado de ausencia, se inicia tratamiento con ácido valproico, con resolución clínico-EEG del cuadro a las 16 y 7 horas, respectivamente. No han vuelto a presentar nuevas crisis en 1 año y 2 meses de seguimiento para cada uno. *Conclusiones.* Aunque el estado de ausencia es poco frecuente como primera manifestación epiléptica, es necesario considerarlo ante un cuadro confusional agudo, haciéndose imprescindible la realización de un EEG, preferiblemente registro de video-EEG poligrafía en fase aguda.

Leucodistrofia y metabolismo

P9.

SÍNDROME DE SMITH LEMLI OPITZ (SSLO). FENOTIPO CLÍNICO Y CONDUCTUAL. ESTUDIO DE 10 CASOS

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

^a Neuropediatría. Hospital La Zarzuela. Madrid. ^b Atención Primaria.

^c Neuropediatría. Hospital de Guadalajara. Guadalajara.

Introducción. El síndrome de Smith Lemli Opitz (SSLO) es un síndrome poco frecuente caracterizado por un trastorno del metabolismo del colesterol. Cursa con un fenotipo físico característico y retraso mental. *Objetivos.* Conocer el fenotipo físico y cognitivoconductual de pacientes afectados. *Pacientes y métodos.* Revisamos las características clínicas de 10 pacientes con SSLO, 2 mujeres y 8 varones, con edades comprendidas entre los 2,5 y 23 años. Se aportan cocientes de desarrollo según escala de Battelle y características comportamentales según BASC (*Behavior Assessment System for Children*) adaptado. *Resultados.* Hipodesarrollo de potenciales evocados (PE) y microcefalia grave en todos los casos. Hipocolesterolemia. Los rasgos físicos más frecuentes fueron ptosis palpebral, hipertelorismo, orificios nasales antevertidos, cuello corto, hipospadias, sindactilia y polidactilia. Se objetivó resonancia magnética (RM) moderado-grave en todos los casos, con afectación predominantemente motora. Comportamentalmente se objetivó hipercinesia, atipicidad, retraimiento y problemas de atención secundarios a su

retraso mental. **Conclusiones.** El SSLO es un síndrome de escasa prevalencia con un fenotipo físico y neuropsicológico característico.

P10.

ENFERMOS DE ALEXANDER JUVENILES CON PRESENTACIÓN ATÍPICA

M.M. O'Callaghan-Gordo ^a, M. Pineda-Marfà ^a,
I. Málaga-Diéguez ^b, A. Aracil-Martínez ^a,
G. Salomons ^c, S. van der Knaap ^d

^a Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

^b Neuropediatría. Hospital General de Asturias. Oviedo. ^c Department of Pediatrics. University Hospital VU. ^d Child Neurology. VU University Medical Center.

Introducción. La enfermedad de Alexander es una leucodistrofia de predominio frontal. Hay varias formas clínicas: infantil, en menores de 2 años, con megalencefalia, juvenil, entre los 4 y 10 años, con síntomas bulbares; adulta, con brotes psiquiátricos. Los criterios diagnósticos neuroradiológicos fueron establecidos en 2001 (Van der Knaap) y el gen de la GFAP responsable de la enfermedad en 2003 (Brenner). Los objetivos son describir la evolución clínico-radiológica de dos pacientes, de 21 y 25 años, con forma juvenil atípica. **Caso clínico.** Caso 1: niña de 9 años que presenta escoliosis rápidamente progresiva. Antecedentes de retraso del lenguaje, torpeza motora y vómitos cíclicos. La resonancia magnética (RM) cerebral mostró hiperintensidades en T₂ de sustancia blanca periventricular con predominio frontoparietal, bulboprotuberancial y atrofia de tronco. A los 10 años inicia episodios agudos de cefalea con síncope vasovagales. A los 13 años, síntomas psiquiátricos con deterioro progresivo y síndrome rigidohipocinético que cursa en brotes. La mutación *p.Arg79His* confirmó el diagnóstico. Caso 2: paciente varón, de 7 años, con torpeza motora, ataxia, episodios de atragantamiento y dolor cervical. Antecedentes de retraso del lenguaje. La RM cerebral mostró adelgazamiento del cuerpo calloso y alteración de sustancia blanca de predominio frontal, bulbar y cerebelosa. Se encontró la mutación *p.Arg88Cys*. **Conclusiones.** Los síntomas de presentación y la evolución de las RM pueden diferir de las formas clínicas descritas y de los criterios diagnósticos de neuroimagen establecidos. Hay que tener presente esta entidad en el diagnóstico diferencial de las leucodistrofias progresivas. Hoy en día, el estudio molecular confirma la enfermedad.

P11.

PATOLOGÍA NEUROLÓGICA ASOCIADA AL DEFECTO DEL COMPLEJO ENZIMÁTICO PIRUVATO DESHIDROGENASA: ¿SE NACE O SE HACE? ¿QUÉ PODEMOS HACER?

A. Martínez-Carrascal ^a, M. García-Silva ^b,
S. Rometsch ^a, J.M. Rius-Peris ^a

^a Servicio de Pediatría. Hospital General de Requena. Valencia.

^b Servicio de Enfermedades Mitocondriales. Hospital Doce de Octubre. Madrid.

Introducción. El desarrollo del sistema nervioso esta sujeto, por un lado, a infinidad de proteínas y genes y, por otro, a un aporte de nutrientes y energía para este fin. Ante un neonato o lactante con una malformación cerebral podríamos considerar ésta como la causa principal, pero cada vez se conocen más trastornos metabólicos que generan un cuadro malformativo del sistema nervioso central (SNC). Este es el caso de los defectos de las enzimas del complejo pirúvico deshidrogenasa (PDH), que provoca un defecto energético y tóxico desde la embriogénesis hasta la etapa adulta, con presencia de hipotonía, convulsiones, malformación cerebral y dismorfias. En modelos experimentales de defecto PDH se han podido evitar las malformaciones embrionarias, mediante la modificación de los nutrientes. **Caso clínico.** Niña, segunda hija de padres sanos, embarazo y parto normal, que se remite a los dos meses por hipotonía. Se

detecta malformación cerebral y elevación discreta de láctico y pirúvico en sangre y del cociente pirúvico líquido cefalorraquídeo (LCR)/sangre; sospechamos posible defecto del complejo PDH o/y cadena respiratoria, que se confirmó por estudio bioquímico en fibroblastos, biopsia muscular y estudio genético. Se inició prontamente vitamina B₁ y dieta cetógena (ketocal). La evolución ha sido favorable, dentro de su grave afectación; mejora en visión y audición, mejora en tono y relación con el medio mediante sonidos. El nivel de nutrición y desarrollo es muy bajo, acorde con su microcefalia. **Conclusiones.** Un diagnóstico y tratamiento precoz pueden mejorar la evolución y la calidad de vida dentro de la limitación de una grave afectación, dada por el grado de afectación metabólica.

P12.

PATOLOGÍA MITOCONDRIAL COMO CAUSA DE SÍNDROME DE WEST FAMILIAR

M.A. Fernández-Fernández, I. Martínez-Carapeto, M.J. Manzano,
M. Madruga-Garrido, L. Ruiz del Portal, M. Rufo-Campos
Neurología Infantil. H.U. 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. Las causas metabólicas son un tipo infrecuente de etiología en el SW que siempre debemos descartar. **Caso clínico.** Se presentan dos hermanos varones, con antecedentes de padre con epilepsia no filiada en la infancia y madre con dos abortos previos por cromosomopatía. El primero de ellos, con microcefalia y retraso psicomotor desde los 4 meses, inicia, a los 5, con movimientos incoordinados y espasmos en flexión, sin alteraciones en la tomografía axial computarizada (TAC) ni resonancia magnética (RM), pero con hiparritmia en el electroencefalograma (EEG). El segundo, con igual cuadro, inicia a los 6 meses espasmos en flexión y EEG con hiparritmia. La RM presenta atrofia subcortical con hipogenesia del cuerpo calloso, y en las pruebas analíticas aparece una acidosis metabólica con elevación de láctico y pirúvico. Siendo negativas las mutaciones MELAS (*mitochondrial, encephalopathy-miopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes*)-MERRF (*myoclonic epilepsy and ragged-red fibers*), se ha detectado actividad deficiente de los complejos I, III y IV, compatible con alteración del ADN mitocondrial (ADNmt) o proteínas mitocondriales. **Conclusiones.** Los casos de SW familiares son poco frecuentes, y las causas metabólicas deben tenerse en cuenta cuando se asocian al cuadro de SW, alteraciones en el equilibrio ácido-base y elevación de ciertos metabolitos relacionados con la función mitocondrial, como son el láctico y el pirúvico. Es necesario disponer de un diagnóstico molecular para los casos en los que se sospecha este tipo de patología.

P13.

SÍNDROME DE DEPLECIÓN DE ADN MITOCONDRIAL DE PRESENTACIÓN TARDÍA Y CURSO CLÍNICO FULMINANTE

M. Herrera-López ^a, M.R. Cazorla-Calleja ^a,
D. Arjona-Villanueva ^b, A. Verdú-Pérez ^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Virgen de la Salud. Elda, Alicante.

Introducción. La depleción de ADN mitocondrial (ADNmt) se debe a su disminución respecto al ADN nuclear. Se han descrito diversos cuadros clínicos con clínica heterogénea. Las formas agudas (fallo multiorgánico fatal) se inician en el período neonatal. Se presenta un caso de evolución fatal, de presentación posterior a los 6 meses de edad, con desarrollo psicomotor previo normal. **Caso clínico.** Varón

de 8 meses, con pérdida brusca de la conciencia y estado epiléptico, que cede con el tratamiento habitual. Antecedentes familiares negativos. Cuadro previo febril inespecífico. Examen al ingreso: coma (Glasgow 3), hipotonía generalizada, ausencia de movimientos espontáneos, midriasis arreactiva, ausencia de reflejos troncocefálicos, fontanela abombada, hepatomegalia leve, mala perfusión cutánea con inestabilidad hemodinámica. Analítica sanguínea: hipertransaminemia grave, hiperglucemia, coagulopatía, acidemia láctica persistente. Neuroimagen: edema cerebral. Electroencefalograma (EEG): patrón isoelectrico. Bioquímica especial: excreción aumentada de metabolitos de acidosis láctica y del ciclo de Krebs (orina); aumento de lactato y piruvato en líquido cefalorraquídeo (LCR) (cociente lactato/piruvato = 23). Carboxilasas y piruvato deshidrogenasa en fibroblastos normales. Biopsia muscular: déficit del complejo I de la cadena respiratoria; depleción grave de ADNmt. Autopsia: edema cerebral, colestasis intrahepática intensa, microhemorragias multiviscerales. Evolución: fallece al 7.º día por fallo multiorgánico y acidemia láctica intratable. **Conclusiones.** Se presenta un caso de encefalopatía y hepatopatía aguda de curso fulminante debido a depleción de ADNmt. Caso atípico por: 1. Edad fuera del período neonatal; los casos de depleción de ADNmt grave suelen iniciarse en el período neonatal-2 meses de vida; 2. Desarrollo psicomotor previo normal (con frecuencia hay signos neurológicos anormales o claro retraso psicomotor previo).

P14.

RABDOMIÓLISIS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ALTERACIÓN DEL METABOLISMO ENERGÉTICO MUSCULAR

B. Muñoz-Cabello ^a, J. Colomer ^b, A. Nascimento ^b, M. Pineda ^b, P. Poo ^b

^a Neuropediatría. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. ^b Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. La rabdomiólisis es un síndrome grave, poco frecuente en la edad pediátrica, que puede obedecer a múltiples causas. Un grupo etiológico importante, sobre todo en los casos de rabdomiólisis recurrente, lo constituyen las enfermedades del metabolismo energético. **Objetivos.** Describir las características clínicas de la rabdomiólisis por trastornos del metabolismo energético. Evaluar la utilidad de los exámenes complementarios para llegar al diagnóstico etiológico. Evaluar el pronóstico y definir estrategias terapéuticas para prevenir la evolución fatal del proceso. **Pacientes y métodos.** Presentamos cinco pacientes estudiados en los años 2003-2006 por episodios de rabdomiólisis secundarios a trastornos del metabolismo energético. Evaluamos los antecedentes familiares y personales, la forma de presentación, los factores desencadenantes, la evolución y los hallazgos en las exploraciones complementarias. **Resultados.** El espectro clínico de los pacientes fue muy amplio. Tres niños presentaban antecedentes neurológicos antes del inicio de los cuadros de rabdomiólisis, mientras que otro paciente refería baja tolerancia al ejercicio y un caso se mantuvo asintomático en los períodos intercrisis. Tres pacientes mostraron episodios recurrentes. Todos los casos se presentaron en el contexto de infecciones intercurrentes salvo uno, que fue desencadenado por el ejercicio. El pronóstico fue grave, produciéndose el fallecimiento en cuatro pacientes. Los exámenes complementarios orientaron el diagnóstico etiológico en tres pacientes, no siendo posible determinar la etiología en los otros dos casos. **Conclusiones.** La rabdomiólisis en el contexto de enfermedades del metabolismo energético es un síndrome potencialmente muy grave, por lo que es fundamental identificar precozmente a los pacientes de riesgo, para intentar llegar a un diagnóstico etiológico que nos permita optimizar el tratamiento, prevenir nuevos episodios cuando sea posible y ofrecer consejo genético a la familia.

P15.

CONTROL EVOLUTIVO DE UN PACIENTE CON X-ALD EN TRATAMIENTO CON ACEITE DE LORENZO.

B. Blanco-Martínez ^a, M. Fernández-Fernández ^a, M. Madruga-Garrido ^a, L. Ruiz del Portal-Bermúdez ^a, B. Muñoz-Cabello ^a, M. Pérez-Pérez ^b, R. Candau-Mensaqué ^a, M. Rufo-Campos ^a

^a Neurología Infantil. ^b Nutrición Infantil. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Analizaremos la evolución de una paciente con adrenoleucodistrofia ligada al X (X-ALD) cerebral con el tratamiento mediante aceite de Lorenzo (gliceroltrierucato/gliceroltrioleico;4:1). **Caso clínico.** Varón de 18 años que acude de otro hospital para valoración de tratamiento. Sin antecedentes y desarrollo normal. Comienza a los 7 años con trastornos de la marcha, lentitud progresiva y mala escolarización. En la resonancia magnética (RM), lesiones en sustancia blanca parietooccipital bilateral y en esplénium del cuerpo calloso compatible con ALD; se inicia estudio de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en el Instituto de Bioquímica de Barcelona, confirmándose el diagnóstico con alteración en el perfil de AGCML con incremento del 26:0. En la exploración presentaba parálisis facial izquierda, motilidad escasa, hipotonía axial e hipertonia de miembros, cognitivamente sin alteraciones significativas. En RM, similar a la anterior, con imágenes que sugerían una progresión anterior. Se inicia tratamiento dietético con restricción de AGCML, lovastatina 5 mg, vitamina C y aceite de Lorenzo. Se han realizado controles analíticos, RM y AGCML periódicos sin efectos secundarios, salvo ligera plaquetopenia. La RM se ha mantenido sin cambios y normalización en perfil de AGCML, con niveles de 26:0 dentro de la normalidad, salvo aumentada en una determinación. Clínicamente estable, salvo aumento de la espasticidad en miembros inferiores (MMII). **Conclusiones.** El uso de la dietoterapia con el aceite de Lorenzo en la forma cerebral no se recomienda debido a la falta de evidencia de mejoría y sus efectos adversos. En nuestro paciente se usó por razones humanitarias. El tratamiento ha sido bien tolerado y, aunque no ha presentado mejoría en estos 11 años de seguimiento, sí parece haber estabilizado la enfermedad.

P16.

DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA EN DOS NIÑAS

Almansa-García ^a, R. Domingo-Jiménez ^a, E. Quintana ^b, E. Martínez-Salcedo ^a, H. Alarcón-Martínez ^a, E. Martín-Hernández ^c, M.T. García-Silva ^a, P. Briones ^b, A. Puche-Mira ^a, C. Casas-Fernández ^a

^a Neuropediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

^b Institut de Bioquímica Clínica. Hospital Clínic y CSIC. CIBERER. Barcelona.

^c Unidad de Enfermedades Mitocondriales y Metabolopatías.

Hospital 12 Octubre. Madrid.

Introducción. La deficiencia del complejo piruvato deshidrogenasa (PDH) da lugar a cuadros neurodegenerativos de gravedad variable. Revisamos la presentación clínica de dos niñas afectas de deficiencia de PDH por mutaciones en el gen de la subunidad E1 β . **Caso clínico.** Caso 1: lactante de 9 meses con retraso psicomotor, microcefalia, dismorfia leve, hipotonía y crisis epilépticas. Aumento en plasma y líquido cefalorraquídeo (LCR) de lactato, piruvato y alanina. Resonancia magnética (RM) cerebral: hipogenesia del cuerpo calloso, atrofia corticosubcortical asimétrica, calcificación periventricular y heterotopia nodular. Biopsia muscular: cadena respiratoria mitocondrial (CRM) normal. Biopsia cutánea: deficiencia de PDH. Estudio del gen PDHA1: mutación p.R302C (c.904C > T) en heterocigosis, de novo. Actualmente, 6 años, tratada con topiramato, tiamina y dieta cetogénica, presenta una encefalopatía fija, sin crisis epilépticas. Caso 2: lactante diagnosticada a los 7 meses de

síndrome de West, tratada con vigabatrina. Hiperlactacidemia en plasma y LCR. RM cerebral: atrofia generalizada asimétrica. Evolución: retraso pondoestatural y psicomotor, estrabismo, hipotonía, episodios de debilidad y crisis epilépticas. Biopsia de piel: CRM normal y deficiencia de PDH. El estudio del gen *PDHA1* reveló un cambio *de novo* en el exón 6: *p.A198T (c.592 G > A)* en heterocigosis; se continúa el estudio. Se trata con vigabatrina, tiamina y dieta cetogénica. Actualmente, 7 años, no involuciona; crisis muy esporádicas. **Conclusiones.** La deficiencia de PDH debe considerarse en el diagnóstico diferencial de las encefalopatías y epilepsias de inicio precoz. A pesar de la precocidad y gravedad de la presentación, destacamos la estabilidad clínica de nuestras pacientes, especialmente en el control de la epilepsia.

P17.

LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE, INFANTIL TEMPRANA: EVOLUCIÓN CLÍNICA

C. Sierra-Corcoles ^a, R. Parrilla-Muñoz ^a, I. Leiva-Gea ^b, C.M. Martínez-Padilla ^b, J.C. Salazar-Quero ^b, J. de la Cruz-Moreno ^b

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

Hospital Universitario Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén.

Introducción. La leucodistrofia con sustancia blanca evanescente es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, individualizada en 1997 por criterios clinicoradiológicos y genéticos en 2001. Existen varios tipos, subagudo infantil, infantil temprano, infantojuvenil tardío y adulto, que determinan el momento de aparición de la clínica y su gravedad, expresando gran heterogeneidad clínica y genética. Los objetivos son presentar un caso infantil temprano, diagnósticamente clinicoradiológica y genéticamente exponiendo la cronología de la evolución clínica. **Caso clínico.** Niño de 7 años, con desarrollo dentro de la normalidad hasta que, tras infección banal con 2 años y 9 meses, presenta ataxia y espasticidad que le impide la deambulación sin apoyo; un mes después deambula con ataxia y espasticidad leve. Resonancia magnética de imagen (RMI): afectación importante de sustancia blanca subcortical y periventricular, simétrica y bilateral en ambos hemisferios cerebrales, hiperseñal en T₂ y FLAIR. Cavidades quísticas con señal similar al líquido cefalorraquídeo (LCR). Estudios metabólicos, electromiograma (EMG), electronistagmografía (ENG), potenciales evocados auditivos (PEA), normales. Potenciales evocados visuales (PEV), afectados. Recaídas posteriores por traumatismo craneoencefálico (TCE) leve, virasis, biopsia de piel, lo tienen tetrapléjico, sin comunicación con el medio, ciego, afásico, y deglución anormal. RMI: leucodistrofia progresiva. Mutación heterocigota *C. 338 G > A, C 118 A > T* exones 2-3 en gen *EIF2B5*. Cromosoma 3q 27. **Conclusiones.** Un deterioro neurológico secundario a una infección o TCE leve debe hacernos sospechar esta entidad, realizando RMI y genética, si sugieren criterios radiológicos, para un diagnóstico sin demora y consejo genético.

P18.

TETRAPARESIA AGUDA EN DOS LACTANTES CON FUNCIÓN HEPÁTICA NORMAL Y RESONANCIA MAGNÉTICA SUGESTIVA DE DEPÓSITO DE SUSTANCIAS PARAMAGNÉTICAS

M. Auffant-Caraballo ^a, B. Pérez-Dueñas ^a, R. Artuch-Irriberri ^b, M. Baquero ^c, M.A. Vilaseca-Busca ^b, A. García-Cazorla ^a, J. Campistol-Plana ^a

^a Neurología. ^b Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues

de Llobregat, Barcelona. ^c Neurorradiología. CETIR Grup Mèdic. Barcelona.

Introducción. La presencia de hiperintensidades en T₁ en los núcleos

pálidos es un hallazgo común a varias enfermedades neurodegenerativas de la edad pediátrica que cursan con depósito de sustancias paramagnéticas. El objetivo es mostrar dos lactantes con tetraparesia espástica-distónica de presentación aguda y discutir la posible etiología de las anomalías detectadas en la sustancia blanca y los núcleos pálidos. **Caso clínico.** Dos hermanos senegaleses (pacientes 1 y 2), hijos de padres primos hermanos, desarrollan entre los 8-12 meses, coincidiendo con una infección banal, una tetraparesia espástica-distónica con funciones cognitivas preservadas. Ambos pacientes presentaban una función hepática conservada al inicio. Entre los hallazgos metabólicos destaca un descenso aislado de 5-HIAA (104 nmol/L) en líquido cefalorraquídeo (LCR) (paciente 2). El hallazgo común más característico fue una hiperintensidad en T₁/hipointensidad en T₂ simétrica y bilateral en núcleos pálidos y sustancia blanca (supratentorial, tronco y cerebelo). Imágenes similares se han descrito en niños con insuficiencia hepática crónica en relación con el depósito de sustancias paramagnéticas como el manganeso. **Conclusiones.** Pensamos que las anomalías clínicas y neurorradiológicas detectadas en estos dos hermanos corresponden a una misma entidad clínica, probablemente en relación con un acúmulo de sustancias paramagnéticas de posible origen congénito.

P19.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO DE PACIENTE DE 11 MESES CON MANCHA ROJO-CEREZA Y NISTAGMO MONOCULAR

M.J. Manzano-Infante ^a, I. Martínez-Carapeto ^a, M.J. Fernández-Fernández ^a, M. Madruga-Garrido ^b, B. Blanco-Martínez ^b, L. Ruiz del Portal-Bermudo ^b, M. Rufo-Campos ^b

^a Pediatría. ^b Neuropediatría. Hospital Infantil. HH. UU. V. del Rocío. Sevilla.

Introducción. Tanto la mancha rojo-cereza como el nistagmo monocular son signos de alerta frecuente en las enfermedades de depósito lisosomal. Se presenta un caso todavía sin diagnóstico definitivo cuyo único objetivo es formular las actitudes diagnósticas y de seguimiento en casos de sospecha de estas enfermedades. **Caso clínico.** Lactante de 11 meses que presenta nistagmo monocular izquierdo de un mes de evolución, acompañado de lateralización de la cabeza y movimientos de cabeceo. Antecedentes personales: prematuridad (31 semanas). Neumonía neonatal, que precisó ventilación mecánica. Desarrollo psicomotor normal. Exploración: sin hallazgos, salvo el nistagmo. Fondo de ojos: papilas normales con máculas muy pigmentadas con halo edematoso que recuerdan la mancha rojo-cereza. Potenciales evocados visuales (PEV): alargados en latencia y con pospotencial de gran amplitud (frecuente en errores innatos del metabolismo). Estudio de médula ósea: aisladas células espumosas, alta probabilidad de enfermedad lisosomal. Pendiente resultado de: enzimas lisosomales y electroencefalograma (EEG). **Conclusiones.** Ante una mancha rojo-cereza, el primer diagnóstico de sospecha debe ser el de una enfermedad lisosomal. Dentro de ellas, las más probables en nuestro paciente, dada la edad, y su posible asociación con un déficit visual que explicaría el nistagmo, serían: gangliosidosis GM1, Niemann-Pick tipo A, sialidosis 2 y ceroidlipofuscinosis neuronal –que además puede presentar afectación de PEV y EEG característico–. El nistagmo monocular, como hallazgo aislado, podría deberse a un déficit visual, o bien tratarse de un hallazgo idiopático (*spasmus nutans*). Es importante conocer en qué casos existe la posibilidad de terapia de sustitución enzimática, y en cuáles el tratamiento es sintomático.

P20.**ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X. OPCIONES DE TRATAMIENTO**

R. Calvo-Medina^a, M. Fernández-Figares Montes^b,
A. Morales-Martínez^c, J. Martínez-Antón^a,
M.P. Delgado-Marqués^a, M.D. Mora-Ramírez^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Neurofisiología. ^c Pediatría.

Hospital Materno Infantil Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga.

Introducción. La adrenoleucodistrofia ligada al X (X-ALD) es una enfermedad desmielinizante producida por un defecto en la metabolización de ácidos grasos (AGCML) que se acumulan en la sustancia blanca cerebral y la corteza suprarrenal. El objetivo es la revisión de un caso de (X-ALD) y su evolución, un año después de realizarse un trasplante de médula ósea (TMO) como tratamiento.

Caso clínico. Varón de 10 años, con un cuadro progresivo de 3 meses con brotes de mal genio, agresividad, fallos de memoria, cálculo y lectura. Previamente sano, facies inexpresiva, dificultad para entender y ejecutar órdenes simples, torpeza de movimientos. Tinte cutáneo bronce-amarillento. Alteración del eje adrenal (insuficiencia suprarrenal) de hormona adrenocorticotrófica (ACTH):232, cortisol:9 ng/mL electroencefalograma (EEG) y EEG privación actividad globalmente lentificada y de alto voltaje de predominio en áreas frontales. VC (*vital capacity*) normal, potenciales evocados visuales (PEV), potenciales evocados auditivos del tronco encefálico (PEAT), afectados de forma intermitente con signos de desmielinización, potenciales evocados somatosensitivos (PESS), normales. Resonancia magnética (RM): aumento de la señal en T₂ de la sustancia blanca profunda (imagen en 'alas de mariposa'). AGCML: aumentados en suero. Genética: mutación gen *Xq28*. Hermano varón sano. Madre portadora. Los resultados obtenidos son con el tratamiento con hidrocortisona oral, dieta restrictiva en AGCML y administración de 'aceite de Lorenzo'. Trasplante de médula ósea en febrero 2006. En la RM realizada a los 8 meses postrasplante se aprecia una regresión mínima de las áreas afectas y no aparecen nuevas zonas de desmielinización. Progresión del cuadro actualmente frenada. Ha presentado crisis convulsiva única e inicia tratamiento anticonvulsivo. Acude a rehabilitación y logopedia. Mejoría ligera de la espasticidad. Alimentación por vía oral.

Conclusiones. Los trastornos del comportamiento y del rendimiento escolar agudos obligan a descartar patología orgánica. El diagnóstico y el tratamiento precoz pueden evitar una evolución fatal. El TMO es el único tratamiento que ha demostrado mejorar la supervivencia a medio plazo. El consejo genético es hoy el medio más eficaz de luchar contra esta enfermedad.

P21.**DEFICIENCIA COMBINADA DE XANTINA Y SULFITO OXIDASA (DEFICIENCIA DEL COFACTOR MOLIBDENO). A PROPÓSITO DE UN CASO**

M.J. Salado-Reyes^a, J.J. Carrera-Martínez^a, M. Ley-Martos^a,
A. Hernández-González^a, A. Zuazo-Ojeda^b,
C. Pérez-Cerdá Silvestre^c, L. Dorche^d

^a Pediatría. ^b Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

^c Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. ^d Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Madrid.

Introducción. La deficiencia del cofactor del molibdeno es un trastorno metabólico raro caracterizado por anomalías neurológicas, subluxación del cristalino y convulsiones. Se hereda con carácter autosómico recesivo. **Caso clínico.** Lactante de 11 meses ingresado en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) por deterioro neurológico, desconexión del medio, desviación ocular hacia la izquierda y clonías en miembro superior derecho. Antecedentes familiares: tío paterno epiléptico, primo materno con crisis

no catalogadas y hermana de 18 años sana. Antecedentes personales: gestación y parto sin incidencias, desarrollo psicomotor normal. Desde los 4 meses presentaba episodios de agitación psicomotora e hipotonía con recuperación espontánea, que se relacionó con salbutamol. Exploración: perímetro craneal 49,5 cm (PC > 95), dolicocefalia, frente abombada, hiporreflexia generalizada, pupilas mióticas reactivas. Pruebas complementarias: estudio metabólico, niveles disminuidos de ácido úrico en plasma y aumentados de xantina, hipoxantina, sulfocisteína y taurina en orina. Resonancia magnética (RM) craneal: hiperintensidad en la sustancia blanca de ambos hemisferios cerebelosos. Lesiones hiperintensas en secuencia turbo spin-eco (TSE) T₂ bilaterales y simétricas en ambos globos pálidos, los cuales presentan hiperintensidad en secuencia potenciada en difusión, con imágenes milimétricas centrales hipointensas en secuencia epidifusión. Evolución: se produce regresión del desarrollo psicomotor con pérdida del sostén cefálico, no sedestación e hipotonía global, con reaparición de reflejos arcaicos. Se controló las crisis con ácido valproico e iniciamos tratamiento empírico con tiamina, biotina y carnitina. Tras confirmación diagnóstica, añadimos dieta exenta de meteonina y cisteína. Evoluciona favorablemente, avanzando en el desarrollo psicomotor y sin crisis.

Conclusiones. Destacamos en este caso la buena evolución clínica del paciente, en comparación con los casos descritos en la literatura.

P22.**EVOLUCIÓN RÁPIDA Y FATAL DE DOS CASOS DE ENFERMEDAD MITOCONDRIAL**

S. Jimeno-Ruiz, A. García-Pérez, M.A. Martínez-Granero,
M. Bueno-Campaña, M.T. García-Silva, R. Simón de las Heras,
Y. Campos

Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón. Hospital 12 Octubre. Madrid.

Introducción. Presentamos dos casos de defecto de cadena respiratoria, con ataxia y síndrome de West (SW), de evolución rápida y fatal en los primeros años, a pesar del tratamiento específico.

Casos clínicos. Caso 1: niño de 23 meses, acude por ataxia y temblor. Hermano fallecido con 2 años sin diagnóstico. Lactato/sangre: 3, y lactato/líquido cefalorraquídeo (LCR): 3,14 mmol/L. Se objetiva tubulopatía proximal; polineuropatía mixta sensitivomotora; lesiones subtalámicas y tronco en resonancia magnética (RM) craneal, y déficit de complejo IV de cadena respiratoria en músculo. A pesar de CoQ, carnitina, vitaminas B₁, C, E, y arginina, sufre descompensaciones con vómitos, disfagia, dificultad respiratoria y acidosis. Desarrolla oftalmoplejía externa y fallece con 3,5 años. Estudios negativos del gen *SURF-1* y de delección y mutaciones del ADN mitocondrial (ADNmt) asociados al Leigh. Caso 2: lactante de 5 meses, recién nacido prematuro de bajo peso para su edad gestacional (RNPRBPEG), ingresa por SW, que se trata con hormona adrenocorticotrófica (ACTH). Retraso psicomotor respecto al primer gemelo. Tras la sedación para RM craneal sufre PCR, trasladándose a la Unidad de Vigilancia Intensiva (UVI) pediátrica. RM craneal con dilatación ventricular, atrofia cerebral y retraso mielinización, con pico de lactato en espectroscopia. Hiperlactacidemia y aumento lactato/LCR. Signos de afectación miocárdica. Déficit de complejo I y IV de la cadena respiratoria, y depleción del ADNmt en la biopsia muscular. Tratado con carnitina, vitaminas B₁ y B₆, fólculo y biotina, sufre episodios de dificultad respiratoria, acidosis y deterioro neurológico, fallece con 8 meses.

Conclusiones: El SW, la ataxia y el Leigh se asocian a defectos de la cadena respiratoria mitocondrial. Los fármacos específicos ocasionalmente mejoran; pero, en general, la enfermedad progresa, especialmente en casos de inicio precoz con hiperlactacidemia persistente, como en los nuestros.

Neurología general I

P23.

¿ES POSIBLE EL DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE ANTE UN PRIMER EPISODIO?

I. Málaga-Diéguez ^a, C. Escribano ^b, C. Molinos ^c, B. Bernardo ^a, R. Roger ^e

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. ^c Servicio de Pediatría. Hospital de Cabueñes. Gijón. ^e Sección de Neuroradiología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Introducción. La esclerosis múltiple (EM) es un trastorno crónico autoinmune que afecta a la mielina. Se estima que tiene una prevalencia de 83 casos/100.000 habitantes. Los niños representan el 2,7-4,4% de todos los pacientes con EM. Recientemente se han propuesto nuevos criterios para adultos que contemplan la posibilidad de diagnosticar EM tras un primer episodio, basándose en hallazgos de resonancia magnética (RM) y líquido cefalorraquídeo (LCR) (McDonald et al, 2001). Actualmente no existen criterios unificados para el diagnóstico de EM en la edad pediátrica. **Objetivos.** Presentar un caso pediátrico en el que, basándonos en los criterios más recientes para el diagnóstico de EM, fue posible diagnosticar EM tras un primer episodio. **Caso clínico.** Niña de 11 años, que inicia de forma progresiva con cuadro de torpeza motora en extremidad superior derecha, asociada a visión borrosa, parálisis facial y nistagmo. Se realizaron tomografía computarizada (TC), RM, estudio de LCR y potenciales evocados visuales (PEV). Ante los hallazgos compatibles con EM se inició tratamiento con metilprednisolona (1 g/24 horas durante 5 días), seguidos de hidrocortisona en dosis decrecientes durante 15 días más. La niña presentó una recuperación progresiva de la sintomatología hasta una normalización casi total de la clínica. Los resultados obtenidos son: TC: lesión hipointensa en zona frontal izquierda; RM: múltiples lesiones afectando sustancia blanca y cuerpo calloso compatibles con EM; LCR: hallazgo de bandas oligoclonales; PEV: alterados. **Conclusiones.** Se muestra un caso pediátrico en el que, siguiendo los criterios diagnósticos de consenso más recientes en adultos, fue posible realizar el diagnóstico de EM tras un primer episodio.

P24.

MIOPATÍA MIOTUBULAR: ESTUDIO GENÉTICO FAMILIAR

M.D. Teva-Galán ^a, V. Esteban-Canto ^a, M.J. Fuentes-Bonmatí ^a, M. Claver-Durán ^a, J. Jover-Cerdá ^a, F. Mayordomo ^b

^a Servicio de Pediatría. Hospital General de Elda. Elda, Alicante.

^b Anatomía Patológica. Hospital La Fe. Valencia.

Introducción. La miopatía miotubular ligada al X es la más grave de las miopatías congénitas. Suele presentarse en el período neonatal con hipotonía y dificultad respiratoria. La muerte suele ocurrir durante el primer año por fallo respiratorio. Existe gran variabilidad fenotípica, con formas intermedias con desarrollo de respiración espontánea y deambulación. **Caso clínico.** Neonato que ingresa por prematuridad y depresión neonatal grave. Parto a la 34.ª semana. Apgar 3/6/7. Peso al nacer (PN): 1,6 kg. Antecedentes de tres hermanos maternos fallecidos durante el primer mes de vida, una niña por asfixia intraparto, y dos varones por bronconeumonía y depresión neurológica grave, respectivamente. Presenta facies hipotónica y criptorquidia bilateral. Ausencia de movimientos espontáneos y succión, actitud en libro abierto, reflejos osteotendinosos (ROT) ausentes. Ventilación mecánica durante 25 días y posteriormente CPAP (*continuous positive airway pressure*) dos meses. La hipotonía mejora iniciando a los 2 meses de vida movimientos de arrastre, muecas y succión, ROT presentes, y llanto débil. Alta con oxígeno

domiciliario a los 3 meses. Biopsia de músculo cuádriceps compatible con miopatía miotubular. Estudio molecular del gen *MTM1*: presencia de la mutación con pérdida de sentido. *T186I* en hemici-gosis en el exón 8, confirmándose la sospecha de miopatía miotubular ligada al X. Fallecimiento a los 4,5 meses por insuficiencia cardíaca congestiva. **Conclusiones.** Se resalta la importancia de los antecedentes familiares en el estudio del lactante hipotónico. Mantener una actitud terapéutica intensiva inicial nos permitirá en un futuro correlacionar la variabilidad fenotípica con el estudio genético a efectos de un mejor consejo familiar.

P25.

SÍNDROME DE DIÓGENES INFANTIL

L. Ortiz-Ortiz, F. Belmonte-Avilés, E. Martínez-Salcedo, H. Alarcón-Martínez, A. Puche-Mira, M.R. Domingo-Jiménez, C. Casas-Fernández

Neuropediatría. HGU Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Introducción. El síndrome de Diógenes es un trastorno del comportamiento ritualizado, basado en pensamientos recurrentes, consistente en la recogida y acúmulo de basura. Se describe en ancianos con carácter uraño, abandono de la higiene personal y aislamiento social. **Caso clínico.** Varón de 10 años. Solicita valoración por enfermedad neuropsicológica. Antecedentes sin interés, salvo retraso simple del lenguaje. Sintomatología de instauración brusca hace cinco meses. Consiste en recogida y almacenamiento de basura con ansiedad reactiva cuando se le impide o se le obliga a deshacerse de lo guardado. Con sospecha de trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), inicia tratamiento con antidepresivos tricíclicos. Asocia anorexia restrictiva, con importante pérdida ponderal y alteración del comportamiento y las emociones. Exploración física: mal nutrido (talla P 50, peso P < 3). Impresiona de enfermedad. Examen pediátrico y neurológico normal. Hiporreactividad marcada, con pobre empatía e inquietud psicógena. Discurso escaso con tono bajo de voz. Pruebas complementarias: hemograma, bioquímica, hormonas tiroideas, electroencefalograma (EEG) y resonancia magnética (RM) cerebral: normales. Estudio psicométrico: inteligencia normal media y alteraciones de la personalidad. **Conclusiones.** La patología psiquiátrica en la infancia puede tener manifestaciones físicas importantes y plantear un amplio diagnóstico diferencial. En nuestro caso, la causa principal del deterioro físico fue la restricción alimentaria. Sin embargo, dada la contención parental, las consecuencias del síndrome no han sido tan devastadoras como las manifestadas en adultos.

P26.

DISECCIÓN ESPONTÁNEA DE LA ARTERIA CARÓTIDA INTERNA DE PRESENTACIÓN FATAL

M.O. Blanco-Barca ^a, M. Cabo-Pérez ^b, E. González-Colmenero ^b, M.L. González-Durán ^b, M. Suárez-Albo ^b, F. Meijide del Río ^c, C. Saborido-Ávila ^d, T. Bolívar-Gómez ^e, J.A. Calviño-Castañón ^a, J. Antelo-Cortizas ^b

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

^c UCI Pediátrica. ^d Neuroradiología. MEDTEC. Santiago de Compostela.

^e Cirugía Vascular. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Vigo.

Introducción. La disección de la carótida interna (DCI) es una entidad infrecuente (incidencia 2,5/100.000). Constituye el 20% de los accidentes isquémicos cerebrales en adultos jóvenes, siendo excepcional en la infancia. La localización más frecuente es entre el origen de la carótida interna y su entrada en la base craneal, con rara extensión intracranial. Las DCI resultan de traumatismos y/o posibles defectos estructurales de la pared arterial. Las DCI espontáneas se relacionan con enfermedades hereditarias del tejido conectivo

(Marfan, Ehlers-Danlos y displasia fibromuscular), coagulopatías, feocromocitoma, consumo de estrógenos, simpaticomiméticos y tabaquismo. Los objetivos son presentar un paciente con DCI de curso fatal. *Caso clínico.* Varón de 10 años sin antecedentes destacables que, jugando al fútbol, realiza un movimiento brusco de hiperextensión cervical al golpear el balón. Posteriormente presenta hipotonía muscular, vómitos y disminución del nivel de conciencia. Tomografía computarizada (TC) craneal normal. Eco-Doppler (ED): disección carotídea izquierda. La angiorresonancia confirma su extensión al polígono de Willis. Se considera no subsidiario de cirugía vascular, iniciándose tratamiento conservador con heparina, interrumpiéndose ésta al comprobarse su extensión intracraneal. Tras persistir deterioro neurológico, se realizó angiorresonancia (48 horas): infarto isquémico del territorio de arteria cerebral media. A las 72 horas, fallece el paciente. Estudio ultraestructural de piel, normal. *Conclusiones.* Aunque infrecuente, la DCI debe sospecharse en todo paciente con deterioro neurológico y TC craneal normal. Dada la gravedad, es importante el diagnóstico precoz mediante la clínica y pruebas radiológicas (ED cervical, TC craneal y angiorresonancia). La introducción de nuevas técnicas de imagen no invasivas resulta útil para el diagnóstico. El tratamiento de primera elección es conservador.

P27.

TELANGIECTASIAS CONJUNTIVALES, SIGNO GUÍA DEL SÍNDROME DE LOUIS BARR

M.O. Blanco-Barca ^a, M.C. Cobelas-Cobelas ^b, E. González-Colmenero ^b, M. Suárez-Albo ^b, M.L. González-Durán ^b, A. Currás-Figueira ^b, A. Iglesias-Castañón ^b, M.J. Sobrido-Gómez ^c, T. González-Martínez ^c, J.A. Calviño-Castañón ^a

^a Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Vigo. ^c Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.

Introducción. La ataxia-telangiectasia (AT), enfermedad neurodegenerativa, autosómica recesiva, con manifestaciones multisistémicas que incluyen trastornos motores, telangiectasias oculocutáneas, inmunodeficiencia progresiva, infecciones senopulmonares crónicas, riesgo elevado de cáncer linforreticular e hipersensibilidad a radiaciones ionizantes. Presentación infrecuente, con prevalencia < 1/100.000. Causada por mutación del gen *ATM* que codifica una proteína implicada en el control del ciclo celular y reparación del ADN. El objetivo es presentar un nuevo caso de AT. *Caso clínico.* Varón, 5 años, padres consanguíneos de 2.º grado, con retraso psicomotor, hipotonía e historia de infecciones otorrinolaringológicas (ORL) frecuentes. Exploración: retraso ponderoestatural, telangiectasias conjuntivales y en pabellones, marcha inestable con aumento de base, Romberg negativo, imposibilidad de apoyo monopodálico y marcha en tándem, dismetría, lenguaje disártrico, dislálido, y apraxia oculomotora. Exploraciones complementarias: anemia ferropénica, inmunodeficiencia humoral y celular (déficit de IgA, IgG2, IgE, y linfocitos CD4), elevación marcada de alfafe-toproteína (127 ng/mL, normal < 12), con antígeno carcinoembrionario normal. Resonancia magnética (RM) cerebral: atrofia evolutiva de vermis y hemisferios cerebelosos. Estudio de inestabilidad cromosómica: múltiples translocaciones (incluyendo t14,7) e inversiones. Estudio genético molecular (Cr11q22-23) pendiente de resultado. *Conclusiones.* El diagnóstico de AT es inequívoco una vez se presentan la mayoría de signos clínicos, si bien es posible realizar un diagnóstico precoz y, por tanto, preventivo de sus complicaciones infecciosas o tumorales, determinación de alfafe-toproteína y marcadores de inmunidad humoral y celular, por lo que se debería incluir su determinación ante una ataxia crónica. Aunque no existe tratamiento curativo, su diagnóstico temprano es importante para

cuidados paliativos y consejo genético, por un posible futuro hermano afecto y porque el estado de portador (padres) predispone a mayor riesgo tumoral.

P28.

DESCRIPCIÓN DE DOS HERMANOS CON DÉFICIT DE DISFERLINA

H. Gómez-Martín ^a, M.J. Baz ^b, A. Cabello ^c, M.P. Gallano ^d, L. González-Quevedo ^d

^a Pediatría. ^b Laboratorio Bioquímica. Hospital Comarcal Llerena. Badajoz.

^c Anatomía Patológica (Neuropatología). Hospital 12 Octubre. Madrid.

^d Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Introducción. Mucho se está avanzando en el estudio de las distrofias musculares. La disferlina es una proteína del sarcolema recientemente implicada en la reparación del desgaste de las fibras musculares causada por la contracción habitual. En los pacientes, con el tiempo, el daño se acumula y finalmente lleva a la atrofia y debilidad musculares. Fenotipos asociados (mutación en gen *DYSF*, 2p13.3) son: distrofia de cinturas 2B, miopatía de Miyoshi y miopatía distal anterior, distrofia escapulohumeral y pacientes con mialgias y calambres. *Caso clínico.* Dos hermanos, 5 años (varón) y 18 meses (mujer). El niño fue visto a los 3 años con sospecha de afectación muscular; destaca fenotipo miopático, hiporreflexia, Gowers positivo. Creatinina (CK): 1.262. Electromiograma (EMG): trastorno miopático. Biopsia muscular (Dra. Cabello): leves alteraciones distróficas y déficit de disferlina, con distrofina, sarcoglicanos y merosina normales; confirmación mediante Western-Blot. La niña fue observada con 1 año; hipotonía inespecífica, ausencia de reflejos; CK: 241 (6 m). Estudio genético de los dos y de los padres (Dra. Gallano): mutación en los dos niños y progenitores portadores. Evolución posterior lentamente favorable. *Conclusiones.* Los fenotipos usuales del déficit de disferlina escapan del ámbito de la infancia, salvo algunos adolescentes. Consideramos éstas como las primeras observaciones del déficit de disferlina en la primera infancia, sin asociación a déficit de otras proteínas musculares, con un fenotipo de afectación predominante de cinturas. Sugerimos que es una posible causa de distrofia muscular a tener en cuenta ante la normalidad de la determinación de otras proteínas musculares.

P29.

ENFERMEDAD DE ALEXANDER INFANTIL. PRESENTACIÓN CLÍNICA INUSUAL DE LA MUTACIÓN c262C > T pArg 88 Cys

C. Sierra-Corcoles ^a, R. Parrilla-Muñoz ^a, I. Leiva-Gea ^b, M.C. Martínez-Padilla ^b, J. Aguirre-Rodríguez ^c, J. Ramos-Lizcana ^c, J. de la Cruz-Moreno ^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén. ^c Unidad de Neuropediatría. Hospital Torrecárdenas. Almería.

Introducción. El descubrimiento de la mutación del gen *GFAP* confirma el diagnóstico de enfermedad de Alexander (AE) en 137 casos. Su correlación con la clínica y la resonancia magnética de imagen (RMI) ha permitido ampliar el abanico diagnóstico. Gran heterogeneidad genética, clínica y neuroradiológica (45 mutaciones diversas, casos sin macrocefalia, variable evolución sintomática, la misma mutación puede encontrarse tanto en la forma juvenil como infantil) ha llevado a la ampliación de los criterios de RMI para EA. Aportamos un caso clínico de EA infantil con expresividad clínica inusual por mutación heterocigótica en el gen *GFAP* c262C > T, afiliado a agresividad clínica en la forma infantil y leve en la juvenil. *Caso clínico.* Varón de 3 años, con retraso psicomotor, deambulación a los 18 meses y retraso de lenguaje. Con 21 meses, trastorno de la marcha, de puntillas, caídas frecuentes, hipe-

rreflexia, perímetro cefálico mantenido desde el nacimiento en 2 desviación estándar (DS). RMI con leucodistrofia de predominio frontal, periventricular, profunda y subependimaria, con imagen de 'halo periventricular' occipital y afectación de núcleos de la base y dentado. Buena comunicación afectiva y lúdica con el medio. Audición y visión normales. Desarrollo del lenguaje expresivo por gestos, señalando, y vocalizaciones. En un año de seguimiento no hay progresión de la patología previsible. *Conclusiones.* La mutación de este paciente está asociada con un amplio espectro clinicorradiológico. Es necesaria la realización de estudios genéticos para el diagnóstico de EA debido a su gran heterogeneidad, no restringiéndonos a los criterios clínicos y radiológicos clásicos.

P30.

PARÁLISIS CONJUGADA DE LA MIRADA HORIZONTAL BILATERAL Y DESMIELINIZACIÓN PROTUBERANCIAL. UN SIGNO SUGERENTE DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE

C. Gómez-Lado ^a, J. Eiris-Puñal ^a, J.L. Iglesias-Diz ^b, J. Moure-González ^a, A. Álvarez-Moreno ^c, A. Alonso-Martín ^c, M. Castro-Gago ^a

^a Neurología Pediátrica. ^b Pediatría. ^c Radiología. Hospital Clínico Universitario. Valencia.

Introducción. La parálisis completa de la mirada horizontal es un trastorno poco frecuente relacionado con lesiones bilaterales de la protuberancia debidas a infarto, hemorragia, metástasis y, en casos aislados, a lesiones desmielinizantes. Su asociación a esclerosis múltiple (EM) se ha referido en dos pacientes adultos. Los objetivos son la presentación de un caso de parálisis bilateral de la mirada conjugada y su asociación a desmielinización protuberancial posterior baja, discutiendo su posible relación con un primer brote de EM. *Caso clínico.* Varón de 14 años, que ingresa por un cuadro de 3 días de evolución de cefalea intensa, visión borrosa y diplopía. En la exploración ocular se observa una incapacidad para la aducción y abducción ocular bilateral, estando preservados los movimientos en el plano vertical y la convergencia. La administración de metilprednisolona se siguió de una mejoría a partir del 4.º día, con resolución completa posterior. Los resultados obtenidos son los siguientes: la resonancia magnética (RM) cerebral en secuencia FLAIR (sagital) mostró hiperseñal protuberancial de los núcleos del VI par y fascículos longitudinales mediales. La muestra de líquido cefalorraquídeo (LCR) no fue apta para estudio de bandas oligoclonales. *Conclusiones.* Aún sin el apoyo diagnóstico que supondría la presencia de bandas oligoclonales en LCR, el inicio clínico, su semiología, la demostración de lesiones de desmielinización en protuberancia y sustancia blanca periventricular y la excelente respuesta al tratamiento esteroideo son altamente sugestivas de un primer brote de EM.

P31.

SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO: AFECTACIÓN NEUROLÓGICA AGUDA Y EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO

A. Roche-Martínez ^a, M.P. Póo-Argüelles ^a, A. Giménez-Llort ^b, J.A. Camacho-Díaz ^b, J. Campistol-Plana ^a

^a Neuropediatría. ^b Nefrología pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción. El síndrome hemolítico-urémico (SHU) se define como anemia hemolítica microangiopática, trombopenia, y daño multiparenquimatoso fundamentalmente renal, con frecuente afectación digestiva y del sistema nervioso central (SNC). En España es esporádico (incidencia 2/1.500.000 habitantes). La etiología más frecuente es la infección por *Escherichia coli* O157:H7(VT). Las manifestaciones iniciales incluyen insuficiencia renal aguda, hipertensión arterial (HTA) y sintomatología neurológica (irritabilidad,

somnolencia, convulsiones, ceguera cortical, hemiparesia o coma), que puede deberse a una alteración metabólica, HTA, o microangiopatía del SNC. Además del tratamiento específico del SHU, es fundamental la valoración y el seguimiento del estado neurológico para prevenir secuelas. Existen pocas referencias bibliográficas acerca de la evolución neurológica a largo plazo. Realizamos un estudio retrospectivo de algunos factores relacionados con el pronóstico y analizamos la evolución neurológica a largo plazo de pacientes con SHU. *Pacientes y métodos.* Revisión retrospectiva de los pacientes con SHU tratados en nuestro centro entre 1981 y 2006, con manifestaciones neurológicas en fase aguda. Análisis de la clínica, analítica, estudios electrofisiológicos y de neuroimagen, y correlación con la evolución clínica. *Resultados.* De los 58 niños con SHU, 22 presentaron síntomas neurológicos en fase aguda, y 19 de ellos precisaron diálisis. En 7 se realizó alguna exploración complementaria neurológica: neuroimagen, fondo de ojo (FO), electroencefalograma (EEG), o doppler-arteria cerebral media (ACM). Un paciente falleció; en 5 persistió algún déficit neurológico (hemiparesia, déficit cognitivo, déficit visuoperceptivo), y en 16 no hubo síntomas neurológicos. *Conclusiones.* El SHU asociado a clínica neurológica inicial incorpora una alta morbilidad, con mortalidad del 4,5% y morbilidad a medio plazo del 27%. No se puede establecer una correlación entre los hallazgos de neuroimagen y la evolución a largo plazo.

P32.

DISPLASIA CRANEOMETAFISARIA: NUEVOS ASPECTOS DEL TRATAMIENTO

S. Roper ^a, C. Toledo ^b, V. García-Nieto ^a, R. Duque ^a, S. López ^a, S. Romero ^a

^a Pediatría. ^b Genética. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Tenerife.

Introducción. La displasia craneometafisaria se caracteriza por esclerosis ósea preferentemente en el cráneo y huesos largos, produciendo afectación progresiva de los agujeros de conjunción, con compresión de los nervios facial, óptico y auditivo, así como del agujero occipital. No existe tratamiento, salvo el trasplante óseo. Presentamos nuestra experiencia en un paciente tratado con acetazolamida, un diurético que reduce la reabsorción tubular de bicarbonato y produce una acidosis metabólica. *Caso clínico.* Varón de 3 años afecto de esclerosis craneal. Destaca: macrocefalia, hipertelorismo ocular, raíz y puente nasal plano con cuña ósea, narinas antevertidas. Exploración neurológica normal. Radiología: esclerosis craneal, ensanchamiento metafisario, áreas hiperdensas e hipodensas en las diáfisis. Tomografía axial computarizada (TAC) craneal: modificaciones densitométricas y del espesor de la calota, así como anomalías en las distintas escamas óseas. Engrosamiento de la pirámide nasal y lámina cribosa, potenciales evocados visuales (PEV): discreta afectación visual bilateral. Potenciales evocados auditivos de tronco cerebral (PEATC): discreta hipoacusia neurosensorial coclear bilateral. Se instaura tratamiento con acetazolamida, con la intención de incrementar la resorción ósea. Los resultados obtenidos son que, tras un año de tratamiento, se ha conseguido una reducción importante de la densidad mineral ósea (DMO). El valor Z-DMO se redujo de +6,83 (170% sobre el valor medio para su edad y sexo) a +3,98 (142%). Se incrementó la calciuria (0,52 mg/mg) y se redujo la citraturia (41,5 mg/g). El cociente desoxipiridinolina/creatinina se incrementó (83,3 frente a 130,3 nmol/mmol). No se han observado efectos secundarios ni litiasis renal. *Conclusiones.* El tratamiento con acetazolamida es esperanzador en los niños con esclerosis ósea. No obstante, deben realizarse controles exhaustivos durante su administración.

P33.**SÍNDROME DE ENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE EN UNA NIÑA CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA**

A. López-Lafuente ^a, J. Bergua ^b, A. Rodríguez ^a, P. Barros ^a, C. Surribas ^a, M.J. López-Rodríguez ^a

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

Introducción. El síndrome de encefalopatía posterior reversible (SEPR) es una entidad clinicoradiológica que ocurre en presencia de hipertensión arterial (HTA), fármacos inmunosupresores, citostáticos, etc. Clínicamente consiste en alteración del estado mental, cefalea, convulsiones y trastornos visuales. Las neuroimágenes muestran lesiones por edema que afectan especialmente a la sustancia blanca en la región parietooccipital bilateral, aunque puede afectar a la corteza y a cualquier área cerebral, troncoencéfalo (TE) o cerebelo. El cuadro suele ser reversible, con una eficaz intervención terapéutica sobre los desencadenantes. Presentamos una niña con leucemia linfoblástica aguda (LLA) que presentó un SEPR durante la quimioterapia de inducción. **Caso clínico.** Paciente de 13 años diagnosticada de LLA. Se inició tratamiento de inducción según protocolo PETHEMA (programa para el estudio de la terapéutica de las hemopatías malignas) 96 de riesgo intermedio (prednisona, vincristina, daunoblastina y L-asparaginasa). El día +18 inicia HTA (160/100) de difícil control. El día +24 tiene una crisis convulsiva generalizada, que se trató con fenitoína. La paciente estaba confusa, sin focalidad neurológica, refiriendo pérdida visual y cefalea. Electroencefalograma (EEG): signos graves de afectación cerebral con anomalías epileptiformes bilaterales occipitales. Imagen de resonancia magnética (IRM) craneal: imágenes parietooccipitales corticosubcorticales bilaterales hipointensas en T₁ e hiperintensas en T₂ y FLAIR. Angiografía negativa. Líquido cefalorraquídeo (LCR): acelular; cultivos, serologías y reacción en cadena de la polimerasa (PCR) de virus negativas. Se trató empíricamente con aciclovir. La HTA se controló con solinitrina intravenosa. La IRM 14 días después era normal. Durante el resto del tratamiento no presentó HTA ni sintomatología neurológica. Actualmente, 5 años después, continúa en remisión completa. **Conclusiones.** Debemos tener en cuenta el SEPR en pacientes en tratamiento quimioterápico con HTA, clínica neurológica y neuroimagen sugestiva. El diagnóstico siempre es de exclusión.

P34.**HEMORRAGIA SUBDURAL SECUNDARIA A UNA PUNCIÓN LUMBAR EN UN PACIENTE AFECTO DE LEUCEMIA. REVISIÓN DE LAS COMPLICACIONES DE LA PUNCIÓN LUMBAR**

M. Lafuente-Hidalgo ^a, R. Ranz-Angulo ^a, R. Pérez-Delgado ^a, R. Pinillos-Pisón ^a, C. Calvo-Escribano ^b, A. Carboné-Bañeres ^b, A. García-Oguiza ^a, J.L. Peña-Segura ^a, J. López-Pisón ^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Unidad de Oncopediatría.

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. La punción lumbar (PL) es una técnica diagnóstico-terapéutica muy usada en la práctica médica habitual. Este procedimiento no es inocuo, ni está exento de complicaciones; las más frecuentes son poco importantes, como la cefalea pospunción, el dolor lumbar o el radicular. El resto de complicaciones son muy poco frecuentes, pero algunas de ellas pueden ser especialmente graves, como la herniación y los hematomas espinales. **Caso clínico.** Presentamos un paciente afecto de una hemopatía maligna con trombopenia de reciente diagnóstico, que tras realizarse la primera PL para completar diagnóstico inicial e iniciar terapia intratecal, presentó un hematoma espinal subdural, pese a la transfusión previa de plaquetas. **Conclusiones.** Se realiza una revisión de las complica-

ciones de la PL. Se destaca que las complicaciones más graves suelen presentarse en el contexto de otros problemas: hematomas espinales asociados a alteraciones de la coagulación y herniaciones asociadas a procesos intracraneales o hipertensión endocraneal. No se indica la realización de pruebas de coagulación a todo paciente que va a ser sometido a un PL, si en su historia clínica no presenta datos sugestivos de coagulopatía, y no hay guías clínicas basadas en la evidencia que recomienden pautas para la corrección de una trombocitopenia antes de realizar una PL; pero se aconseja las transfusiones de plaquetas cuando el recuento es inferior a 50.000 plaquetas o 25.000 (según autores) cuando el recuento va descendiendo en los análisis progresivos.

P35.**NEUROCISTICERCOSIS: UN DIAGNÓSTICO CADA VEZ MÁS FRECUENTE**

R. Villares-Alonso ^a, O. García-Campos ^a, A. Camacho-Salas ^a, R. Simón de las Heras ^a, J. Torres-Mohedas ^b

^a Neuropediatría. Hospital Doce de Octubre. Madrid. ^b Neuropediatría.

Hospital General de Móstoles. Móstoles.

Introducción. La neurocisticercosis (NCC) es la neuroinfección parasitaria más común en el mundo. Es frecuente en América Latina, Asia, África subsahariana y partes de Oceanía, constituyendo una de las causas más frecuentes de epilepsia adquirida. Debido al incremento de viajeros a zonas endémicas y, sobre todo, al flujo migratorio de personas con NCC, esta patología se diagnostica cada vez con más frecuencia en los países desarrollados. **Pacientes y métodos.** Se realiza una revisión de los casos de NCC diagnosticados en los últimos 21 años en un hospital terciario de la Comunidad de Madrid. **Resultados.** Se encontraron seis pacientes con esta patología. De ellos, el primero fue diagnosticado en el año 1985, el segundo en 1995 y los cuatro restantes fueron posteriores al año 2002. Cuatro pacientes eran niñas. Las edades en el momento del diagnóstico estaban comprendidas entre los 4 y los 13 años. La presentación clínica más frecuente fueron las crisis parciales complejas (tres de los seis casos). De los tres restantes, uno inició con un síndrome de hipertensión intracraneal, otro con crisis focales y el tercero estaba asintomático desde el punto de vista neurológico. **Conclusiones.** En nuestra casuística, aunque baja, se observa ya el reflejo de la tendencia generalizada al aumento de esta patología. Creemos que la NCC debe considerarse en el diagnóstico diferencial de las crisis parciales complejas como una de las causas cada vez más frecuente en nuestro país.

Neurología general II**P36.****ANIRIDIA CONGÉNITA: SIGNO-GUÍA DE SOSPECHA DE PATOLOGÍA ONCONEUROLÓGICA**

M.O. Blanco-Barca ^a, M. Suárez-Albo ^b, E. González-Colmenero ^b, M.L. González-Durán ^b, P. d. I. R. María del Mar ^b, M.L. Aymerich-Rico ^c, L.A. Pigni-Benzo ^d, P. Fernández-Eire ^d, J.A. Calviño-Castañón ^a, J. Antelo-Cortizas ^b

^a Sección Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^b Pediatría. ^c Oncología. ^d Cirugía Pediátrica. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Introducción. El síndrome de WAGR (tumor de Wilms, aniridia, anomalías genitourinarias y retraso mental) es un síndrome de delección de genes contiguos ligado a una delección *de novo* en Cr11p13, que afecta al gen PAX6, responsable de alteraciones oculares, cerebrales y de páncreas, y al gen supresor tumoral WT1, responsable

del tumor de Wilms, anomalías genitales y neuropatía. Este síndrome explica casi un tercio de las aniridias esporádicas. El objetivo es presentar una niña con aniridia congénita asociada a otras alteraciones oculares, agenesia del cuerpo calloso, tumor de Wilms y glomerulosclerosis focal y segmentaria, con confirmación geneticomolecular de un síndrome de WAGR. *Caso clínico.* Una niña con AP de prematuridad, CIR, nistagmo congénito, microcefalia adquirida, microsomía, leve retraso psicomotor, agenesia de cuerpo calloso y colpocefalia ingresa a los 6 meses para un estudio de aniridia y cataratas polares bilaterales. Se sospecha un WAGR y se realiza control evolutivo, detectándose a los 17 meses tumor de Wilms en estadio II de tipo blastematoso, con desarrollo de glomerulosclerosis focal y segmentaria en riñón contralateral. Estudio genético: delección *de novo* de los genes *WT1* y *PAX6* (Cr11p13). *Resultados.* *Conclusiones.* La aniridia puede tener una presentación esporádica o bien familiar con herencia autosómica dominante, con afectación en ambos del gen *PAX6*. Dentro de las formas esporádicas, el WAGR justifica un tercio. El diagnóstico diferencial debe establecerse con el síndrome de Dennis-Drash y el síndrome de Frasier. Ante la presencia de aniridia, especialmente si se asocia a alteraciones neurológicas y/o genitales, obliga a descartar un WAGR y, por tanto, a realizar controles ecográficos abdominales seriados para descartar un tumor de Wilms.

P37.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA DE LAS TROMBOSIS DE LOS SENOS VENOSOS

J.C. Salazar-Quero, I. Leiva-Gea, M. de Toro-Codes, N. Martínez-Espinosa, C. Sierra-Corcoles, R. Parrilla-Muñoz, J. de la Cruz-Moreno

Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción. La trombosis de los senos venosos (TSV) es una entidad poco frecuente en la edad pediátrica, en cuya aparición están implicados numerosos factores. Su manifestación clínica suele ser en forma de cefalea, vómitos, convulsiones y la presencia de algún signo de focalidad neurológica, y su diagnóstico se basa especialmente en la resonancia magnética (RM) y la angiorresonancia. Su tratamiento todavía no está del todo establecido, aunque el uso de heparina o heparinas de bajo peso molecular (HBPM) parece disminuir la mortalidad. Los objetivos son ver las características clínicas de las TSV en nuestro servicio. *Pacientes y métodos.* Se hace una revisión retrospectiva de los casos de TSV en el período 2000-2006. Se recogen edad, sexo, clínica de comienzo, resultados de tomografía axial computarizada, RM, angiorresonancia y estudio de trombofilia, tratamiento y evolución. Los resultados obtenidos son los siguientes: cinco casos de HSV. La edad media fue de 5,26 años. Se presentaron como: cuadro de HIC (3/5); convulsiones (1/5); focalidad neurológica (1/5). El diagnóstico se realizó por RM/angiorresonancia en todos. Se localizaron en el seno cavernoso (20%), sagital (80%) y transversal (20%). Un 40% tuvo un origen infeccioso, y el resto idiopático. Recibieron HBPM tres de ellos. El 40% está asintomático, un 20% falleció y un 40% presenta pérdida de agudeza visual. *Conclusiones.* La HSV es una entidad de origen multifactorial producida por procesos infecciosos, enfermedades autoinmunes o alteraciones en la coagulación generalmente, y existen casos de origen idiopático. Aunque la evolución suele ser favorable, la afectación infantil es uno de los factores de mal pronóstico, y una de las secuelas más importantes es la afectación ocular con pérdida de agudeza visual.

P38.

PRESENTACIÓN ASIMÉTRICA EN UN CASO DE MIELITIS TRANSVERSA AGUDA

I. Martínez-Carapeto, E. Cabello-Cabello, M. J. Manzano-Infante, L. Ruiz del Portal, M. Rufo-Campos

Neurología Infantil. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La mielitis transversa aguda es una enfermedad inflamatoria medular caracterizada por disfunción aguda o subaguda motora, sensitiva y autonómica. Hasta un 60% es idiopática, y la etiología postinfecciosa es la más frecuente. *Caso clínico.* Un varón de 4 años consultó por paresia aguda de miembro superior derecho y dolor cervical, con empeoramiento progresivo, imposibilidad de bipedestación, sedestación y movilización activa del brazo derecho. Presentó cuadro catarral una semana antes. Los antecedentes familiares y personales no tienen interés. Examen físico: cuello en flexión, paresia de miembro superior derecho y marcha con ligera ataxia; el resto normal. No hubo nivel sensitivo claro, salvo hiperestesia en los miembros izquierdos. No hubo disfunción esfinteriana. El hemograma, la bioquímica, la coagulación, la PCR, la radiografía de tórax y la columna cervical normales. Serología sanguínea: VVZ, VEB, CMV, VIH, VHS-1 y 2, parotiditis, *C. jejuni*, *C. pneumoniae* negativos; *Listeria*: IgG 1/32; *M. pneumoniae*: IgG 1/275; enterovirus: 1/16. ANA y anticuerpos antinucleares negativos. TAC craneal con/sin contraste normal. RM cerebral normal. RM cervical con/sin gadolinio: engrosamiento uniforme de C1 a C7 con aumento de señal central y simétrica en T₂. Se trató con metilprednisolona intravenosa, seguida de prednisona oral y rehabilitación simultánea. La evolución fue satisfactoria, con recuperación motora, y persistió a los ocho meses una ligera hemiparesia derecha en la deambulación y cierta dificultad en la movilidad del hombro derecho. RM al mes: casi normalizada, con mínimos cambios de señal en T₂. *Conclusiones.* Patología infrecuente en la edad pediátrica. Hasta un 60% puede quedar con secuelas neurológicas o ausencia total de recuperación. Monofásica. Si ocurre, hay que investigar los trastornos subyacentes. Un 3-8% evoluciona a esclerosis múltiple, teniendo las formas parciales o asimétricas mayor riesgo.

P39.

SÍNDROME DE JOUBERT: ¿MAL PRONÓSTICO EN TODOS LOS CASOS?

F. González de la Rosa, J. Juan-Martínez, I. Pitarch-Castellano

Neuropediatría. Hospital de la Ribera.

Introducción. El síndrome de Joubert es una enfermedad congénita muy rara, que implica una malformación del mesencéfalo y del cerebelo, con agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso. Cursa con alteración del patrón respiratorio, hipotonía, ataxia, retraso mental, retraso del lenguaje, apraxia oculomotora y nistagmo. El diagnóstico se basa en la clínica y en la radiología; el diagnóstico diferencial debe hacerse con otros síndromes que presentan displasia del vermis (Dandy-Walker, orofaciocigital, COACH). El tratamiento es multidisciplinar y su pronóstico se ha considerado clásicamente como sombrío, si bien son cada vez más los casos que, como el nuestro, muestran un buen pronóstico evolutivo. *Caso clínico.* Una mujer de 6 meses vista por nistagmo y retraso en la adquisición de hitos motores. La RM cerebral muestra los hallazgos clásicos del síndrome de Joubert. Se inicia un tratamiento integral con estimulación precoz y fisioterapia, y muestra una progresiva mejoría de los síntomas iniciales. El nistagmo se reduce considerablemente y en la actualidad, con 2 años, realiza marcha autónoma con ligero aumento de la base de sustentación, y muestra gran progreso en las áreas social y del lenguaje. En ningún momento ha presentado alteraciones del ritmo respiratorio u otras incidencias de

significación. *Conclusiones.* El síndrome de Joubert, que clásicamente se ha asociado a un retraso psicomotor grave, e incluso a corta esperanza de vida por asociar trastornos del ritmo respiratorio, se presenta cada vez más con casos de buen pronóstico, aun presentando todos los hallazgos neurorradiológicos clásicos del síndrome.

P40.

HEMATOMA EPIDURAL POR TRAUMATISMO CASUAL EN UN NEONATO: RESOLUCIÓN ESPONTÁNEA

I. Ocio-Ocio ^a, S. Aguilera-Albesa ^a, S. Ortizar-Yandiola ^b, M. Martínez-Ayúcar ^b, A. Marí-Gonzalo ^c, M. P. Botella-Astorqui ^a
^a Neuropediatría. ^b Unidad Neonatal. ^c Radiología. Hospital Txagorritxu.

Introducción. El hematoma epidural (HE) constituye una entidad rara en neonatos, habitualmente asociado a partos distócicos. Aunque el tratamiento quirúrgico ha sido sistemáticamente empleado, diversos autores apuntan a un posible manejo conservador en casos seleccionados. Presentamos la resolución espontánea de un HE asociado a una hemorragia subaracnoidea (HSA) en un neonato como consecuencia de un traumatismo accidental en las primeras horas de vida. *Caso clínico.* Un neonato varón nació por cesárea en la semana 41 tras una gestación sin incidencias. No precisó reanimación. A las 6 horas de vida sufrió una caída accidental desde un metro de altura. La exploración neurológica y la Rx de cráneo fueron normales. A las 48 horas precisó fototerapia por hiperbilirrubinemia. La ecografía cerebral realizada el cuarto día de vida mostró un HE derecho de 5 × 2 cm asociado a HSA, lo que se confirmó mediante TAC. Dada la normalidad física y neurológica en todo momento, se decidió un manejo conservador bajo estricto control clínico. El perímetro craneal y el hematocrito permanecieron estables. Las ecografías seriadas mostraron la progresiva reabsorción del HE hasta su resolución completa. A los 2 meses de vida la exploración continúa siendo normal, así como su desarrollo madurativo cerebral. *Conclusiones.* El HE es una entidad a tener en cuenta en neonatos con clínica general, neurológica o incluso sin ella, en el contexto de partos distócicos o traumatismos posteriores. La detección precoz hubiera modificado la actitud en este caso. Sin embargo, el manejo conservador debe valorarse en neonatos asintomáticos, bajo estrecho seguimiento clínico y radiológico.

P41.

INTOXICACIONES POR INHALACIÓN CON CLÍNICA NEUROLÓGICA

A. Rodríguez-González, P. Barros-García, A. López-Lafuente, M. Herranz-Llorente, F.J. Arroyo-Díez, P. Utrabo-Vallejo, M.J. López-Rodríguez, V. Carretero-Díaz
 Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Introducción. La inhalación de gases y vapores tóxicos representa el 5% de las intoxicaciones en urgencias pediátricas. En la literatura encontramos que hasta un 40% de intoxicaciones por CO presentan clínica neurológica. Niveles de COHb > 60% se asocian a convulsiones y coma. Los hidrocarburos producen afectación neurológica en el 30%, relacionada con la neumopatía y la hipoxemia. Presentamos dos intoxicaciones por inhalación que cursaron con convulsiones. *Caso clínico.* Caso 1: niña de 11 años que, cuando está viendo la televisión, presenta mareo, pérdida de conciencia, movimientos tónicoclónicos generalizados y trismus, de cinco minutos de duración. De camino al hospital tiene un episodio similar. En urgencias presenta agitación, dolor torácico, sudoración y cefalea. Exploración: taquicardia; el resto normal. Cuando se vuelve a interrogar, refieren que estaba sola en la cocina, donde hay una caldera de gas, con la puerta cerrada. COHb a los 50 minutos de llegar al hospital: 37,3%. Caso 2: una niña de 6 años, tras caerle encima ga-

solina, almacenada en un recipiente de toallitas, presenta a los tres minutos un episodio de desconexión, hipertonia y revulsión ocular de segundos de duración, seguido de vómito provocado y recuperación progresiva. Acude a urgencias trascurridos 20 minutos con el cabello y la ropa impregnados de gasolina. La exploración neurológica es normal. Presenta aumento de transaminasas y enzimas cardíacas e infiltrados pulmonares basales. *Conclusiones.* Las convulsiones son el primer signo de algunas intoxicaciones, por lo que debe hacerse siempre una anamnesis minuciosa, que puede ser la clave para el diagnóstico y el tratamiento. Es fundamental la prevención, y se debe alejar los tóxicos de los niños y evitar almacenarlos en recipientes inadecuados.

P42.

PSEUDOTUMOR CEREBRI: DIFICULTADES PARA EL DIAGNÓSTICO

R. Vidal-Sanahuja ^a, S. Uriz-Urzaínqui ^a, J. Quilis-Esquerra ^a, J.A. Mairal-Cazcarra ^a, E. Esteve-Riasol ^b, D. Soriano-Belmonte ^a
^a Pediatría. Unidad de Neurología. ^b Oftalmología. Hospital de Terrassa.

Introducción. En 1897, Quinke describió por primera vez esta entidad, que denominó 'hipertensión intracranial benigna'. Siete años después, Nonne introdujo el término '*pseudotumor cerebri*', más adecuado, pues en ocasiones se puede dañar gravemente la visión, por lo que resulta inapropiado el término 'benigno'. Unas 80 etiologías pueden provocar dicho trastorno (*pseudotumor cerebri* secundario). *Objetivos.* Revisar nuestra experiencia y bibliografía sobre esta enfermedad. *Pacientes y métodos.* Diez casos recogidos en los últimos 20 años. Criterios de inclusión: presión LCR superior a 20 cm H₂O; citoquímica normal; neuroimagen cerebral normal. *Resultados.* Sólo cuatro casos han sido idiopáticos (dos eran hermanos, de etapa lactante); el resto secundarios a infecciones (cuatro en lactantes). Los mayores de 1 año presentaron edema de papila. Ocho pacientes fueron tratados con acetazolamida (dos de ellos también con furosemida y/o prednisona, y uno con tres punciones lumbares terapéuticas). El pronóstico fue excelente en todos ellos, sin requerir cirugía (*shunt* derivativo o descompresión de nervios ópticos) y sin afectación visual. *Conclusiones.* Es una enfermedad poco frecuente; nuestros casos sólo representan una pequeña parte del amplio espectro de etiologías posible. Destaca la presentación en el lactante (seis pacientes), con dos casos familiares. En la literatura sorprende la existencia de casos sin cefalea, diagnosticados casualmente al detectar edema de papila, o casos con cefaleas persistentes cuyo fondo de ojo resulta normal (falsas migrañas). También es importante conocer que la hipocapnia durante el llanto, o la hipercapnia durante una sedación, pueden modificar la presión de medición del LCR, obteniendo falsos negativos o positivos respectivamente.

P43.

MARIONETTE SHOW SYNDROME O SÍNDROME DE HIPOTONÍA, ATAXIA E HIPERLAXITUD

H.H. Gálvez-Quiñónez, J. Colomer-Oferil, A. Nascimento
 Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Introducción. La asociación de hipotonía, hiperlaxitud articular y cutánea, y ataxia truncal constituye un cuadro clínico muy incapacitante y una entidad sindrómica desconocida. *Objetivos.* Describir dos pacientes hembra y varón de edades respectivas de 2 y 4 años correspondientes a dos familias diferentes y no consanguíneas, afectados de un cuadro clínico muy invalidante caracterizado por hipotonía, hiperlaxitud articular y cutánea, y ataxia truncal. *Casos clínicos.* Caso 1: consultó a los 11 meses por hipotonía y retardo motor. A los 2 años era incapaz de mantenerse en bipedestación, y presentaba hiperlaxitud articular y cutánea, ataxia truncal e inestabilidad.

bilidad de la cadera. Caso 2: desde el nacimiento fue hipotónico, con pies zambos y luxación de cadera. A los 4 años era imposible la bipedestación autónoma, y presentaba hipotonía, hiperlaxitud cutánea, ataxia de tronco e inestabilidad de la cadera. Extensos estudios practicados en ambos pacientes no permitieron identificar la etiología del proceso. Ambos pacientes presentaron un cuadro clínico similar, congénito y sumamente invalidante, caracterizado por hipotonía, hiperlaxitud cutánea y articular, así como una ataxia truncal, signos clínicos no asociados, que sepamos, a ningún cuadro clínico descrito. **Conclusiones.** Creemos que el cuadro clínico no puede ser explicado por una patología subyacente. Consideramos que el título 'marionette show syndrome', o 'síndrome del espectáculo de marionetas', refleja claramente la imagen clínica de los pacientes, aunque su etiología quede por determinar.

P44.

MIASTENIA CONGÉNITA POR DÉFICIT DE DOK7: EXCEPCIONAL RESPUESTA TERAPÉUTICA A LOS ANTICOLINESTERÁSICOS

J. Colomer-Oferil^a, A. Nascimento-Osorio^a, J.S. Müller^b, H. Lochmüller^b, J. Corbera-Torradeñor^c, V. Cusi-Sánchez^c

^a Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. ^b Departamento de Neurología. Friedrich-Baur-Institute. Ludwig-Maximilians-University. ^c Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu.

Introducción. DOK7 (*downstream of kinase*) desempeña un papel, junto con otras proteínas plasmáticas, en la señalización e inserción del receptor de ACh a la membrana postsináptica, y se considera un elemento clave en la sinaptogénesis. Mutaciones en este gen han sido recientemente asociadas a síndromes de miastenia congénita (MC) con fenotipo de 'cinturas' y con variable respuesta terapéutica a los anticolinesterásicos. Presentamos una paciente femenina de 2 años de edad con mutaciones en DOK7 que ha presentado una espectacular respuesta clínica con Mestinon[®] después de un año de tratamiento. **Caso clínico.** Durante el embarazo se detectó un oligohidramnio. Nació con un peso de 2.770 g, hipotónica, y precisó de intubación inmediata y sonda nasogástrica hasta 1 año de edad, cuando se le practicó una gastrostomía por neumonías aspirativas. Al año su peso era de 4.100 g, y presentaba aspecto distrófico con cara poco expresiva. La motilidad ocular era normal y no existía ptosis palpebral. Cognitivamente era normal. Las CK séricas fueron normales y el EMG evidenció un patrón miógeno sin decremento. La imagen clínica sugería una MC, por lo que se inició tratamiento con Mestinon. A los dos meses de tratamiento ya mantenía la sedestación, y a los 6 era capaz de deambular. El análisis mutacional del gen codificador de DOK7 confirmó una mutación en heterocigosis (p.S45L,c134C > T en el exón 3 y p.469H,c.11406 > en el exón 7). **Conclusiones.** Las mutaciones en DOK7 constituyen una nueva causa de MC. A pesar de que la mayoría de pacientes no responde a los anticolinesterásicos, éstos deben ensayarse con precaución en estos pacientes.

P45.

HIDROCEFALIA CONGÉNITA COMO INICIO PRENATAL DE ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER-WEBER

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

Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces.

Introducción. La enfermedad de Rendu-Osler-Weber o telangiectasia hemorrágica hereditaria es una displasia vascular multisistémica, autosómica dominante. Se manifiesta en la edad adulta, y es muy rara en la infancia. Presentamos un caso de inicio prenatal.

Caso clínico. Se diagnosticó hidrocefalia fetal a una niña a las 33 semanas de gestación. La historia familiar presentaba enfermedad de Rendu-Osler en una abuela y dos hermanos del padre. Nació a las 36 semanas con perímetro cefálico de 36 cm (p90), y se confirmó la hidrocefalia. En RM se observaba hidrocefalia tetraventricular con dos malformaciones arteriovenosas, una dependiente de arteria cerebral media (ACM) derecha, y otra de arteria cerebral posterior (ACP) derecha. Preciso válvula de derivación peritoneal. Se desestimó la embolización de las malformaciones, dada la presunta afectación del parénquima cerebral. Evolutivamente, la hidrocefalia permaneció estable, y a los seis meses la neuroimagen mostraba una hidrocefalia tetraventricular, atrofia difusa del parénquima e hipoplasia del cuerpo calloso, con cierre de fístula dependiente de ACM, y persistía únicamente una pequeña malformación vascular en la región protuberancial derecha, sin que se detectara comunicación con ACP. Actualmente, a los 13 meses presenta hemiparesia izquierda y parálisis de la mirada lateral a la izquierda. El estudio genético en toda la familia demuestra una mutación en heterocigosis en el exón 4 del gen de la endoglina. **Conclusiones.** El comienzo de la sintomatología en fase prenatal no está descrito en la literatura. Destaca la involución espontánea de las anomalías vasculares y la sintomatología residual troncoencefálica. Dado que las manifestaciones clínicas aparecen más tardíamente, creemos que hay que contemplar esta enfermedad en niños con antecedentes familiares.

P46.

PRESENTACIÓN FAMILIAR DE UN CROMOSOMA 21 EN ANILLO

A.M. Leonés-Valverde^a, S. Roldán-Aparicio^b, J.L. Barrionuevo-Porras^c, D. Armentia^d

^a Neuropediatría. ^b Neurología Pediátrica. ^c Dismorfología.

^d Unidad Genética Clínica. Hospital Virgen del Mar.

Introducción. Las cromosopatías en anillo son raras, y las que se presentan de forma hereditaria suponen sólo el 1% del total. El cromosoma 21 en anillo con microdelección 21q se caracteriza por CIR, déficit mental y rasgos dismórficos característicos. El mecanismo de producción más común es la rotura y unión de los brazos cortos y largos para formar el anillo, lo que resulta en deleciones de porciones variables del brazo largo. **Caso clínico.** Una paciente de 8 años enviada para valoración por retraso escolar importante: no lee ni escribe ni conoce números. Antecedentes personales: RN CIR a término, el resto sin interés. Antecedentes familiares: la madre tiene un fenotipo similar. Desarrollo psicomotor: marcha liberada > 2 años, se desconoce el resto de adquisiciones. Exploración: buena empatía y conexión, leve hipopsiquismo, lenguaje inmaduro (mala pronunciación), voz ronca y rasgos dismórficos: inclinación antimongoloide de fisuras palpebrales, puente nasal prominente, orejas grandes y de implantación baja y micrognatia; el resto normal. Pruebas complementarias: hemograma y bioquímica normales, RM normal, estudio X-frágil y cariotipo normales. CAR: cromosoma 21 en anillo con microdelección 21q; se estudia también a los padres, y la madre presenta la misma alteración cromosómica. Evolución: buena con apoyo logopédico escolar, y se instaura tratamiento con metilfenidato por HADD. **Conclusiones.** Los avances en las técnicas citogenéticas permiten detectar alteraciones cromosómicas que podían pasar inadvertidas con las técnicas convencionales. Dado que puede presentarse de forma familiar o como alteración *de novo*, debe realizarse un estudio cromosómico a los familiares, ya que su filiación permite ofrecer un adecuado consejo genético y prenatal.

P47.**SÍNDROME SHAR-WAARDENBURG CON DELECIÓN 13q**

A.M. Leonés-Valverde^a, S. Roldán-Aparicio^a,
J.L. Barrionuevo-Porras^b, D. Armentia^c

^a Neuropediatría. ^b Dismorfología. Hospital Virgen de las Nieves.

^c Unidad Genética Clínica. Hospital Virgen del Mar.

Introducción. Descrito por primera vez en 1951 por Waardenburg, esta entidad se caracteriza por *distopia cantorum*, albinismo parcial y sordera congénita. Su incidencia es de 1:42.000 nacidos vivos y afecta por igual a hombres y a mujeres. Se describen cuatro tipos, y el tipo I es el más frecuente. WS4 o el síndrome Shar-Waardenburg es la asociación con la enfermedad de Hirschsprung, se transmite de forma autosómica recesiva, sólo se han descrito 48 casos desde 2002 y sólo uno con delección 13q. **Caso clínico.** Un paciente de 7 meses de edad con antecedente CIR, megacolon congénito intervenido y reflujo gastroesofágico en tratamiento, remitido para estudio por retraso psicomotor y rasgos dismórficos. Antecedentes familiares de mechón blanco en línea paterna y de polquistosis renal en línea materna. Exploración: peso < p3, talla < p3, PC > p90, occipital prominente, nariz corta con punta ancha y raíz deprimida, pabellones auriculares con lóbulo poco desarrollado, piel y pelo claro, ojos azules, cara pequeña con desproporción craneofacial, mechón blanco en frente (pigmentación espontánea) e hipospadias balánico. MMSS y MMII normales. Sostén cefálico con dificultad, no sedación, buena prensión, ROT normales. Emite balbuceos y gorjeos. Pruebas complementarias: RM: agenesia parcial de cuerpo calloso. Potenciales evocados auditivos: OI normal, OD hipoacusia neurosensorial. CAR: 13q. **Conclusiones.** Hasta la fecha han sido escasos los casos publicados de pacientes con síndrome de Hirschsprung y delección 13q, y sólo uno en un paciente con rasgos de síndrome de Waardenburg. Consideramos este caso de especial interés, dada la escasísima asociación descrita de WS4 con delección 13q.

P48.**DIPLOPÍA Y ATAXIA COMO SIGNO DE PRESENTACIÓN ATÍPICO DE SIRINGOMIELIA EN EL ADOLESCENTE**

I. Valverde-Pérez, M.A. Fernández-Fernández,
I. Martínez-Carapeto, M. Madruga, L. Ruiz del Portal, R. Campos
Neuropediatría. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Caso clínico. Un paciente de 12 años de edad tenía cefaleas vespertinas y dolores articulares erráticos de cuatro meses de evolución. Acudió a urgencias por presentación súbita de diplopía binocular e inestabilidad de la marcha. Había tomado una dosis de antihistamínicos al reagudizarse su dermatitis atópica. Fue valorado por la unidad de cardiología pediátrica por taquicardias y dado de alta con 2 años. Durante la exploración presentaba ataxia con Romberg positivo. Los pares craneales y la sensibilidad periférica eran normales. Reflejos de miembro inferior derecho exaltados con Babinski presente. Sin clonías. Fondo de ojo y TAC craneal normal. No se apreciaron signos de miocardiopatía que nos hicieran pensar en ataxia de Friedreich. En los potenciales evocados somatosensoriales se evidenció una conducción normal en los miembros inferiores izquierdos, pero sin respuesta en los derechos. Ante la sospecha de afectación troncoencefálica, se solicitó RM cerebral con resultado normal. Para descartar afectación cordonal posterior, en una nueva RM medular se demostró la dilatación del conducto endodivario dorsal sin captación de contraste ni descenso de amígdalas cerebelosas, y se diagnosticó siringomielia D6-D8. **Conclusiones.** 1. La siringomielia se caracteriza por la formación de una cavidad en el interior de la médula espinal, con una prevalencia de 8:100.000 personas y predominio en la edad adulta. 2. La forma de presentación con diplopía e inestabilidad de la marcha es poco frecuente en niños, y la analgesia de miembros inferiores es la forma más común

de presentación. 3. Para el diagnóstico, la técnica de elección es la RM. 4. La mayoría de los casos precisa intervención quirúrgica, y la intervención precoz mejora el pronóstico. Sin embargo, se han descrito casos con resoluciones espontáneas, por lo que la actitud expectante, como en nuestro caso, se contempla como opción.

Oncología e infecciosas**P49.****ABSCESO CEREBRAL POR STREPTOCOCCUS MILLERI Y STENOTROPHOMONA MALTOPHILIA. COMPLICACIÓN DE UNA SINUSITIS**

P. Barros-García^a, A. López-Lafuente^a, M. Herranz-Llorente^a,
A. Rodríguez-González^a, J. García-Mancha^b, V. Carretero-Díaz^a

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

Introducción. El absceso cerebral (AC) es un proceso supurativo focal del parénquima cerebral, con morbilidad elevada. Puede estar originado por diseminación directa de infección de estructuras adyacentes, traumatismo craneoencefálico, postoperatorio neuroquirúrgico o diseminación hematogénica. La infección de los senos paranasales causa el 0,5-20% de los casos. Las manifestaciones clínicas varían desde sistémicas, focalidad neurológica o hipertensión intracraneal. La cefalea es el síntoma más frecuente. El diagnóstico se basa en la clínica, semiología y técnicas de imagen. El tratamiento precisa antibioterapia y, en ocasiones, intervención quirúrgica. **Caso clínico.** Una niña de 11 años ingresa por fiebre, cefalea y vómitos secundarios a proceso catarral y sinusitis maxilar y etmoidal izquierda, resuelta con antibioterapia. Diez días después reaparece la clínica sin fiebre; diagnosticada de sinusitis maxilar izquierda, se le trata con antibióticos y desaparece la sintomatología. Tras dos semanas asintomática, desde hace diez días presenta cefalea frontal opresiva, náuseas y vómitos esporádicos. Afebril. Asténica. Pérdida ponderal. En las últimas horas tiene diplopía ocasional. Las exploraciones general y neurológica son normales, excepto papiledema bilateral. PC: leucocitos: 11.300 (75% N); PCR: 9 mg/dL; VSG: 47 mm/h; RM craneal: tumoración frontobasal izquierda, captación de contraste en anillo, edema perilesional, efecto masa, compatible con AC o glioma. Sinusitis etmoidal izquierda y frontal. Punción AC por neuronavegador. Cultivo positivo para *Streptococcus milleri* y *Stenotrophomonas maltophilia*. **Conclusiones.** El diagnóstico de las complicaciones intracraneales de las sinusitis requiere un elevado índice de sospecha; la historia clínica, exploración neurológica y neuroimagen nos lo confirman. *S. milleri* se ha relacionado en ocasiones con AC secundarios a sinusitis; *S. maltophilia* es un germen inusual.

P50.**INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS. REVISIÓN DE NUESTRA EXPERIENCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO**

R. Pinillos-Pisón^a, M.T. Llorente-Cereza^a, A. Soria-Marzo^a,
Y. Romero-Salas^a, R. Cabrerizo de Diago^a,
A. Martínez-Sapiña Pérez^b, A. García-Oguiza^a,
J.L. Peña-Segura^a, J. López-Pisón^a

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Microbiología.

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Introducción. El citomegalovirus (CMV) es la infección viral congénita más frecuente, con un amplio espectro de manifestaciones, que, sin embargo, permanece infradiagnosticada en ausencia de clínica neonatal, que es lo más frecuente. El diagnóstico retrospectivo

de certeza sólo se puede realizar pasadas las tres primeras semanas mediante la detección de ADN de CMV a partir de sangre del papel de filtro del cribado neonatal. Se presenta un caso y revisamos nuestra experiencia con el CMV congénito y el estudio del ADN de CMV en la prueba del talón. *Caso clínico.* Un lactante de 7 meses con retraso de crecimiento intrauterino, microcefalia y paresia de la extremidad superior izquierda y primer episodio convulsivo. La ecografía transfontanelar muestra hiperecogenicidades periventriculares, apenas apreciables en la tomografía axial computerizada. Se evidencia ADN de CMV en la prueba del talón. Los resultados obtenidos son los siguientes: de 9.805 pacientes de la base de datos de neuropediatría, hay nueve CMV congénitos. Cinco de certeza, tres en período neonatal y dos mediante la prueba del talón. Se realizó la prueba del talón en total en ocho casos, y fue positivo en tres. *Conclusiones.* El estudio de infección congénita por CMV debería plantearse ante un retraso de crecimiento intrauterino, microcefalia, hipoacusia neurosensorial, coriorretinitis, retardo mental, problemas de conducta, especialmente trastornos dentro del espectro autista, calcificaciones intracraneales, alteraciones encefaloclasticas, leucoencefalopatía, displasia cortical o malformaciones del lóbulo temporal e hipocampo. Dada la disponibilidad, fácil accesibilidad y bajo coste, debería reconsiderarse la conservación de la prueba del talón.

P51.

SÍNDROME DE MILLER-FISHER. PRESENTACIÓN DE UN CASO

I. Leiva-Gea, C. Sierra-Córcoles, R. Parrilla-Muñoz, J.C. Salazar-Quero, J. de la Cruz-Moreno, N. Martínez-Espinosa, J.F. Expósito-Montes

Pediatría. Hospital Universitario de Jaén.

Introducción. El síndrome de Miller-Fisher (SMF) es la variante más común del síndrome de Guillain-Barré (SGB). Se caracteriza por la tríada clínica: oftalmoplejía, ataxia y arreflexia. El SGB tiene una incidencia de 0,8/100.000/año, representando el SMF el 15%. Suele ir precedido de infección respiratoria o gastrointestinal. Los estudios electrodiagnósticos demuestran un proceso axonal con amplitudes de potencial sensitivo disminuidas o ausentes, aunque en un 20% de los casos puede ser normal. Se realizó una revisión retrospectiva desde agosto de 2003 a agosto de 2005 de pacientes diagnosticados de SGB en nuestro hospital, con un total de cinco pacientes, de los cuales uno tenía la variante SMF. Presentamos las características clínicas y evolutivas del caso. *Caso clínico.* Una niña de 2 años y medio remitida a nuestro servicio por presentar, 36 horas antes, debilidad de miembros inferiores, acompañada de ptosis bilateral, oftalmoplejía leve y arreflexia. A las 24 horas de su ingreso se observa agravamiento progresivo del cuadro oftalmopléjico, pérdida de sedestación y control cefálico, así como disartria y disfagia. Como antecedente inmediato, tuvo un cuadro catarral febril los 15 días previos. Estudio electrofisiológico normal. RM normal. Se inicia un tratamiento con inmunoglobulina durante cinco días. Al cuarto día se apreció mejoría manifiesta. La punción lumbar fue normal a su ingreso y mostró disociación albuminocitológica (111 proteínas/1 célula) al séptimo día. Serología positiva para *Chlamydia pneumoniae*. La recuperación completa se evidenció al tercer mes. *Conclusiones.* Presentación de un caso de SMF con serología positiva para *C. pneumoniae*, asociación inusual descrita en niños. Los estudios electrofisiológicos en SMF pueden ser normales hasta en el 20% de los casos, como ocurre en el expuesto.

P52.

NEUROCISTICERCOSIS: UN DIAGNÓSTICO CADA VEZ MÁS FRECUENTE

R. Villares-Alonso, O. García-Campos, A. Camacho-Salas, R. Simón de las Heras, J. Torres-Mohedas
Neuropediatría. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Introducción. La neurocisticercosis (NCC) es la neuroinfección parasitaria más común en el mundo. Es frecuente en América Latina, Asia, África subsahariana y partes de Oceanía, y constituye una de las causas más frecuentes de epilepsia adquirida. Debido al incremento de viajeros a zonas endémicas, y sobre todo al flujo migratorio de personas con NCC, esta patología se diagnostica cada vez con más frecuencia en los países desarrollados. *Pacientes y métodos.* Se realiza una revisión de los casos de NCC diagnosticados en los últimos 21 años en un hospital terciario de la Comunidad de Madrid. Los resultados obtenidos son los siguientes: se encontraron seis pacientes con esta patología. De ellos, el primero fue diagnosticado en el año 1985, el segundo en 1995 y los cuatro restantes fueron posteriores al año 2002. Cuatro pacientes eran niñas. Las edades en el momento del diagnóstico estaban comprendidas entre los cuatro y los trece años. La presentación clínica más frecuente fueron las crisis parciales complejas (tres de los seis casos). De los tres restantes, uno comenzó con un síndrome de hipertensión intracraneal, otro con crisis focales y el tercero estaba asintomático desde el punto de vista neurológico. *Conclusiones.* En nuestra casuística, aunque baja, se ve ya el reflejo de la tendencia generalizada al aumento de esta patología. Creemos que la NCC debe considerarse en el diagnóstico diferencial de las crisis parciales complejas como una de las causas cada vez más frecuente en nuestro país.

P53.

ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA. PRESENTACIÓN DE UN CASO QUE MIMETIZA UNA HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL AGUDA

M. Tomás-Vila ^a, J.M. Hervás-Hernández ^b, J.V. López-Mut ^c

^a *Pediatría.* ^b *Oftalmología.* ^c *Resonancia Magnética. Eresa. Hospital Francese de Borja.*

Introducción. La encefalomielitis aguda diseminada (EMDA) es una enfermedad inflamatorio-desmielinizante, que se expresa por un cuadro neurológico polisintomático. El objetivo es comunicar un caso de EMDA con una forma de presentación inusual, con predominio de las manifestaciones de hipertensión intracraneal. *Caso clínico.* Un niño de 7 años de edad, que ingresa por cuadro con cefalea, vómitos y dificultad para la movilidad ocular hacia fuera del ojo izquierdo. A la exploración física destaca una paresia del VI par y un edema de papila bilateral. Se le practica a su ingreso una RM cerebral, que resulta normal, una punción lumbar con moderada pleocitosis y una presión del líquido cefalorraquídeo de 27 cm. Con el diagnóstico de hipertensión intracraneal benigna se inicia tratamiento con acetazolamida, y desaparece la paresia del VI par. A las 72 horas de ingreso presenta cuadro febril, por lo que se le realizan diversas analíticas, en las que destaca una serología positiva al virus de Epstein-Barr. A los siete días del ingreso, ante la persistencia del edema de papila, se decide iniciar tratamiento corticoideo con prednisona por vía oral en dosis de 2 mg/kg/día. Previamente al alta se repite la RM cerebral, en la que aparece lesión hiperintensa desmielinizante en el tálamo izquierdo. Con el diagnóstico de EMDA, se decide seguir con un tratamiento corticoideo ambulatoriamente. En la RM de control practicada, la lesión talámica ha desaparecido. *Conclusiones.* Pensamos que el conocimiento de esta forma de presentación de la EMDA puede ser de ayuda en la resolución de otros casos.

P54.**CITOMEGALOVIRUS CONGÉNITO:
A PROPÓSITO DE DOS CASOS**

A. Morales-Martínez, R. Calvo-Medina, L. Affumicato,
D. Moreno-Pérez, J. Martínez-Antón
Pediatría. Hospital Maternoinfantil Carlos Haya.

Introducción. El citomegalovirus (CMV) es la infección congénita más frecuente. La mayoría de los afectados son asintomáticos. Excepcionalmente causa secuelas neurológicas, pero no se dispone de factores pronósticos para su desarrollo. Parece que la afectación del sistema nervioso central (SNC) y la sepsis podrían ser las únicas indicaciones de tratamiento antiviral. **Casos clínicos.** Presentamos dos casos de CMV congénito. Caso 1: recién nacido cuya ecografía prenatal evidencia ventriculomegalia y calcificaciones periventriculares, confirmadas por ecografía posnatal. Hipertonía leve de miembros. Caso 2: recién nacido en que se evidencia hipertonía moderada del cuello y miembros, con discreta parálisis facial izquierda, en ecografía: hemorragia subependimaria en evolución, quiste porencefálico derecho de 1,8 cm, calcificaciones periventriculares e imágenes compatibles con vasculopatía mineralizante. El cribado de afectación multiorgánica resultó negativo, y se confirmó la afectación del SNC por TAC y RM. El perímetro craneal fue adecuado para la edad en todo momento. No aportaban serología a CMV en el embarazo. La serología IgG e IgM de CMV resultó positiva, y se confirmó el diagnóstico por PCR con carga viral elevada. Se inició tratamiento con ganciclovir intravenoso durante 4 semanas, seguido de valganciclovir oral durante 4 meses. El primero presentó anemia y neutropenia en relación con el tratamiento; presenta mejoría en la neuroimagen e hipertonía. El segundo recibe valganciclovir, con discreta mejoría en neuroimagen. Ambos sin hipoacusia y con carga viral indetectable. **Conclusiones.** Es necesario recordar esta patología en el recién nacido con síntomas neurológicos inexplicados y/o afectación radiológica del SNC. La PCR ayuda al diagnóstico precoz y permite iniciar el tratamiento con prontitud. Ganciclovir, seguido de valganciclovir, puede mejorar el pronóstico neurológico. Se debería reconsiderar la recomendación de no realizar cribado serológico materno frente a CMV, dada la prevalencia y potenciales secuelas, y hay que insistir en la imagen prenatal como posible factor pronóstico de desarrollo de neuropatía grave.

P55.**SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ, CITOMEGALOVIRIASIS
Y UTILIZACIÓN DE GANCICLOVIR**

P. Andreo ^a, F. Carratalá ^b, R. González ^a, A. de la Morena ^a
^a *Pediatría.* ^b *Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante.*

Introducción. Las citomegaloviriasis son una causa reconocida del síndrome de Guillain-Barré (SGB), aunque esta etiología no siempre es detectable. Por otra parte, el SGB remite espontáneamente, por lo que su tratamiento frecuentemente es sintomático. Sin embargo, las infecciones por herpesvirus pueden ser muy lesivas para el SNC, por lo que una vez detectadas se indica la administración de antivirales. Descripción de un caso con marcadores positivos para CMV y presencia de SGB que para su evolución tras la administración de ganciclovir. **Caso clínico.** Un varón de 6 años sin antecedentes recientes de interés, pero con historia de tres episodios infecciosos que requieren ingreso, que presenta debilidad de MMII de seis días de evolución, que se pone de manifiesto con Gowers positivo e hiperreflexia y Babinski bilateral positivos. Los resultados son los siguientes: a su ingreso muestra CMV IgG ELISA (-); CMV IgM ELISA (-). EBV IgM (-) e IgG (+); *influenza A* y *B* (-); VRS (-); PCR enterovirus y herpesvirus (-); *C. burnetii* y *Mycoplasma pneumoniae* (-); adenovirus y enterovirus en heces

(-); LCR: prot. = 52,7 mg/dL; acélular; herpes virus (-); CMV (-); VIH (-). Bioquímica especial: láctico, amonio, CK, perfil hepático, renal, óseo, marcadores reumáticos normales. ENG y ECG normales. A los tres días se inicia tratamiento con ganciclovir 100 mg/12 h. A los 19 días: CMV, IgG e IgM (-). A los 11 días se repone la funcionalidad (vídeos). **Conclusiones.** El ganciclovir puede ser útil en el tratamiento del SGB, si bien es difícil discernir si la evolución favorable puede ser la natural de la enfermedad.

P56.**INFECCIÓN GRAVE POR PNEUMOCYSTIS
EN DOS PACIENTES CON SÍNDROME DE WEST**

F. Martín del Valle ^a, M. Hernando-Puente ^a, M. Vázquez-López ^a,
M.C. Garzo ^a, P. de Castro ^a, M.L. Navarro-Gómez ^b

^a *Neuropediatría.* ^b *Enfermedades Infecciosas.*

Hospital Maternoinfantil Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El ACTH es uno de los tratamientos de elección del síndrome de West. Entre los efectos secundarios más graves de este tratamiento se encuentra la inmunosupresión. Se comunican dos pacientes con síndrome de West en tratamiento con ACTH que presentaron una infección severa por *Pneumocystis*. **Casos clínicos.** Caso 1: se diagnostica síndrome de West criptogénico a un varón a los 4 meses, y se inicia tratamiento con ACTH en dosis máxima de 6 UI/kg/día. Tres semanas después se pauta retirada lenta. Tras un mes con pauta de retirada presentó distrés respiratorio agudo severo y *shock* por *Pneumocystis carinii*, que requirió ventilación mecánica durante siete días y NEEP durante otros cuatro. Caso 2: una niña de 4 meses recibe tratamiento con valproato desde el mes y medio de edad por crisis generalizadas, se le diagnostica síndrome de West, e inicia tratamiento con ACTH en dosis máxima de 7,5 UI/kg/día. Tras tres semanas y media con esta dosis, se inicia pauta descendente. 15 días después, con una dosis de 1,6 UI/kg/día, presenta *shock* séptico y fallo multiorgánico, que requiere ingreso en UCIP, y fallece. En la necropsia se diagnostica sepsis por *Pneumocystis*. **Conclusiones.** La inmunosupresión es un efecto secundario del tratamiento con ACTH. La infección por *Pneumocystis* es una complicación potencialmente mortal en pacientes inmunodeprimidos en los primeros años de vida. Podría ser indicado realizar una profilaxis con trimetopín-sulfametoxazol oral en los pacientes con síndrome de West que reciban este tratamiento.

P57.**CEREBELITIS AGUDA CON HIDROCEFALIA
Y HERNIACIÓN AMIGDALAR, SIN ATAXIA**

M.D. Martínez-Jiménez ^a, E. López-Laso ^a, R. Camino-León ^a,
A.M. Collantes-Herrera ^a, M. Calvo-Fernández ^a, M. Recio ^b

^a *Neuropediatría.* ^b *Neurología. Hospital Reina Sofía.*

Introducción. La cerebelitis aguda se presenta habitualmente con síntomas cerebelosos, y puede asociarse a cefalea, vómitos, alteración de conciencia y convulsiones. Raramente aparece meningismo, hipertensión intracraneal (HTIC), hidrocefalia y/o herniación amigdal. La RM craneal en T₂ muestra hiperintensidad cerebelosa difusa o cortical. La etiología suele ser infecciosa, bien por invasión directa o por mecanismo autoinmune, sin evidenciarse el agente en la mayoría de los casos. El manejo del paciente requiere monitorización y, en raras ocasiones, tratamiento médico y/o quirúrgico por alguna de las complicaciones mencionadas. **Caso clínico.** Una mujer de 13 años traída a urgencias por cefalea y vómitos de 18 horas de evolución. Se encontraba afebril, y la exploración neurológica fue normal. Como antecedentes presentó cuatro semanas antes una amigdalitis con exantema, y la semana previa cefalea intensa, lo que motivó la realización de una TC craneal, que fue

normal. Una segunda TC craneal tras una semana evidenció dilatación del sistema ventricular supratentorial y, tras la administración de contraste, un discreto realce del parénquima cerebeloso. La RM craneal mostró hinchazón cerebelosa e hiperintensidad cortical en T₂ con descenso amigdalár. Las pruebas serológicas resultaron compatibles con infección aguda por VEB. La evolución fue favorable con tratamiento corticoideo, y la cefalea remitió, sin desarrollar otras alteraciones y con disminución del edema cerebeloso en días. **Conclusiones.** En ocasiones la cerebelitis aguda puede acompañarse de hidrocefalia y/o descenso de amígdalas, lo que puede precisar tratamiento quirúrgico. Destacamos la presentación clínica de esta paciente, con HTIC y herniación amigdalár, sin signos de disfunción cerebelosa.

P58.

CARACTERÍSTICAS DE LOS ANGIOMAS Y LOS CAVERNOMAS EN LA INFANCIA

J.C. Salazar-Quero, I. Sánchez-Sánchez, C. Martínez-Colmenero, C. Sierra-Córcoles, T. del Campo-Muñoz, J. de la Cruz-Moreno
Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción. Los angiomas y los cavernomas son malformaciones vasculares intracraneales con diferencias anatomopatológicas, radiológicas y clínicas. **Objetivos.** Ver las características clínicas de los angiomas y cavernomas diagnosticados en nuestro servicio y analizar las diferencias entre ellos. **Pacientes y métodos.** Revisión retrospectiva de los casos diagnosticados de cavernoma y angioma venoso intracraneal en el periodo 2000-2006, recogiendo edad en el momento del diagnóstico, sexo, clínica, TAC, RM, angiorresonancia, tratamiento y evolución. **Resultados.** Existen dos angiomas y cuatro cavernomas. La edad media es de 4,3 años. Los angiomas se iniciaron de manera aguda con un cuadro de convulsiones, localizándose en el lóbulo cerebeloso izquierdo y el asta frontal. Ambos han recibido tratamiento antiepiléptico, pero persiste una epilepsia rebelde al tratamiento en uno de ellos. Dos de los cuatro cavernomas se presentaron de forma aguda, y los otros dos, subaguda. Los síntomas fueron paresia (25%), focalidad neurológica (25%) y convulsiones (50%). Se localizan en parietal (50%), frontoparietal (25%) y brazo posterior de la cápsula interna (25%). Tres recibieron tratamiento antiepiléptico, y dos fueron extirpados. En uno persiste hemiparesia por neuropatía asociada, y en otro existe hiperestesia tras la cirugía. **Conclusiones.** Aunque clásicamente se clasifica a los angiomas venosos como asintomáticos, ambas entidades pueden presentarse en la edad infantil con cuadros clínicos similares. La RM, con la ayuda de la angiorresonancia, es la técnica de elección para el diagnóstico de ambas malformaciones. Las indicaciones quirúrgicas suelen estar en relación con la historia natural, localización y clínica de la malformación, y en general están indicadas en los casos de epilepsia rebelde al tratamiento farmacológico o en los casos de riesgo de sangrado.

P59.

AMAUROSIS DE INSTAURACIÓN BRUSCA COMO SÍNTOMA INICIAL DE LINFOMA B DE CÉLULAS GRANDES

M.J. Manzano-Infante^a, I. Valverde-Pérez^a, I. Martínez-Carapeto^a, M. Madruga-Garrido^b, E. Quiroga-Cantero^c, J. Márquez^d, R. Candau Fernández-Mensaque^b, M. Rufo-Campos^b

^a Pediatría. ^b Neuropediatría. ^c Oncología Pediátrica. Hospital Infantil.

^d Neurocirugía. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.

Introducción. Presentamos el siguiente caso, dada la excepcionalidad de la forma de presentación de un linfoma no Hodgkin de estas características, tanto por su localización primaria como por la rápida instauración de los síntomas. **Caso clínico.** Un paciente de 4 años

que ingresa por presentar, desde el día anterior, pérdida de visión unilateral, decaimiento, torpeza motora, cefalea intermitente, auto-limitada, y un vómito. Afebril. Exploración: buen estado general. Buena respuesta a estímulos. Sensorio despejado. MOEC. PINLA. El resto de la exploración sin hallazgos. Estudio oftalmológico: retina normal. No presenta edema de papila. TAC: imagen hiperdensa localizada en el plano esfenoidal, en la zona anterior de la base del cráneo, sugestivo de glioma del quiasma óptico. Biopsia: lesión compatible con linfoma B de células grandes a nivel de *clivus* y seno esfenoidal. Marcadores positivos para CD45, CD20 y CD79a. PET: no se visualizan otras áreas afectadas, por lo que se deduce que se trata de una localización primaria a nivel de SNC. **Conclusiones.** La forma de presentación de un linfoma B de células grandes de localización intracraneal es excepcional, y la forma de inicio más frecuente es como masa abdominal, en cuyo caso puede diseminarse a médula ósea o SNC. La amaurosis de inicio brusco es una manifestación clínica inicial poco frecuente de tumor intracraneal. No obstante, la localización del linfoma y el rápido crecimiento de los tumores de esta estirpe explican la clínica de nuestro paciente. Si la instauración es rápida, estos procesos pueden cursar sin signos iniciales de hipertensión intracraneal.

P60.

DIAGNÓSTICO DE NOVO DE NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y ESTUDIO GENÉTICO FAMILIAR EN TRES GENERACIONES

I. Valverde-Pérez, M.J. Manzano-Infante, M.A. Fernández-Fernández, I. Martínez-Carapeto, P. Castilla, B. Blanco, M. Rufo-Campos

Neuropediatría. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad genética con herencia autosómica dominante, penetrancia completa y expresividad variable, cuyo gen se localiza en el cromosoma 17q11.2. **Caso clínico.** Un paciente que al tercer día de vida presenta episodio de mirada fija, con hipertonía y sacudidas de cuatro miembros. Antecedentes familiares con consanguinidad familiar. Se realizó cribado de enfermedades metabólicas y EEG, con crisis multifocales predominantemente izquierdas. A los 2 meses se aprecian 12 manchas cutáneas café con leche (MCCL) de 0,5 cm de diámetro. Al volver a historiar y explorar a los familiares se evidencia expresividad variable de MCCL y fibromas cutáneos. Neurológicamente, persistían crisis parciales complejas, hipotonía axial y fuerza conservada. Ante la sospecha de NF1 se realizó RM, sin demostrarse alteraciones, y SPECT con hipocaptación difusa. Al año y medio se registró trazado hipsarrítmico y se inició ACTH. Como complicaciones extraneurológicas, a los 15 meses, en una Rx de miembro inferior, realizada por parálisis, se corroboró una fractura de tercio distal de tibia y el peroné, compatible con pseudoartrosis, que mantuvo una evolución tórpida tras fijación. Al año y medio se apreció soplo-frémito a nivel inguinal derecho sugestivo de fístula arteriovenosa. **Conclusiones.** 1. La incidencia de NF1 se estima en 1:3.500 habitantes, y sólo se encuentra en el 5% de ellos displasia tibial. 2. El espectro de lesiones vasculares es amplio, y la localización intracraneal es la más frecuente de las fístulas arteriovenosas, en contraposición con la localización inguinal, como en nuestro caso. 3. Al igual que en los neurofibromas, estudios recientes evidencian la doble inactivación del gen *NF1* en el tejido de la pseudoartrosis, a diferencia del resto de los tejidos. 4. En nuestro caso, el estudio genético del gen *NF1* mediante cinco marcadores nos ha permitido el diagnóstico *de novo* en cinco pacientes de tres generaciones familiares.

P61.**ATAXIA Y VARICELA: INFARTO CEREBRAL**

E. Escolar-Escamilla, B. Martínez-Menéndez, R. Marasescu, C. Isaac, J. Martínez-Sarriés

Neurología. Hospital Universitario de Getafe.

Introducción. Los infartos cerebrales en niños son frecuentes y necesitan un estudio vascular extenso para descartar la etiología del mismo. **Caso clínico.** Presentamos una niña de tres años, que presentó una ataxia hemiparética aguda, con inestabilidad para la bipedestación y la marcha. La paciente había tenido la varicela hacía cinco meses, y en sus antecedentes no se recogió ningún dato de interés. Tras el diagnóstico de infarto cerebral se realizó un estudio vascular completo, y se descartaron causas cardíacas, protrombóticas y malformativas; gracias al Doppler transcraneal, se vio una estenosis en la arteria cerebral media izquierda. Dado que la paciente había tenido la varicela hacía cinco meses, que presentaba infarto en territorio lenticuloestriado con afectación unilateral de la arteria cerebral media (territorio M1), y que se le habían descartado otras patologías posibles, se hizo el diagnóstico de infarto cerebral por angiopatía posvaricela. **Conclusiones.** La angiopatía posvaricela se presenta en el 7% de los infartos cerebrales en niños y, en la actualidad, dada su baja frecuencia y los pocos estudios realizados, aún sigue siendo una patología de fisiopatología desconocida y de pautas de tratamiento no muy definidas, pero que requiere un tratamiento profiláctico secundario y seguimiento por imagen, dado que suele revertir en el 89% de los casos.

Neurología general III**P62.****EVOLUCIÓN CLINICORRADIOLÓGICA DE LESIONES CEREBRALES EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1**

B. Blanco-Martínez, E. Arce-Portillo, B. Muñoz-Cabello, L. Ruiz del Portal, M. Madruga-Garrido, R. Candau-Mensaqué, M. Rufo-Campos

Neurología Infantil. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Presentamos la evolución de las lesiones cerebrales de una paciente con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) durante 11 años. **Caso clínico.** Se inicia el estudio a los 2 años por manchas café con leche (MCCL) en tronco y pecas axilares. Antecedentes: la madre con NF1 y el hermano con múltiples MCCL. La RM destaca la imagen de un proceso expansivo que capta contraste, mesencefálico de 2-3 cm, que se extiende hacia la protuberancia y los tubérculos cuadrigéminos sin comprimir el acueducto de Silvio. Ante esta lesión asintomática, se decide mantener una actitud expectante con controles clínicos y de neuroimagen. A los 3 meses, la lesión presenta un ligero aumento sin clínica. Se realizan controles anuales. Al año presenta imagen de engrosamiento del nervio óptico derecho, y la imagen mesencefálica había disminuido de tamaño. A los 3 años ambas imágenes han desaparecido. En diversos controles aparecen nuevas lesiones hamartomatosas en distintas localizaciones, como lóbulo temporal derecho, rodilla de cápsula interna derecha, núcleos pálidos y ambos tálamos, región mesencefálica, y hemisferios cerebelosos sin efecto masa. Se ha mantenido asintomática, con exploración neurológica normal, salvo trastornos de conducta. Han aparecido nuevas MCCL y neurofibroma en un dedo. A los 11 años refiere dolor al flexionar la cabeza. RM cervical con neurofibromas dependiente de las raíces dorsales D3-D4-D5-D6 de 6 cm. **Conclusiones.** El glioma óptico y de tronco son los tumores cerebrales más frecuente en la NF1. La imagen mesencefálica de nuestro paciente era compatible con el glioma de tronco. A

pesar de un comportamiento más benigno que en pacientes sin NF1 y que puede disminuir su tamaño, es muy infrecuente su regresión total. Es causa de muerte en algunas series de NF1.

P63.**MUTACIÓN HETEROCIGOTA EN EL EXÓN 7, 13q14.3, c.529 G > A c.476 G > T EN EL GEN AGS2 QUE CODIFICA LA RIBONUCLEASA H2B CAUSANTE DEL SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÉRES, IMITANDO LA INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS Y PSEUDO-TORCH**

C. Sierra-Corcoles ^a, R. Parrilla-Muñoz ^a, I. Leiva-Gea ^b, M. Martínez-Padilla ^b, J. Salazar-Quero ^b, M.V. Esteban-Marfil ^b, J. Jesús de la Cruz-Moreno ^b

^a Unidad de Neuropediatría. ^b Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén.

Introducción. Síndrome de Aicardi-Goutières (AGS), encefalopatía genética, autosómica recesiva, mutación del gen *AGS1*, abolición de la actividad de la enzima TREX1 3'-5' ADN exonucleasa, y gen *AGS2* que codifica la ribonucleasa H2B. Clínicamente semeja las infecciones virales congénitas, pero con evolución progresiva. Calcificaciones intracraneales, microcefalia, leucodistrofia, en LCR linfocitosis, elevación interferón alfa. El objetivo es notificar tres casos de AGS y resaltar el diagnóstico diferencial con infección TORCH. Posibilidad de consejo genético y diagnóstico prenatal. **Casos clínicos.** Caso 1: una niña de tres años, a la que se estudia desde los 3 meses de leucodistrofia, encefalopatía, tetraparesia espástica, microcefalia y nistagmo. Con 17 meses la microcefalia progresiva -3 DS pasa a -5 DS, TAC calcificaciones pálidas, dento, tálamo. RMI leucodistrofia difusa, polos temporales densidad LCR como quistes subcorticales. Cuerpo calloso fino, *cavum* del septo pelúcido. Linfocitosis LCR de 3-60 células, interferón alfa elevado. Hallazgo de la mutación referida del gen *AGS2* (Yanick J. Crow). Caso 2: niña, prima del caso 1, fallecida a los 6 meses de vida, con irritabilidad, opistótonos, microcefalia, calcificaciones periventriculares, leucodistrofia difusa, dilatación ventricular y *cavum* del septo pelúcido. Cuerpo calloso fino. LCR linfocitosis, elevación de interferón alfa. Estudio TORCH negativo. Caso 3: niña, fallecida a los 9 años, que consulta a los 4 meses por encefalopatía progresiva, clonías audiogénas, hipotonía, tetraplejía espástica, microcefalia progresiva, linfocitosis LCR, calcificaciones de los núcleos de la base y periventriculares, leucodistrofia, dilatación ventricular, fiebres de origen desconocido, alteraciones vasculares en pies y manos, y crisis epilépticas. **Conclusiones.** AGS, encefalopatía progresiva, aparición precoz, semejante a las infecciones virales transplacentarias congénitas. Se describen dos genes, *AGS1* y *AGS2*, en el cromosoma 3p21 (p14) y 13q14-21, múltiples mutaciones en TREX1 y RNASEH2B; su hallazgo confirma el diagnóstico y hace posible el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

P64.**MIASTENIA CONGÉNITA POR DÉFICIT DE RAPSINA: DOS FORMAS DE PRESENTACIÓN EN LA INFANCIA**

A. García-Ribes ^a, M.J. Martínez-González ^a, A. Nascimento ^b, J. Colomer ^b, J.M. Prats-Viñas ^a

^a Unidad de Neuropediatría. Hospital de Cruces. ^b Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu.

Introducción. Las miastenias congénitas (MC) son un grupo de trastornos debidos al fallo de la transmisión neuromuscular. Dentro de las formas postsinápticas están las secundarias a mutaciones en la rapsina, proteína fundamental para el funcionamiento del receptor de acetilcolina. Su cuadro clínico es variable, y los empeoramientos son característicos y coinciden con infecciones y una respuesta favorable a anticolinesterásicos. La mayoría presenta la mutación

N88K. Presentamos dos casos de MC por déficit de rapsina. *Caso clínico*. Caso 1: paciente de 17 años. Preciso ingreso cuando nació por hipotonía, artrogriposis y dificultad respiratoria con evolución favorable en pocas semanas. Al año, coincidió con un cuadro cataral, importante debilidad generalizada y dificultad respiratoria. Se realiza tensilón, que resulta positivo, y la clínica desaparece con piridostigmina. En un nuevo episodio febril empeora, por lo que se pauta tratamiento de forma continuada sin volver a presentar clínica. Estudio genético de rapsina: mutación N88K/V165M. Caso 2: lactante de 21 meses sin antecedentes salvo desarrollo psicomotor lento. A los 18 meses tiene un episodio de hipotonía cervical que coincide con fiebre, ambos autolimitados. En otras dos ocasiones con cuadro infeccioso, reaparece la clínica asociada a dificultad respiratoria y mejoría espontánea al ceder la fiebre. En el tercer episodio se realiza tensilón, y es positivo. Estudio genético de rapsina: mutación N88K/E94K. Inicia tratamiento con piridostigmina sin presentar nuevas crisis. *Conclusiones*. Las MC por déficit de rapsina son una entidad a tener en cuenta por sus características clínicas y buena respuesta al tratamiento. No está descrita relación entre la gravedad clínica y la genética, aunque parece que determinadas mutaciones podrían asociarse a formas más benignas.

P65.

TRICOTIODISTROFIA: CAUSA POCO COMÚN DE RETRASO PSICOMOTOR

B. de Azúa-Brea ^a, C. Díaz-Román ^a, A. Filgueira-Posse ^a, A.T. Vila-Mas ^b, J. A. Hervás-Palazón ^a

^a Pediatría. ^b Dermatología. Hospital Son Llàtzer.

Introducción. La tricotiodistrofia es una enfermedad neurocutánea poco frecuente que asocia lesiones en pelo y piel con afectación del SNC. *Caso clínico*. Recién nacida, mujer, fruto de una primera gestación de padres sanos, sin antecedentes familiares de interés, ingresa por retraso de crecimiento intrauterino y sospecha de ictiosis congénita. Destaca en la exploración la alteración cutánea y el pelo ensortijado. Se realizaron estudios de imagen y analíticos, que resultaron normales, junto con biopsia de piel compatible con ictiosis. La revisión microscópica de la estructura del pelo orientó el diagnóstico. El análisis posterior de aminoácidos sulfurados en el pelo confirmó el diagnóstico de tricotiodistrofia. Actualmente la niña tiene 2 años, persisten las alteraciones cutáneas ictiosiformes y el pelo ralo. Presenta retraso ponderal y microcefalia, así como un retraso psicomotor leve. En la RM craneal se aprecia alteración de sustancia blanca sugerente de un retraso en la mielinización, con estudio medular normal. El estudio genético está pendiente. *Conclusiones*. La tricotiodistrofia es una entidad rara, autosómica recesiva, de difícil diagnóstico si no hay sospecha clínica. La estructura del pelo permite orientar el diagnóstico, que se confirma posteriormente con el estudio de aminoácidos sulfurados en el pelo. Dado el origen embriológico común de piel y sistema nervioso, cuando nos hallamos ante una enfermedad cutánea grave conviene descartar alteraciones neurológicas asociadas. Es difícil establecer un pronóstico neurológico, ya que los casos publicados son escasos.

P66.

TETRASOMÍA 15q11-q13: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

D. Martín Fernández-Mayoralas ^a, A. Fernández-Jaén ^a, N. Muñoz-Jareño ^b, M. Renedo-Gancedo ^c, B. Calleja-Pérez ^a

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

Hospital de Guadalajara ^c Genética. Gemolab.

Introducción. La región cromosómica 15q11q13 es inestable, debido a la presencia de elementos de ADN repetidos. En esta región pueden producirse muchas reordenaciones estructurales que ha-

bitualmente afectan a la región crítica Prader-Willi-Angelman (RCPWA), tales como deleciones, translocaciones, inversiones y cromosomas marcadores supernumerarios (CMS) formados por la duplicación invertida de la región proximal del cromosoma 15. Nuestro propósito es describir clínicamente a dos pacientes afectados del síndrome producido por una duplicación invertida del cromosoma 15, la cual se denomina inv dup(15) o Idic(15). *Caso clínico*. Presentamos dos casos clínicos con diagnóstico mediante técnica de hibridación *in situ* (FISH) de inv dup(15) con afectación de la RCPWA, caracterizados por retraso mental, trastorno generalizado del desarrollo no especificado y fenotipo peculiar. El segundo caso clínico padecía una epilepsia parcial compleja con un electroencefalograma caracterizado por una actividad de fondo lentificada y paroxismos generalizados caracterizados por complejos de puntas y polipuntas u ondas agudas/ondas sin fenomenología ictal evidente. *Conclusiones*. Los CMS del cromosoma 15 que incluyen la RCPWA son casi siempre esporádicos y de origen materno. Causan una tetrasomía 15p y una tetrasomía parcial 15q. Parece recomendable realizar un cariotipo y una hibridación fluorescente *in situ* (FISH), focalizada en particular en el cromosoma 15, en pacientes con rasgos dismórficos menores, retraso mental y trastorno generalizado del desarrollo, especialmente si cursan con crisis convulsivas.

P67.

MIASTENIA FETAL Y ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA: SÍNDROME DE ESCOBAR

A. Nascimento-Osorio ^a, J. Colomer-Oferil ^a, C. Fons ^b, J. Müller ^c, V. Mihaylova ^c, C. Jiménez-Mallabrera ^a, H. Lochmüller ^c

^a Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. ^b Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. ^c Department of Neurology. Friedrich-Baur-Institute.

Introducción. La ausencia o limitación de movimiento durante el desarrollo fetal puede condicionar en el neonato múltiples contracturas articulares. El síndrome de Escobar es una forma de artrogriposis múltiple congénita con herencia autosómica recesiva, caracterizada por múltiples *pterygium*, contracturas articulares, escoliosis y otros rasgos dismórficos. Recientemente se ha descrito este síndrome como una miastenia prenatal causada por una disfunción del receptor γ de la acetilcolina (AChR). Presentamos los hallazgos clínicos, la evolución y el estudio genético de una paciente con síndrome de Escobar y mutación en el gen de la subunidad γ del AChR. *Caso clínico*. Niña de 1 año de edad, hija única de padres sanos no consanguíneos. Durante el embarazo presentó oligoamnios y retraso del crecimiento intrauterino. Al nacer presentó múltiples contracturas articulares, *pterygium*, paladar ojival, implantación baja de pabellones auriculares y displasia de cadera. En las dos primeras semanas de vida presentó dificultad en la deglución y preciso alimentación por sonda nasogástrica. Desde entonces no ha mostrado otros síntomas de miastenia. El estudio electromiográfico objetivó un patrón miógeno con normalidad de las velocidades de conducción y de la estimulación repetitiva. El estudio genético confirmó una mutación en homocigosis (c.715C > T, p.R217C) en el exón 7 del gen que codifica la subunidad γ del AChR. *Conclusiones*. Debemos incluir esta patología en el diagnóstico diferencial de un paciente afecto de artrogriposis múltiple congénita y *pterygium*. La posibilidad de un diagnóstico genético preciso permitirá realizar un diagnóstico prenatal y ofrecer consejo genético a la familia.

P68.**FORMA DE PRESENTACIÓN ANÓMALA DE MIGRAÑA OFTALMOPLÉJICA EN LA INFANCIA**

M.E. Arce-Portillo ^a, I. Delgado-Pecellín ^a, P. González-Pérez ^b,
L. Ruiz del Portal-Bermudo ^a, M. Madruga-Garrido ^a,
B. Blanco-Martínez ^a, M. Rufo-Campos ^a

^a Neuropediatría. ^b Neurología. Hospital General Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. La migraña oftalmopléjica es una variante poco frecuente de migraña complicada. Para su diagnóstico es necesaria la existencia de al menos dos episodios de cefaleas asociados a parecias de uno o más pares craneales oculares. Se debe descartar patología paraselar mediante pruebas de neuroimagen. **Caso clínico.** Un paciente de 7 años con AP de ptosis palpebral a los 14 meses y en dos ocasiones más. Cefaleas frecuentes sin focalidad neurológica. Una semana antes de su ingreso presenta cefaleas supra o intraorbitarias durante dos días seguidos con caída de párpado izquierdo que persiste. Exploración: ptosis palpebral de ojo izquierdo con midriasis y estrabismo divergente de ojo izquierdo; el resto, normal. Pruebas complementarias: hemograma, bioquímica y PCR normales. Coagulación: normal, salvo elevación de dímeros D. EEG: normal. RM cerebral y angio-RM normales. Oftalmología: fondo de ojo normal. Parálisis del III par craneal. Arteriografía cerebral: normal. Tras instaurarse tratamiento con corticoides, se produce mejoría de la ptosis y de la movilidad ocular, tanto en el plano vertical como horizontal, con reflejos pupilares conservados tanto directos como indirectos. **Conclusiones.** El diagnóstico de migraña oftalmopléjica se realiza por exclusión, tras descartar procesos como tumores intracraniales, malformaciones vasculares, aneurismas, etc. A todos los pacientes se les ha de realizar una RM o angio-RM para descartar dichos procesos. El tratamiento con corticoides en pauta descendente durante la fase aguda de la oftalmoplejía disminuye la duración de la misma y previene la aparición de secuelas.

P69.**CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE FAMILIAR EN LA INFANCIA**

M.E. Arce-Portillo, B. Blanco-Martínez, M. Madruga-Garrido,
R. Candau-Mensaque, L. Ruiz del Portal-Bermudo,
M. Rufo-Campos

Neuropediatría. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción. Los angiomas cavernosos intracraniales constituyen un grupo de malformaciones vasculares angiográficamente ocultas con tendencia a la hemorragia recurrente, con una incidencia de 0,02-0,4%. Son múltiples hasta en el 50% de los casos. Pueden ser esporádicos o hereditarios con transmisión autosómica dominante de expresividad variable. Las formas de presentación más frecuentes son las crisis epilépticas, déficit neurológicos progresivos y hemorragias. **Caso clínico.** Una niña de 7 años con antecedentes personales de trastorno de déficit de atención e hiperactividad y antecedentes familiares de cavernomatosis, que presenta dos episodios de hipertensión, precedidos de sonido gutural, sialorrea y mirada fija de pocos minutos de duración. Exploración neurológica: normal. EEG: descargas punta-onda generalizadas. Se diagnostica epilepsia parcial, y se inicia tratamiento con valproico. Dos semanas después consulta por mioclonías de miembro superior con caída de objetos de 1-2 segundos. En la RM: angiomas cavernosos múltiples, con signos de sangrado previo en los localizados en el hemisferio derecho. **Conclusiones.** La aparición de clínica neurológica en un paciente con antecedentes familiares de cavernomas obliga a la realización de una RM para descartar una cavernomatosis familiar. La alta incidencia familiar en las formas múltiples justifica realizar estudios a los familiares de primer grado para establecer consejo

clínico y genético. La indicación quirúrgica debe tomarse sobre la base de la accesibilidad de la lesión y la respuesta al tratamiento médico.

P70.**PRESENTACIÓN PRECOZ DE DISTROFINOPATÍA COMO RABDOMIÓLISIS AGUDA**

M. Vázquez-Ingelmo ^a, A. Fernández-Prieto ^b,
M.A. Fernández-Cuesta ^b, J.M. Santolaya-Jiménez,
A. Nascimento-Osorio ^c, F. García-Bragado ^d

^a Neuropediatría. ^b Pediatría. Hospital de Basurto. ^c Neuropediatría.

Hospital Sant Joan de Déu. ^d Anatomía Patológica. Hospital Virgen del Camino.

Introducción. La distrofia muscular de Duchenne es la enfermedad neuromuscular infantil más frecuente, generalmente se diagnostica por encima de los 3 años, y la sintomatología de presentación es muy variable. La rabdomiólisis como forma de presentación de una distrofinopatía es excepcional. La asociación de estas dos entidades en nuestro paciente es lo que motiva su presentación. **Caso clínico.** Un varón de 16 meses, sin antecedentes de interés, remitido a neuropediatría por persistir CPK elevada tras episodio de rabdomiólisis a los 11 meses. En el contexto de un cuadro febril presenta afectación del estado general, orina colúrica, sin hematíes en el sedimento, y CPK de 189.991 U/L. Trece días después, completamente asintomático, nivel de CPK de 10.331 U/L. Pruebas complementarias: hormonas tiroideas, gasometría, láctico, pirúvico, amonio, aminoácidos, AGCL y ácidos orgánicos normales. RM craneal normal; EMG y VC normales. Biopsia muscular (18 meses): patrón de distrofinas anómalo, especialmente con los anticuerpos frente a las regiones N y C-terminales, y sobreexpresión de proteína relacionada con distrofina, con tinciones para sarcoglicanos y disferlina normales. Estudio genético pendiente. Estudio cardiológico normal. Aunque inicialmente la exploración y el desarrollo psicomotor fueron normales, actualmente, con 28 meses, presenta discreta hipertrofia gemelar, deambulación autónoma inestable y Gowers positiva. **Conclusiones.** Los niños con enfermedades neuromusculares presentan una mayor susceptibilidad a presentar rabdomiólisis ante diversas circunstancias. Las distrofinopatías se asocian a riesgo elevado de rabdomiólisis tras el uso de agentes anestésicos, fundamentalmente halogenados. Ante cuadros de rabdomiólisis aguda en los que persistan CK elevadas, siempre debe descartarse patología estructural de la membrana muscular.

P71.**ESTENOSIS TUBULAR DIAFISARIA**

A. Fernández-Prieto, M. Vázquez-Ingelmo,
J.M. Santolaya-Jiménez, M.A. Fernández-Cuesta

Pediatría. Hospital de Basurto.

Introducción. La estenosis de la cavidad medular diafisaria de los huesos largos es un hallazgo radiológico propio del síndrome de Kenny-Caffey (en sus variantes autosómicas recesiva y dominante) y, en ocasiones, del síndrome de Sanjad-Sakati, todos asociados a hipoparatiroidismo, retraso del crecimiento y dismorfia craneofacial. **Casos clínicos.** Presentamos tres pacientes en los que se encontró la mencionada anomalía radiológica. Caso 1: niña de 6 años, rumana, con antecedente documentado de encefalopatía hipoxicoisquémica, que presenta retraso psicomotor y pondoestatural, crisis convulsivas y *facies* peculiar. Caso 2: mujer de 23 años, entre cuyos antecedentes se refiere un bajo peso cuando nació con cierre normal de la fontanela anterior, que presentó *facies* peculiar con maloclusión dentaria, debido a una hipoplasia mandibular y anomalías oculares. Se detectaron, asimismo, fle-

bectasia congénita e imágenes radiológicas sugestivas de displasia metafisodisfisiaria. Caso 3: joven de 18 años con el antecedente de crecimiento intrauterino retardado y cardiopatía congénita intervenida, que había presentado un cierre tardío de la fontanela anterior y que asociaba un retraso psicomotor global, talla baja, *facies* peculiar y anomalías oftalmológicas (hipermetropía y estrabismo). **Conclusiones.** Los hallazgos referidos clínicamente encajan en el síndrome de Kenny-Caffey (del tipo autosómico dominante). Ninguno tenía antecedente de consanguinidad o procedencia árabe, ni tenían otros familiares afectados. Se analiza la bibliografía disponible.

P72.

SÍNDROME DEL TÚNEL CARPIANO BILATERAL, TAMBIÉN EN PEDIATRÍA

G. Aznar-Lain^a, N. Naouti^b, J.M. Espadaler^b, A. García^c, G. Ferrer^e, J.A. Muñoz-Yunta^a, O. Vall^d

^a Neuropediatría. ^b Neurofisiología. ^c Traumatología. ^d Pediatría.

Hospital del Mar. ^e Pediatría. ABS Poble Nou. Barcelona.

Introducción. El síndrome del túnel carpiano es la neuropatía por compresión más frecuente en el adulto. Sin embargo, es un cuadro raro en la edad pediátrica, sobre todo por debajo de los 10 años. La etiología más frecuente son las enfermedades de depósito, seguidas de casos idiopáticos, familiares y anomalías anatómicas, entre otras. Presentamos un caso de síndrome de túnel carpiano, bilateral e idiopático en un niño de 10 años. **Caso clínico.** Un paciente de 10 años que consulta por presentar, hace un año, parestesias en ambas manos con dificultad en la manipulación, que desaparecen tras movilizarlas. Antecedentes personales de trastorno leve de conducta y bronquitis asmática. Jugador de baloncesto. El tío materno es drogadicto y con trastorno psiquiátrico. El abuelo materno falleció de esclerosis múltiple. Exploración: fuerza del aductor del pulgar izquierdo, 4/5. No hipotrofia la musculatura. Cumple los criterios de TDAH. Fenotipo normal. La electroneurografía confirma el diagnóstico, y el estudio familiar también es normal. Se completa el estudio etiológico con estudio metabólico, estudio enzimático de mucopolisacaridosis, fondo de ojo y estudio de imagen, que resultan normales. Tras cirugía (liberación del retináculo flexor bilateral), el paciente presenta mejoría completa. Anatomía patológica: normal. **Conclusiones.** La importancia de este caso clínico es la rareza de su presentación y no pertenecer al grupo etiológico más frecuente. A veces referido como dificultad para manipulación, cambio en la mano dominante, débil prensión y dolor en las extremidades superiores, descripción que difiere de la del adulto. El diagnóstico se realiza por la ENG, y se utilizan otros estudios para el diagnóstico etiológico. El tratamiento es siempre quirúrgico.

P73.

DELECIÓN 2q- CON CARACTERÍSTICAS DE SÍNDROME DE KABUKI

A.M. Leonés-Valverde^a, A.M. Leonés-Valverde^b, S. Roldán-Aparicio^b, J.L. Barrionuevo-Porras^c, R. Hoyos-Gurrea^a, D. Armentia^d

^a Pediatría. ^b Neurología Pediátrica. ^c Endocrinología y Dismorfología

Pediátrica. Hospital Materno infantil Virgen de las Nieves.

^d Unidad Genética Clínica. Hospital Virgen del Mar.

Introducción. El síndrome de Kabuki fue descrito por primera vez en 1981. Se define por cinco manifestaciones cardinales: retraso mental (92%), anomalías esqueléticas (92%), talla baja (83%), alteraciones dermatoglíficas (93%) y *facies* característica (100%), aunque se han descrito otras muchas anomalías: paladar ojival/ fi-

sura palatina, cardiopatía congénita, alteraciones urogenitales, anomalías oftalmológicas. **Caso clínico.** Lactante de 1 año de edad con retraso psicomotor, crisis parciales y rasgos dismórficos. Exploración: talla < P -1, perímetro cefálico < P -3, hipocrecimiento armónico, braquimicrocefalia, cejas en acento, raíz nasal ancha, pabellones auriculares grandes con CAE estrecho, con evasión del tercio externo del párpado inferior, aspecto de cara oriental. Dientes grandes. Dedos cortos en pies con surcos concéntricos y pulpejo engrosado. Hipotonía global, hiperlaxitud articular, no sedestación ni reacciones de apoyo. Resto normal. EEG, EMG y VC normales. RM: agenesia del cuerpo calloso. Serie ósea, cardiológica, metabólica, FO y médula ósea normales. PEAT: hipoacusia bilateral grave. Estudio citogenético: 46, XX, 2q- (q33-35). **Conclusiones.** La mayoría de los pacientes con KS tiene un cariotipo normal. Se han descrito varios casos con rasgos de KS asociados a diferentes anomalías cromosómicas sin puntos de rotura coincidentes. Nosotros presentamos aquí una nueva asociación: delección 2q-. La existencia de estas alteraciones cromosómicas permitirá en un futuro identificar el posible gen o genes responsables de este fenotipo.

P74.

SÍNDROME DEL TÚNEL CARPIANO EN LA INFANCIA

S. Jimeno-Ruiz^a, M.A. Martínez-Granero^a, A. García-Pérez^a, A.P. Polo^b, C. Rivas^a, F. Echavarrí^a

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

Introducción. El síndrome del túnel carpiano (STC) es la mononeuropatía más frecuente del adulto. Los casos descritos en la infancia son infrecuentes, la mayoría en niños con mucopolisacaridosis o mucopolisidosis. También existen formas familiares e idiopáticas. Presentamos dos casos no familiares ni asociados a enfermedad sistémica. **Casos clínicos.** Caso 1: una niña de 10 años con dolor y parestesias en mano derecha al realizar una pinza de un año de evolución. En el último mes asocia impotencia funcional y cambios de coloración en la extremidad. Exploración física: disminución de fuerza en la pinza y dolor a la palpación en cara ventral del carpo. Analítica básica, radiografía de antebrazo y mano normales. ENG: lesión parcial desmielinizante sensitiva y motora del nervio mediano en carpo, bilateral, de intensidad moderada. Mejora con tratamiento conservador hasta la desaparición de la sintomatología. Caso 2: una niña de 4 años con episodios de minutos de duración de parestesias en palma y dedos y torpeza motriz fina en la mano derecha de 6 meses de evolución. Exploración neurológica normal. Analítica básica, RM cervical y cerebral y EEG normales. ENG: lesión parcial desmielinizante del componente sensitivo del mediano derecho en el carpo de intensidad leve. Pendiente de evolución y de completar estudio de imagen del carpo. **Conclusión.** El STC es una entidad rara, pero a tener en cuenta en la edad pediátrica. La sospecha diagnóstica resulta compleja, ya que en el niño la sintomatología suele ser más leve y la describe confusamente. Se confirma mediante estudio neurofisiológico. Su reconocimiento precoz evitará la realización de exploraciones complementarias innecesarias.

P75.

MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO I EN EL NIÑO PREESCOLAR

M.A. Martínez-Granero^a, A. García-Pérez^a, M. Bueno^a, S. Jimeno^a, M. Rebollo^b, J. Esparza^c

^a Pediatría. ^b Radiología. Fundación Hospital Alcorcón. ^c Neurocirugía. Hospital 12 de Octubre.

Introducción. Con la extensión del uso de la RM, la malformación de

Chiari tipo I se describe cada vez con mayor frecuencia en la infancia; sin embargo, no es habitual que se manifieste clínicamente en la edad preescolar. *Casos clínicos.* Caso 1: un varón de 2 años y medio con cefalea occipital de un mes de evolución, que se intensifica con los movimientos de cabeza e interfiere el sueño. Exploración física normal. TAC craneal normal. RM cerebral: descenso de 20 mm de amígdalas cerebelosas en el canal raquídeo, con compresión de la unión bulbomedular y cavidad hidrosingomiélica de 8 mm en medula cervical. Se interviene quirúrgicamente con descompresión de fosa posterior. En el postoperatorio presenta apneas centrales y precisa colocación de válvula de derivación. Caso 2: un varón de 5 años con cefalea occipital de al menos 2 años de evolución, desencadenada por el ejercicio, al toser y al reír a carcajadas. La cefalea es occipital, intensa y de pocos minutos de duración. Exploración física: normal. RM cerebral y cervical: descenso de amígdalas cerebelosas 15 mm bajo el foramen magno. Sin hidrocefalia ni siringomielia. Evolución favorable con tratamiento conservador. *Conclusiones.* Aunque infrecuente, la malformación de Chiari tipo I puede manifestarse en la edad preescolar. Debe sospecharse ante una cefalea occipital o cervical inducida por la tos, ejercicio, risa, cambios posturales o maniobras de Valsalva. La RM es el examen de elección para el diagnóstico, ya que la TC puede no demostrar la malformación ni anomalías asociadas, como la siringomielia. La aparición de apneas centrales es una complicación posible de la cirugía.

P76.

DIAGNÓSTICO POR IMAGEN DEL SÍNDROME DE MOEBIUS

M. Hernando-Puente ^a, A. Berroya-Gomez ^a, F. Martín del Valle ^a, P. Castro-Castro ^a, M. Vázquez-López, C. Garzo-Fernández ^a, Y. Ruiz-Martín ^b

^a Neuropediatría. ^b Radiología Infantil. Hospital Materno-Infantil Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Introducción. El síndrome de Moebius se caracteriza clínicamente por debilidad de la musculatura facial bilateral y parálisis de los nervios motores oculares externos, lo que se traduce en *facies* inexpressiva, dificultad para la succión-deglución y estrabismo. La causa de este trastorno es una hipoplasia o agenesia de los núcleos en el tronco del encéfalo, o bien una disminución o ausencia del número de fibras musculares. *Caso clínico.* Un recién nacido a término de peso adecuado que ingresa por dificultad para la succión y la deglución. En la exploración física destaca una parálisis facial bilateral, con inexpressividad y ausencia de movilidad de la musculatura facial excepto palpebral, y limitación para la abducción de ambos ojos, con estrabismo convergente. Presenta *epicantus*, hipotonía axial con tono de miembros normales, escaso reflejo de succión y llanto débil agudo. El estudio neurofisiológico confirma la ausencia

de todo tipo de actividad eléctrica (espontánea, voluntaria y provocada con estímulo eléctrico) en el territorio facial. La RM cerebral muestra una ausencia bilateral de los VI y VII pares craneales. *Conclusiones.* La RM cerebral con secuencia para estudio de pares craneales permite el diagnóstico por imagen de la agenesia de los de los pares craneales en el tronco del encéfalo en pacientes con síndrome de Moebius.

P77.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y EVOLUCIÓN DE LOS PACIENTES CON CEFALEA MIGRAÑOSA SEGUIDOS EN LA UNIDAD DE CEFALAS DE UN HOSPITAL PEDIÁTRICO DE REFERENCIA

A. Gutiérrez-Mata, C. Ortez-González, J. López-Casas, A.P. Sempere, J. Campistol-Plana

Servicio de Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues, Barcelona.

Introducción. La migraña es frecuente en la niñez y adolescencia. Su diagnóstico y adecuado tratamiento mejoran significativamente la calidad de vida de los pacientes y su familia. *Objetivo.* Analizar las características clínicas y la evolución de pacientes con migraña, atendidos en la unidad de cefaleas de un hospital pediátrico de referencia. *Pacientes y métodos.* Estudio observacional retrospectivo de pacientes seguidos en la unidad de cefaleas de nuestro hospital, período mayo 2004-enero 2007, que cumplen criterios diagnósticos de migraña según la IHS, y un período mínimo de seguimiento de 6 meses. Se excluyeron: pacientes con abandono del tratamiento o controles clínicos, datos incompletos en el expediente, diagnóstico de cefalea crónica diaria según la IHS. Variables incluidas: epidemiológicas, características clínicas, tratamiento instaurado y respuesta terapéutica. *Resultados.* Predominaron pacientes en edad escolar, sin diferencias respecto al sexo. Predominó la migraña sin aura (74%), localización bilateral, frontal, duración de episodios entre 3-12 horas; pulsátil en 45%. Los síntomas acompañantes más comunes fueron: fotofobia (86%) y fonofobia (88%). Exceptuando la segunda consulta, la tendencia del grupo de pacientes sin tratamiento profiláctico fue favorable. La indicación de tratamiento profiláctico evidenció respuesta favorable ($p < 0,05$), sin diferencias significativas respecto a fármaco o dosis. Al 73% de los pacientes se les dio de alta, la mayoría requirieron tres consultas; el 30% informó de efectos adversos, principalmente al topiramato. *Conclusiones.* La migraña en la edad pediátrica se caracteriza por episodios intensos de corta duración y localización frontal. La evolución es satisfactoria con medidas no farmacológicas. Cuando se requirió medicación profiláctica (relacionado a episodios frecuentes con PedMIDAS altos), la respuesta obtenida fue favorable ($p < 0,05$) y bien tolerada.