



COMUNICACIONES

ORALES



CO 001

ENCEFALOPATIAS EPILEPTICAS DE INICIO TEMPRANO DE CAUSA GENETICA. CASOS EJEMPLARES:

Calvo Medina, R. ⁽¹⁾; Moreno Medinilla, E. ⁽¹⁾; Madrid Rodriguez, A. ⁽²⁾; Avilés Tirado, M.A. ⁽²⁾; Mora Ramirez, M.D. ⁽¹⁾; Martínez Anton, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ HRU Malaga, Sección neuropediatría, Málaga; ⁽²⁾ HRU Malaga, Málaga.

Introducción:

El primer año de vida presenta la mayor incidencia de convulsiones de la edad pediátrica, asociando además mayor índice de farmacoresistencia. La actividad epileptiforme continua sobre un cerebro en desarrollo puede producir alteración a nivel cognitivo, sensorial y motor, originando las llamadas encefalopatías epilépticas de inicio temprano (EIT). Más de 30% de ellas son de origen genético

Objetivo:

Presentamos casos representativos de algunas de estas epilepsias asociadas a afectación del cromosoma X

Resultados:

Describimos los casos de 4 niñas con debut entre 3-7 meses. Exploración física y neurológica normal al nacimiento, no dismorfias. Antecedentes en un caso de epilepsia en el padre. Debut: crisis parciales complejas y mioclonias en un caso; parciales secundariamente generalizadas, evolución a espasmos en otro, y crisis generalizadas agrupadas y ausencias atípicas en relación a procesos febriles en 2. Todas epilepsias farmacoresistentes. Primera batería de pruebas normales: analítica y bioquímica básica, TORCH, AA y AO, neuroimagen, cariotipo y EEG normales. Los estudios genéticos dieron la clave del diagnóstico. La realización de CGH array permitió identificar: duplicación en Xp22.31 de 1.6 Mb, delección en la citobanda Xp22.13 de 0.022 Mb (chrX: 18425510-18447051), que afecta al gen CDKL5, delección Xp 22 que afecta al gen de la protocaderina en 2 pacientes. Discusión: El estudio genético debe considerarse dentro de la batería de pruebas a realizar en epilepsias refractarias de etiología no filiada, o en síndromes epilépticos criptogénicos como West u Ohtahara. La estrategia en casos seleccionados sería cariotipo, estudio CGH array, genes específicos cuando la historia sea sugerente (o panel de genes) y estudio de secuenciación genómica.



CO 002

ENCEFALOPATÍA KCNQ2 ESTUDIO CLÍNICO, GENÉTICO Y FUNCIONAL:

Macaya, A. ⁽¹⁾; Marcé Grau, A. ⁽¹⁾; Gomis Perez, C. ⁽²⁾; Malo, C. ⁽²⁾; Cuenca León, E. ⁽¹⁾; De Homdedeu Cortés, M. ⁽³⁾; Felipe Rucían, A. ⁽³⁾; Raspall Chaure, M. ⁽¹⁾; Villarroel Muñoz, Á. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁽²⁾ CSIC Campus U País Vasco, Leioa; ⁽³⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción:

La EIEE7 (MIM#613720) es una encefalopatía epiléptica precoz causada por mutaciones en el gen *KCNQ2*, que codifica la subunidad alfa del canal $K_v7.2$. Objetivo: Descripción de los hallazgos clínicos y genéticos en tres casos en los que se realizó estudio funcional de las mutaciones detectadas.

Pacientes:

Tres recién nacidos no emparentados con debut de crisis tónicas neonatales. Estudio genético mediante PCR y secuenciación Sanger, panel NGS o exoma completo. El caso 1 pertenece a una familia con convulsiones neonatales familiares benignas (CNFB) y desarrolla retraso psicomotor, TEA, nistagmus. Sin crisis con monoterapia. El caso 2 presenta secuelas de retraso psíquico, rasgos TEA y crisis de sobresalto; mejoría de conducta tras tratamiento con retigabina. El caso 3 presenta crisis refractarias al tratamiento, con apnea acompañante, y fallece a los 14 meses. Neuroimagen: caso 1, hipoplasia de nervios ópticos y vermis cerebeloso inferior, tortuosidad vascular; casos 2-3, normal.

Resultados y conclusiones:

Se detectó mutación heredada p.L243F en el caso 1 y las *de novo* p.E130K y p.G281R (no descritas) en los casos 2 y 3. Para simular el balance genético, se transfectaron células HEK293T con $K_v7.2$ mutante y silvestre (homómeros 1:1) o con $K_v7.3$ (heterómeros 1:1:2). La reducción en la densidad de corriente observada en registros de patch-clamp en homómeros $K_v7.2/K_v7.2_{mut}$ y heterómeros $K_v7.2/K_v7.2_{mut}/K_v7.3$ indica una clara correlación entre la función y la gravedad fenotípica. Los resultados sugieren que las mutaciones graves ejercen un efecto dominante negativo con repercusión sobre la excitabilidad neuronal y, potencialmente, la sinaptogénesis y el neurodesarrollo.



CO 003

CARACTERÍSTICAS DE LA EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN (SWH) Y SU RELACIÓN CON EL NIVEL DE DESARROLLO PSICOMOTOR. CASUÍSTICA DE 40 PACIENTES PEDIÁTRICOS:

Blanco Lago, R. ⁽¹⁾; Malaga Diéguez, I. ⁽²⁾; Nevado Blanco, J. ⁽³⁾; Granizo Martínez, J.J. ⁽⁴⁾; Gutiérrez Solana, L. ⁽⁵⁾; Madruga Garrido, M. ⁽⁶⁾; Simón De Las Heras, R. ⁽⁷⁾; Martínez Granero, M.Á. ⁽⁸⁾; González Álvarez, V. ⁽⁹⁾; Pérez Poyato, M. ⁽¹⁰⁾; Ruíz_falcó Rojas, M.L. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽³⁾ Hospital de la Paz. Area Genómica estructural y Funcional. iNGENEMM, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Infanta Cristina, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario Vigen del Rocío, Sevilla; ⁽⁷⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽⁸⁾ Hospital Fundación de Alcorcón, Madrid; ⁽⁹⁾ Hospital San Juan de Dios, Barcelona; ⁽¹⁰⁾ Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Introducción:

El SWH (deleción 4p-) se caracteriza por: facies en casco griego, CIR, retraso del desarrollo y epilepsia o alteraciones EEG

Objetivos:

Recoger características generales y de la epilepsia en pacientes con SWH y correlacionarlas con el nivel de desarrollo psicomotor.

Pacientes y métodos:

Mediante la Asociación Española SWH, contactamos con 40 familias afectadas. Recogida de datos a través de formularios (datos epidemiológicos, desarrollo psicomotor, historia epilepsia y comorbilidades) e informes médicos, genéticos y de EEG. Análisis estadístico SPSS Statistics. Estudio iniciado en 2012, inicialmente retrospectivo, habiéndose hecho seguimiento de la muestra hasta la actualidad.

Resultados:

Edad media actual de 7 años, predominio femenino. Un éxitus en el periodo de estudio. Epilepsia: presente en el 86,8%, de ellos el 40% sólo crisis en contexto febril. Más de la mitad han presentado estatus epilépticos al menos una vez (media estatus: 5,67). Crisis polimorfas y con frecuencia trazadas EEG característico. Reciben FAES el 82% de los pacientes (monoterapia: 52%). El FAE empleado con mayor éxito: VPA o la combinación de éste con LEV. El PB resulta ineficaz con cierta frecuencia. Un 42% de los pacientes llevan dos años o más sin crisis. Los ítems de desarrollo psicomotor parecen más afectados en pacientes con peor control de crisis (ajustado por edad) y mayor tamaño de deleción.

Comentarios:

Características de la epilepsia en el SWH acordes a descripciones de literatura: de difícil control en primeras etapas y asociada a patrón EEG característico. Grado de desarrollo psicomotor impresiona superior al descrito en artículos clásicos.



CO 004

AMPLIACIÓN DEL ESTUDIO DE AUSENCIAS CON CARACTERÍSTICAS “ATÍPICAS” SECUNDARIAS A MUTACIONES EN *SLC2A1*:

Soto Insuga, V.⁽¹⁾; Ortega Moreno, L.⁽¹⁾; Guerrero López, R.⁽²⁾; González Giráldez, B.⁽²⁾; Losada Del Pozo, R.⁽²⁾; Rodrigo Moreno, M.⁽²⁾; Cantarín Extremera, V.⁽³⁾; Prados Álvarez, M.⁽⁴⁾; Martínez González, M.⁽²⁾; Serratosa Fernández, J.M.⁽²⁾; García Pérez, M.A.⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Infanta Elena, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Alcorcón, Madrid.

Introducción:

Mutaciones del gen *SLC2A1* son causa de diferentes epilepsias, entre ellas las del tipo ausencia; las cuales suelen acompañarse de características “atípicas”: inicio precoz <4 años(IP), retraso psicomotor/cognitivo(RPM), refractariedad al tratamiento antiepiléptico(RTA), asociación crisis mioclónicas positivas/negativas(CM), asociación de otras crisis epilépticas(OC), trastorno del movimiento(MOV) o antecedentes 1º-2º grado con ausencias(AF). Al tener un tratamiento específico (dieta cetogénica) su diagnóstico es crucial.

Objetivos:

Analizar la frecuencia de mutaciones en gen *SLC2A1* en pacientes con ausencias “atípicas”.

Pacientes y métodos:

Se analizó el gen *SLC2A1* mediante secuenciación Sanger e hibridación de múltiples sondas MLPA para el estudio de deleciones/duplicaciones en pacientes con ausencias (punta-onda 3-4Hz) y características “atípicas”.

Resultados:

Se analizaron 27 pacientes: 15 RTA (55,56%), 14 IP (51,85%), 12 OC (44,44%), 10 RPM (37,03%), 3 AF (11,11%), 2 CM (7,4%) y 1 MOV (3,7%). Sólo uno de los pacientes presentó mutación en *SLC2A1* (3,7%). Al analizar el riesgo acumulado de presentar una mutación, se vio que cuantas más características “atípicas” presentara el paciente más probabilidades había de una alteración en transportador de glucosa cerebral GLUT1. Así, en aquellos pacientes que presentaron una (n=12), dos (n=4) o tres características adicionales (n=7) no presentaron mutación; mientras que la mutación se detectó en uno de los cuatro pacientes con cuatro características atípicas (IP, RPM, OC y MOV) siendo el único paciente que presentaba trastorno de movimiento asociado. Conclusión: Mutaciones del gen *SLC2A1* no son frecuentes en pacientes con ausencias atípicas, siendo el trastorno de movimiento una de las características más específicas de este trastorno.



CO 005

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT EN VARONES CON RETRASO MENTAL LIGADO AL X:

Mosquera Gorostidi, A. ⁽¹⁾; Azcona Ganuza, G. ⁽²⁾; Lucea Martínez, L. ⁽¹⁾; García Ayerra, M. ⁽¹⁾; García De Gurtubay, I. ⁽²⁾; Catalli -, C. ⁽³⁾; Martín Del Viejo, M. ⁽⁴⁾; García Peñas, J.J. ⁽⁴⁾; Aguilera Albesa, S. ⁽¹⁾; Yoldi Petri, M.E. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Neurofisiología, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Genética, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona; ⁽⁴⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

El síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) se inicia de forma típica antes de los 8 años, evolucionando desde una epilepsia previa y con independencia de la etiología. Se presentan tres pacientes con SLG de inicio relativamente tardío asociado a síndromes ligados al X.

Casos clínicos:

Se describe la evolución clínico-eléctrica de tres varones con retraso mental ligado al X, dos con frágil-X y uno con duplicación MECP2, que debutan con crisis típicas de SLG a los de 11,12 y 9 años, respectivamente, con rápida evolución a un fenotipo completo de SLG. En los tres casos se constató deterioro cognitivo y conductual con rasgos autísticos progresivos adquiridos. En el caso del varón con duplicación MECP2, se objetivó una pérdida tardía del uso propositivo de las manos en los primeros meses tras el inicio de las crisis polimorfas, con evolución tórpida y fallecimiento a los 17 años. Todos se mostraron refractarios a los fármacos antiepilépticos. En los casos con frágil-X, uno respondió a dieta cetogénica y otro lleva recientemente un estimulador del nervio vago.

Conclusiones:

La epilepsia es frecuente en varones con retraso mental ligado al X, pero el SLG está escasamente representado en este grupo. En estos niños, aparece de forma relativamente tardía, sin epilepsia previa y asociando síntomas autísticos progresivos. Las características del SLG se consideran actualmente un reflejo de la afectación de redes neuronales específicas por las descargas epilépticas, como la red de modo por defecto. Ésta se ha encontrado alterada en estudios de mutaciones MECP2 y FMR1.



CO 006

ESTUDIO DE MONOAMINAS EN LCR DE 50 PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DE INICIO PRECOZ:

Baide Mairena, H. ⁽¹⁾; Sigatullina ., M. ⁽²⁾; Cortes-Saladelafont ., E. ⁽²⁾; Fons ., C. ⁽²⁾; O`callaghan ., M. ⁽²⁾; Molero ., M. ⁽³⁾; Armstrong ., J. ⁽³⁾; Artuch ., R. ⁽³⁾; Sanmartí ., F. ⁽²⁾; García-Carzola ., A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Neurología, Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Deu, .; ⁽²⁾ Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Deu; ⁽³⁾ CIBERER, ISCIII, Servicio de Bioquímica Molecular.

Introducción:

Las EEP son enfermedades devastadoras en las que existen pocos datos sobre el papel de las monoaminas en su patogénesis.

Objetivos:

Describir las alteraciones de las monoaminas en LCR en una serie de pacientes con EEP y los factores que podrían contribuir a su alteración.

Materiales y métodos:

Se estudiaron retrospectivamente variables clínicas, electrofisiológicas, genéticas y niveles de neurotransmisores en LCR intercrítico de 50 pacientes con EEP.

Resultados:

La mediana de edad al debut fue de 0.27 años. En 16 pacientes se halló etiología genética: 6 CDKL5, 2 KCNQ3, 1 FOXP1, 1 SCN9A, 2 SNC2A, 1 EFCH1 y 1 JRK. Resto de estudios genéticos en curso. 9 pacientes tenían Síndrome de West, 2 Síndrome de Othara, 4 Epilepsia Mioclónica Precoz. En el resto no pudo determinarse un síndrome epiléptico bien definido. 21(42%) pacientes tenían niveles anormales de monoaminas, de los cuales 12 (57%) tenían una alteración en niveles de 5-HIAA. Las epilepsias neonatales mostraron niveles muy bajos de monoaminas, principalmente de 5-HIAA.

Conclusiones:

La vía serotoninérgica está especialmente afectada en las EEP, siendo más vulnerable el período neonatal. Este hallazgo podría tener implicaciones fisiopatológicas y terapéuticas. No parece encontrarse un patrón característico de alteración de las monoaminas según el defecto genético concreto o el síndrome epiléptico. La relación entre EEP y serotonina precisa de un estudio en mayor profundidad.



CO 007

USO DE INMUNOGLOBULINAS PARA EL TRATAMIENTO DE LA EPILEPSIA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO:

Villalobos Reales, J.⁽¹⁾; Bernardino Cuesta, B.⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V.⁽¹⁾; Ruiz - Falcó Rojas, M.L.⁽¹⁾; Martín Prado, S.⁽¹⁾; Armangue Salvador, T.⁽²⁾; Duat Rodríguez, A.⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M.⁽¹⁾; Martínez Albaladejo, I.⁽¹⁾; Procházková X, M.⁽¹⁾; Pérez Sebastián, I.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Clínic, Barcelona.

Objetivos:

Analizar las características de los pacientes que reciben inmunoglobulinas intravenosas (IgIV) como tratamiento de su epilepsia, y la respuesta al tratamiento.

Material y métodos:

Estudio observacional retrospectivo. Revisión de las historias clínicas de los pacientes que han recibido IgIV en nuestro centro, entre agosto de 2009 y julio de 2014, como parte del tratamiento de su epilepsia.

Resultados:

Muestra 11 pacientes (8/11 niñas). La mediana de edad del debut de la epilepsia fue 4 años, el tiempo hasta la inmunoterapia fue de 22 meses, habiendo recibido con anterioridad una media de 5 fármacos antiepilépticos, las crisis eran diarias en 9/11, con EEG multifocal en 8/11 casos. Había datos de inflamación de SNC por neuroimagen en 4/11, y en LCR en 1/11 (pleocitosis). Presentaban autoanticuerpos en LCR y suero 2/11 (anticuerpos antitiroideos en un caso, anti-GAD en otro). La dosis de IgIV fue 2 gramos/kg/ciclo, en 5 días; 1/11 presentó efectos secundarios significativos. El número de ciclos administrados varió entre 2 y 13, con un intervalo entre ciclos de 6 semanas. Solo 3/11 presentaron una mejoría clínica con una disminución mayor del 50% en el número de crisis, uno con epilepsia temporal, 2 con epilepsias autoinmunes con anticuerpos positivos.

Conclusiones:

En nuestro estudio se observó una mejoría clínica con disminución en el número de crisis en las epilepsias de origen autoinmune con anticuerpos positivos y una epilepsia temporal. Es necesaria una mejor selección de los pacientes candidatos a recibir tratamiento con inmunoglobulinas para su epilepsia farmacorresistente.



CO 008

TRATAMIENTO CON RITUXIMAB EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA Y ENCEFALOPATÍAS AUTOINMUNES:

Babín López, L. ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽¹⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M.L. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽¹⁾; Jiménez Echevarría, S. ⁽¹⁾; Fernández García, M.Á. ⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽¹⁾; Martín Prado, S. ⁽²⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Farmacología Clínica, Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

El Rituximab ha visto incrementado su uso en los últimos años en la población pediátrica en varias patologías autoinmunes del sistema nervioso central, mostrándose útil y seguro. Material y métodos: Revisión retrospectiva de los pacientes tratados con Rituximab entre los años 2012-2015 en la sección de Neurología con el diagnóstico de epilepsia o encefalopatía de probable etiología autoinmune. En todos los casos se recogieron datos de variables epidemiológicas, del cuadro neurológico, etiología y evolución. Previo al tratamiento y durante el seguimiento se realizaron las pruebas complementarias pertinentes descartando patología que contraindicara el mismo o aparición de efectos secundarios.

Resultados:

Obtuvimos 5 pacientes con edad media de 7,2 años (3-14), con diagnósticos de: Encefalitis de Rasmussen (n=1), encefalopatía por anticuerpos antireceptor-NMDA (n=1), encefalopatía epiléptica por anticuerpos anti-GAD (n=1), encefalitis límbica (n=1) y encefalopatía con respuesta a corticoides asociada a tiroiditis autoinmune (n=1). La terapia se inició, como media, 1,3 años tras el debut de la enfermedad (2 meses-4 años). Todos los pacientes recibieron una dosis semanal, cuatro semanas. Los efectos adversos más frecuentes fueron: febrícula, cefalea, náuseas e hipotensión. Ninguno desarrolló efectos graves. Periodo de seguimiento tras la administración de 7,6 meses (3-17). Mejoría en el 80% de los pacientes, con disminución del número de crisis en general y resolución completa del cuadro en uno de ellos.

Conclusión:

El uso de Rituximab en encefalitis o epilepsias autoinmunes refractarias a otros tratamientos es una terapia beneficiosa, aunque no exenta de efectos secundarios, a tener en cuenta entre las diferentes opciones terapéuticas.



CO 009

ESTADO DE MAL SÚPER-REFRACTARIO CON ESPASMOS E HIPSARRITMIA EN PACIENTE CON ENCEFALITIS ANTI NMDA RECEPTOR POST HERPÉTICA:

Málaga Diéguez, I. ⁽¹⁾; Roncero Sánchez-Cano, I. ⁽²⁾; Armangué Salvador, T. ⁽³⁾; Santoveña González, L. ⁽⁴⁾; Blanco Lago, R. ⁽¹⁾; Rekarte García, S. ⁽¹⁾; Dalmau Obrador, J. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽³⁾ Programa de Neuroinmunología. Institut d'investigacions biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Hospital Clinic. Universidad de Barcelona, Barcelona; ⁽⁴⁾ Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Introducción:

La encefalitis anti-NMDAr a menudo asocia crisis y epilepsia, pero no han sido descritos espasmos o hipsarritmia. Presentamos al primer paciente aportando videos clínicos y video EEGs críticos.

Caso clínico:

Paciente de 11 meses que ingresa en UCIP por estado de mal en contexto febril. Se diagnostica encefalitis herpética (HSV-1) y se trata con Aciclovir y VPA, con buena evolución. A los 19 días presenta empeoramiento progresivo con irritabilidad, desconexión del medio y muecas faciales. Se descarta recidiva herpética y se sospecha encefalitis anti-NMDAr, iniciándose corticoterapia de forma precoz. Los Ac anti NMDAr (+) confirman la sospecha y se utilizan inmunosupresores de primera y segunda línea (corticoides, Inmunoglobulinas, Rituximab, ciclofosfamida) sin éxito. A las 24 horas del deterioro inicia espasmos con correlación EEG, que no se controlan y evolucionan hacia un estado de mal súper-refractario que precisa coma barbitúrico. Finalmente se controla con VPA+VGB+MDZ+LCM+Dieta cetógena. A nivel clínico el niño evoluciona hacia una corea generalizada con muecas faciales, triparexia espástica de predominio izquierdo y afectación neurosensorial. Ante la mala evolución se realiza plasmaféresis a los 70 días, obteniéndose mejoría de la corea y el estado de alerta.

Comentarios:

Nuestro paciente podría representar la primera evidencia de que algunos casos de epilepsia tipo espasmos / Sd. de West podrían ser secundarios o desencadenados por Ac. anti-NMDAr. Esto se apoyaría en recientes avances en la genética (mutaciones del GRIN2B que codifica subunidad NR2B del receptor NMDA) y el modelo animal (espasmos inducidos por administración de NMDA) del Síndrome de West.



CO 010

STATUS EPILÉPTICO SUPERREFRACTARIO ASOCIADO A ENCEFALITIS DE HASHIMOTO:

Gomez Garcia De La Banda, M.; Del Toro Riera, M.; Felipe Rucian, A.; Tormos Muñoz, M.A.; Chavez Lopez, E.K.; Cruz Tapia, L.; Vicente Rasoamalala, M.; Rossich Verdes, R.; Macaya Ruiz, A...
Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción:

La encefalitis de Hashimoto (EH) es un trastorno autoinmune caracterizado por clínica neurológica heterogénea asociado a títulos elevados de anticuerpos antitiroideos en suero y, habitualmente, buena respuesta al tratamiento corticoideo. Presentamos un caso de status epiléptico secundario a EH con mala respuesta al tratamiento corticoideo.

Caso Clínico:

Paciente de 13 años que ingresa por crisis tónico-clónica generalizada con agitación y disminución progresiva del nivel de conciencia que evoluciona a status epiléptico superrefractario y requiere inducción de coma barbitúrico. En TC craneal se objetiva tiroides hipodensa y en ecografía cervical hallazgos compatibles con tiroiditis de Hashimoto. Se detecta importante elevación anticuerpos anti-TPO séricos (2644.2 UI/m) y en LCR anticuerpos antiRo y antineuronales positivos y anti-neurópilo negativos. Se orienta como encefalitis autoinmune iniciándose tratamiento endovenoso con corticoides y gammaglobulinas. RM craneal inicial normal y lesiones focales en sustancia blanca periventricular, ganglios basales y áreas límbicas compatibles con EH en control posterior. Ante recurrencia de las crisis requiere politerapia antiepiléptica endovenosa y múltiples plasmaféresis durante 5 semanas. A los 6 meses del debut permanece sin crisis, en tratamiento corticoideo y antiepiléptico, aunque con deterioro cognitivo, conducta inadecuada y labilidad emocional.

Conclusión:

El status epiléptico superrefractario debe alertar de un posible diagnóstico de encefalitis autoinmune. La determinación de autoanticuerpos en suero y LCR en pacientes con encefalopatía de origen incierto debe incluir los anticuerpos antitiroideos. El tratamiento corticoideo puede resultar insuficiente en la EH debiendo considerarse un tratamiento precoz con inmunosupresores.



CO 011

RECIDIVAS AUTOINMUNES POST-HERPÉTICAS: NUEVOS FENOTIPOS CLÍNICOS Y NUEVOS AUTOANTÍGENOS:

Armangue, T. ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; Málaga Diéguez, I. ⁽³⁾; Turón Viñas, E. ⁽⁴⁾; Muñoz Cabello, B. ⁽⁵⁾; López García, M. ⁽⁶⁾; Aguilera Albesa, S. ⁽⁷⁾; López Laso, E. ⁽⁸⁾; Graus Ribas, F. ⁽¹⁾; Dalmau Obrador, J. ⁽⁹⁾.

⁽¹⁾ Programa de Neuroinmunología, Insitut d'Investigacions Biomèdiques Augst Pi i Sunyer (IDIBAPS), Hospital Clínic, Universitat de Barcelona, Barcelona; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽⁴⁾ Neuropediatría, Hospital Universitari de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁽⁵⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁽⁶⁾ Neuropediatría, Hospital Son Llatzer, Palma de Mallorca; ⁽⁷⁾ Neuropediatría, Complejo Hospitalario de Navarra B, Navarra; ⁽⁸⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁽⁹⁾ Programa de Neuroinmunología, ICREA at Insitut d'Investigacions Biomèdiques Augst Pi i Sunyer (IDIBAPS), Hospital Clínic, Universitat de Barcelona. University of Pennsylvania, Philadelphia, USA, Barcelona.

Introducción:

La reciente identificación de los anticuerpos contra NMDAR como causantes de coreoatetosis post-encefalitis herpética (EH) respalda firmemente la hipótesis de que los síntomas post-EH son inmunomediados.

Objetivos:

Describir nuevos fenotipos clínicos de recidivas autoinmunes post-EH y nuevos auto-antígenos implicados.

Material y métodos:

Estudio clínico de pacientes con recidivas post-EH en los últimos 18 meses. Estudios inmunológicos con técnicas previamente descritas.

Resultados:

Identificamos prospectivamente 14 pacientes con recidivas post-EH (13 autoinmunes, 1 viral). Las recidivas autoinmunes se presentaron una mediana de 27 días (rango 12-51) post-EH. Cinco eran niños (mediana edad 11 meses, rango 6-20) con coreoatetosis post-EH (3 con status epiléptico refractario, 1 con espasmos infantiles). De los otros 8 pacientes (2 adolescentes y 6 adultos, mediana 40 años, rango 13-69), 7 se presentaron con alteración grave del comportamiento (6 aislado, 1 con blefarospasmo y disminución de conciencia) y 1 con status epiléptico refractario. Diez pacientes tenían anticuerpos contra NMDAR (uno también contra GABAAR), y 3 contra antígenos desconocidos. Los pacientes con fenotipos diferentes a coreoatetosis se diagnosticaron más tarde que los pacientes con coreoatetosis típica (87 días, rango 12-296 vs 4 días, rango 0-55) aunque su respuesta a inmunoterapia fue mayor. La RM cerebral durante la recidiva mostró captación intensa de contraste en 6/6 casos estudiados.

Conclusiones:

La EH es un desencadenante de autoinmunidad cerebral no restringida a NMDAR. Los fenotipos clínicos de las recidivas autoinmunes post-EH son diferentes y dependen de la edad. Su reconocimiento es importante porque son potencialmente tratables con inmunoterapia.



CO 012

ICTUS PEDIÁTRICO: ESTUDIO DESCRIPTIVO:

Buenache Espartosa, R. ⁽¹⁾; Márquez Romero, C. ⁽²⁾; Escajadillo Vargas, K. ⁽²⁾; Fernández Menéndez, A. ⁽²⁾; Masjuan Vallejo, J. ⁽³⁾; Martínez San Millán, J. ⁽⁴⁾; Lorenzo Sanz, G. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Neurología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽⁴⁾ Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Objetivos:

Revisión de la casuística de ictus pediátrico en nuestro centro en los últimos 12 años, evaluando cuales fueron los grupos etiológicos, las manifestaciones clínicas más frecuentes y los tiempos de diagnóstico.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo, descriptivo de los pacientes diagnosticados de ictus, mayores de 1 mes y menores 16 años en nuestro centro, en el periodo 2002-2014. Las variables estudiadas fueron: edad, sexo, manifestaciones clínicas, radiológicas, etiología, enfermedad de base y tiempo del diagnóstico.

Resultados:

Total 14 pacientes, de los cuales 85,7% fueron ictus isquémicos y 14,3% hemorrágicos. 57% sexo masculino. Edad: 1-15 años (mediana 10 años). Dentro de las manifestaciones clínicas en orden de frecuencia encontramos: hemiparesia (71,43%), alteración de pares craneales (57,15%), disfasia (57,15%), cefalea (35,72%), parestesias (7,15%), crisis comiciales (7,15%) y discinesias (7,15%). En cuanto a los hallazgos radiológicos (TC/RM) las localizaciones de las regiones afectadas fueron muy heterogéneas sin predominio significativo de ningún territorio. En cuanto al diagnóstico etiológico en su mayoría fue indeterminado (35,72%), seguido de malformaciones vasculares (21,43%), cardioembolismo (14,28%), disección de carótida (7,15%), enfermedad de Moyamoya (7,15%), Factor V Leiden (7,15%) y vasculopatía lúpica (7,15%). El tiempo para el diagnóstico varió entre 1 hora y 10 días (mediana 2 días).

Conclusiones:

Establecer un diagnóstico precoz de ictus en la edad pediátrica sigue siendo un reto. En nuestro estudio, al igual que lo descrito en la literatura, hemos encontrado una gran variedad de manifestaciones clínicas iniciales, así como grupos etiológicos, con predominio de arteriopatías, enfermedades protrombóticas, cardiopatías y malformaciones vasculares.



CO 013

CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS DE LOS ICTUS ISQUÉMICOS EN NIÑOS CON CARDIOPATÍAS:

Jiménez De Domingo, A.⁽¹⁾; Vázquez López, M.⁽²⁾; De Castro De Castro, P.⁽²⁾; Miranda Herrero, M.C.⁽²⁾; Barredo Valderrama, E.⁽²⁾; Gil Villanueva, N.⁽³⁾; Pascual Pascual, S.I.⁽⁴⁾; Alcaraz Romero, A.J.⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRÍA, H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID; ⁽²⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID; ⁽³⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE CARDIOLOGÍA INFANTIL, MADRID; ⁽⁴⁾ HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, MADRID; ⁽⁵⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS. .

Introducción:

Las cardiopatías congénitas y adquiridas son un importante factor de riesgo de ictus cardioembólico.

Objetivos:

El objetivo del estudio es describir las características epidemiológicas de los ictus en niños con cardiopatías.

Material y métodos:

Estudio retrospectivo en el que se incluyeron pacientes menores de 16 años con cardiopatía congénita o adquirida que hubieran sufrido ictus isquémico. Se recogieron datos epidemiológicos, variables clínicas relacionadas con la cardiopatía y con el ictus.

Resultados:

Durante un periodo de 14 años, 74 niños con cardiopatías sufrieron un ictus isquémico. La media de edad fue de 11 meses y el 60.8% eran varones. El 89.2% eran cardiopatías congénitas frente al 10.8% de adquiridas, siendo un 63% cianógenas. La forma de presentación más frecuente de ictus isquémico fue el déficit motor seguido de la crisis convulsiva. El ictus fue hospitalario (65%) en la mayoría de los pacientes, sólo un 17% ocurrió en domicilio. En 36 pacientes se relacionó con cirugía cardíaca y en 20 casos ocurrió tras el cateterismo. El ictus fue múltiple en un 34% de los pacientes, bihemisféricos en un 27%. En un 13.5% afectaron a la circulación anterior y posterior. Fue de gran tamaño en el 47.3% y con componente hemorrágico en un 27%. La recurrencia del ictus fue del 11%. La mortalidad durante el periodo de estudio fue de 16 pacientes (21.6%).

Conclusiones:

Los ictus isquémicos en los pacientes cardiopatas con frecuencia son múltiples, bihemisféricos y con componente hemorrágico. Ocurren con mayor frecuencia en el medio hospitalario y se relacionan con intervenciones.



CO 014

INFARTO DE ARTERIAS CEREBRALES POSTERIORES SECUNDARIO A INFECCIÓN POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE EN NIÑO DE 7 AÑOS:

Lastra Rodríguez, J. ⁽¹⁾; Tirado Requero, P. ⁽²⁾; Fiz Pérez, L. ⁽²⁾; Velázquez Fragua, R. ⁽²⁾; Martínez Bermejo, A. ⁽²⁾; Arcas Martínez, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción:

Los ictus en la infancia constituyen una patología rara, especialmente fuera del período neonatal y en niños sin factores de riesgo previos. Entre las causas descritas se encuentran los procesos infecciosos, resultando comúnmente citada la infección por *Mycoplasma pneumoniae*. Presentamos el caso de un niño de 7 años con infarto agudo de ambas arterias cerebrales posteriores asociado a infección por *Mycoplasma pneumoniae*.

Caso Clínico:

Niño de 7 años con cuadro de cefalea y vómitos de 48 horas de evolución asociando pico febril aislado. Acude por alteraciones visuales progresivas en las últimas horas: miodesopsias, escotomas y finalmente amaurosis bilateral intermitente. Descartando patología oftálmica estructural, se realiza TC craneal donde se observan lesiones compatibles con infarto cerebral agudo en territorio tributario de ambas arterias cerebrales posteriores. Se inicia tratamiento anticoagulante con heparina intravenosa y antiagregante con ácido acetilsalicílico. La RMN confirma amplio infarto isquémico temporooccipital bilateral y el angio-TAC oclusión total de ACP izquierda y parcial de ACP derecha. El estudio microbiológico muestra infección por *Mycoplasma pneumoniae* IgM e IgG positivos, iniciándose tratamiento antibiótico con Azitromicina. La RX de Tórax muestra infiltrados pulmonares. Los estudios inmunológicos, hematológicos, bioquímicos, cardiológico y vascular fueron negativos. Presenta evolución clínica favorable persistiendo al alta cuadrantanopsia superior izquierda. Tras dos meses la Angio-RMN muestra reperfusión de territorios infartados, suspendiéndose tratamiento.

Discusión:

En nuestra revisión de la literatura pediátrica sólo hemos encontrado 13 casos de infarto cerebral secundario a infección por *Mycoplasma pneumoniae*. La mayoría de ellos presentan resto de estudios negativos como ocurre en nuestro caso.



CO 015

PÉRDIDA VISUAL AGUDA EN NIÑOS. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN DESDE LA UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA:

Sierra Córcoles, C.⁽¹⁾; González Villén, R.⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R.⁽²⁾; Cánovas Sánchez, L.⁽²⁾; Melguizo Morales, M.⁽²⁾; Martínez Padilla, M.⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ U. Neuropediatría. UGC pediatría, Hospital Materno Infantil, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil, Jaén.

INTRODUCCIÓN:

La pérdida visual aguda implica diagnósticos diferenciales. Resultando fundamental contar con un protocolo diagnóstico y de actuación precoz.

OBJETIVO:

Analizar los casos de pérdida visual aguda con posible implicación neurológica.

MATERIALES Y MÉTODOS:

Estudios retrospectivos (2004-2014) de 19 pacientes con pérdida súbita de visión. Variables: edad, sexo, derivación, motivo consulta, clínica, exploración, protocolo diagnóstico (estudio oftalmológico, infeccioso, inmunológico, neurofisiológico, neurorradiológicos, tratamiento y evolución).

RESULTADOS:

Edad media 10 años. Predominio femenino 68%. Derivados: otro hospital 31,6%, oftalmología 21%, urgencias 47,4%. Consultaban por: amaurosis aguda 52,6%, visión borrosa 36,8%, disminución agudeza visual 10,5%. Síntomas acompañantes (dolor ocular, cefalea, afectación vegetativa, hemiparesia, ataxia, disartria, vértigo, síntomas constitucionales). Exploración: 15,8% defecto pupilar aferente 10,5%, estrabismo y reflejos rotulianos abolidos, 5,2% endotropía, midriasis arreactiva y nistagmo, 26,3% compromiso neurológico asociado. Fondo de ojo: 58% edema papila bilateral, 37% normal, 5% palidez papila. Neuroimagen: 100% (56,6% normal, 47,4% alterado). PEV: 63,2% alterados. LCR 42,1% (10,5% patológico). Estudio autoinmunidad: 84,2% (5,2% ANApositivo). Infeccioso 84,2% (H.virus, VEB, Clamydia, S.Pyogenes, M.Pneumoniae).

DIAGNÓSTICO:

Neuritis óptica 37%. Neoplasias 15,8%. Encefalomiелitis aguda diseminada 10,5%. Hipertensión intracraneal idiopática 10,5%. Defecto de acomodación y convergencia con disminución de la agudeza visual 10,5%. Miositis aguda idiopática 5,2%. Trastorno de conversión 5,2%. Neuromielitis-Devic 5,2%. Vasculitis cerebral 5,2%. Tratamiento: corticoides 63,5%, médico-quirúrgico 26,3%, lentes 10,5%, penicilina 5,2%. Secuelas: ceguera completa 5,2%, disminución agudeza visual 10,5%, no presentan 84,2%. Recurrencias: 10,5% (neuritis óptica).

CONCLUSIONES:

La pérdida de visión es una patología infrecuente en la infancia que precisa un abordaje multidisciplinar: oftalmológico, radiológico, neurofisiológico apoyados por el laboratorio y coordinado desde la unidad de neuropediatría.



CO 016

ENCEFALITIS AGUDA EN LA INFANCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO EN LOS ÚLTIMOS 7 AÑOS:

García Campos, O. ⁽¹⁾; Recio Linares, A. ⁽²⁾; Cabello García, I. ⁽²⁾; Sánchez García, S. ⁽²⁾; Herrera López, M. ⁽²⁾; Verdu Pérez, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ PEDIATRIA, HOSPITAL VIRGEN DE LA SALUD, TOLEDO; ⁽²⁾ HOSPITAL VIRGEN DE LA SALUD, TOLEDO.

Objetivos:

Describir los casos de encefalitis ocurridos en nuestro hospital entre 2008 y 2014.

Material y Métodos:

Estudio retrospectivo de los casos de encefalitis aguda en un hospital terciario siguiendo los criterios propuestos por el Internacional Encephalitis Consortium en 2012.

Resultados:

Se recogen 25 casos de edades entre los 8 meses y los 15 años. Once fueron de etiología infecciosa, 6 con confirmación microbiológica en LCR (2 tuberculosas, 1 neumocócica, 1 meningocócica y 2 por VHS tipo 1), 1 caso de encefalitis necrotizante por HHV-6, 1 caso de encefalitis de tronco por VEB, y tres encefalitis con serología positiva a CMV, Borrelia y Chlamydia, respectivamente. Existen 3 casos de etiología autoinmune clara (2 encefalopatías de Hashimoto, 1 encefalomiелitis aguda diseminada), 2 casos probablemente autoinmunes, y 9 de causa desconocida. El síntoma más frecuente fue la disminución del nivel de conciencia (100%), y la sintomatología asociada: crisis convulsivas (56%), fiebre (56%), vómitos (44%) y cefalea (24%). El LCR muestra pleocitosis en el 88% de los casos y el EEG es patológico en el 80%. Un paciente falleció y el 24% tienen secuelas: 2 presentan dificultades escolares, 1 retraso psicomotor leve, 1 retraso psicomotor severo y tetraparesia espástica, 1 encefalopatía e hidrocefalia obstructiva y 1 epilepsia refractaria.

Conclusiones:

En nuestro medio, la etiología infecciosa de la encefalitis es la más frecuente, una vez descartada es fundamental valorar una causa autoinmune. A pesar de estudios amplios en un 36% no se encuentra la etiología.



CO 017

ESTUDIO RETROSPECTIVO MÚLTICÉNTRICO DE CRISIS PARAINFECCIOSAS EN LA INFANCIA:

Conejo Moreno, D.; Rodríguez Fernández, C.; Ruíz Ayúcar De La Vega, I.; Ortiz Madinaveitia, S.; Hedrera Fernández, A.; Maldonado Ruiz, E.; Hernández Fabian, A.; Cancho Candela, R...
Hospital Universitario de Burgos, Burgos

Introducción:

Las crisis parainfecciosas son crisis convulsivas afebriles en el contexto de infecciones banales sin afectación neurológica, siendo una patología poco conocida en nuestro medio.

Métodos:

Estudio retrospectivo multicéntrico donde se incluyeron pacientes con crisis única o múltiple en el contexto de una infección banal afebril, con pruebas complementarias y desarrollo psicomotor normal.

Resultados:

Desde enero de 2012 hasta enero de 2015, se incluyeron 38 pacientes (47% varones, 53% mujeres), con edad media de 2,1 años. El 7,9% presentaba antecedentes de crisis febriles. La media del número de crisis fue de 2,2. El 57,9% fueron tónico-clónicas generalizadas, con duración media de 3,2 minutos. Se realizó EEG durante su ingreso en el 73,7%. Se efectuó punción lumbar en un 34,2% (todas normales) y prueba de neuroimagen en el 36,9% (la más realizada fue la RM craneal en el 21,1%) con resultado siempre normal. El foco infeccioso fue una gastroenteritis aguda en el 71,1% de las ocasiones e infección respiratoria de vías altas en el 29,9%. El 63,2% no precisó medicación anticomial. En urgencias el fármaco más usado fue el diazepam rectal. Posteriormente, debido a la agrupación de crisis, un 28,9% de los casos precisó administración de fármacos vía intravenosa (el más usado fue el ácido valproico). El 76,3% de los pacientes fue diagnosticado al alta de crisis parainfecciosas.

Conclusiones:

Es fundamental el conocimiento de las crisis parainfecciosas, su evolución benigna y escasa recurrencia, ya que un diagnóstico adecuado evitaría la realización de pruebas complementarias y tratamientos innecesarios.



CO 018

SÍNDROME DEL NIÑO ZARANDEADO. EVALUACIÓN DE UNA ACTIVIDAD INFORMATIVA:

Castan Campanera, A.⁽¹⁾; Espuña Capote, N.⁽¹⁾; Casellas Vidal, D.⁽¹⁾; Roig Bosch, S.⁽¹⁾; Lojo Pons, P.⁽¹⁾; Solé Amat, L.⁽¹⁾; Borrat Padrosa, S.⁽¹⁾; Garcia González, M.D.M.⁽²⁾; Mayol Canals, L.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Josep Trueta, Girona; ⁽²⁾ Hospital Figueres, Figueres.

Objetivos:

El síndrome del niño zarandeado es una forma grave de maltrato físico del lactante, con importante morbimortalidad a nivel neurológico y visual. El objetivo principal es valorar la necesidad de un programa informativo precoz, para su prevención.

Métodos:

Estudio observacional descriptivo. Se entrega un documento anónimo aleatoriamente al acompañante de los menores de 5 años que acuden a Urgencias del Hospital Josep Trueta de Girona, entre noviembre 2014 y enero 2015. Consta de una encuesta inicial, recogida de datos epidemiológicos, una hoja explicativa sobre el síndrome y una encuesta final.

Resultados:

La muestra estuvo compuesta por 103 encuestas. Respondieron en un 87% madres y 16% padres. La edad media es de 33,06 años. Un 41,75% tenían nivel de estudios universitarios. En el cuestionario inicial, un 86,4% refieren no conocer el síndrome. Entre los que lo conocen, no saben concretar edad de presentación (91,2%) ni el mecanismo causal (95,5%). Un 17% reconoce clínica neurológica como presentación (irritabilidad y vómitos) y un 42% afirma la posibilidad de secuelas neurológicas. Un 65% afirma haber recibido una correcta información sobre qué hacer cuando un lactante llora. Posteriormente a la hoja explicativa, se determinan niveles de conocimiento más altos, siendo las diferencias significativas ($p=0,09$) entre el primer y segundo cuestionario. Un 42,7% cree que es necesaria más información.

Conclusiones:

Existe un bajo conocimiento sobre el síndrome, sin diferencias entre subgrupos. Posteriormente a una actividad formativa, hay mejoría significativa respecto el conocimiento de la entidad. Se plantea la necesidad de un plan informativo para prevenirlo.



CO 019

ALTERACIONES DE LA REPOLARIZACIÓN CARDÍACA EN PACIENTES CON HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA:

Pías-Peleteiro, L. ⁽¹⁾; Fons Estupiña, C. ⁽¹⁾; Sarquella Brugada, G. ⁽²⁾; Borrás Martínez, A. ⁽¹⁾; Campistol Plana, J. ⁽¹⁾; Grupo Español Hemiplejia Alternante De La Infancia ., *. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu , Barcelona; ⁽²⁾ Cardiología Infantil, Hospital Sant Joan de Déu , Barcelona; ⁽³⁾ *, *.

Introducción:

La hemiplejía alternante de la infancia (HAI) es una enfermedad rara caracterizada por episodios recurrentes de hemiplejía, trastorno de movimiento, epilepsia y síntomas autonómicos. Mutaciones *de novo* en heterocigosis en *ATP1A3* (codifica para la bomba Na⁺/K⁺ ATPasa, expresada en neuronas y en cardiomiocitos) se han relacionado con la enfermedad. El pronóstico es desfavorable, evolucionando a una encefalopatía crónica. Se ha descrito una mayor incidencia de muerte súbita, sin causa aparente.

Objetivos:

Describir las alteraciones cardiológicas en una población de pacientes españoles afectados de HAI confirmada genéticamente. Correlacionar las alteraciones cardiacas con tratamientos administrados y/o mutaciones específicas.

Material y Método:

Se recogen los datos clínicos, síntomas cardiológicos, antecedentes familiares y tratamientos en el momento actual en 14 pacientes afectados de HAI. Se realiza ecocardiograma y electrocardiograma que se analiza por cardiólogo pediátrico que desconoce curso clínico de los pacientes.

Resultados:

De los 14 electrocardiogramas analizados, 11 de ellos presentan de forma característica inversión de la onda T en precordiales (III, aVF, V3, V4, V5), sin prolongación del intervalo QT. La ecocardiografía descarta en todos los casos patología estructural. No observamos relación entre los hallazgos del ECG y los tratamientos recibidos. En todos los pacientes con la mutación E815K-c.2443G>A se objetivaron alteraciones electrocardiográficas.

Conclusiones:

Las alteraciones de la repolarización cardiaca observadas en pacientes con HAI pueden relacionarse con la disfunción de la Na⁺/K⁺ ATPasa cardiaca y con la mayor incidencia de muerte súbita en pacientes con HAI. Recomendamos seguimiento cardiológico en pacientes con HAI para diagnóstico precoz de arritmia cardiaca.



CO 020

REVISIÓN DE 5 CASOS CON SREAT (“*STEROID-RESPONSIVE ENCEPHALOPATHY ASSOCIATED WITH AUTOIMMUNE THYROIDITIS*”):

Rekarte García, S. ⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Jiménez Echevarría, S. ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M. ⁽²⁾; Villalobos Reales, J. ⁽²⁾; Bernardino Cuesta, B. ⁽²⁾; Bermejo Arnedo, I. ⁽²⁾; Babín López, L. ⁽²⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M.L. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

El SREAT se trata de una encefalopatía que cursa con manifestaciones neurológicas y psiquiátricas. El diagnóstico se establece por la elevación de anticuerpos antitiroideos, en ausencia de otras causas de encefalopatía. La resolución parcial o completa de la sintomatología con corticoides apoya el diagnóstico.

Objetivos:

Describir las características clínicas y posibles tratamientos en el SREAT de nuestra serie.

Material y método:

Revisión de las historias clínicas de 5 pacientes con SREAT diagnosticados entre el 2011 y el 2014.

Resultados:

Se analizaron 5 pacientes, de los cuales 4 eran mujeres (80%), con una mediana de edad de 16 años (7 meses - 21 años). Tres pacientes debutaron con crisis parciales y alteración del nivel de conciencia, y dos con clínica psiquiátrica. Todos eran eutiroideos con anticuerpos antitiroideos positivos en suero (100-2399 U/ml), y en tres en líquido cefalorraquídeo. El electroencefalograma mostró enlentecimiento y anomalías focales en tres, anomalías generalizadas en uno, y epilepsia parcial continua en el restante. La resonancia magnética craneal resultó normal, salvo en uno, en el que se objetivó una hiperintensidad cortical en T2. Todos los pacientes recibieron tratamiento con corticoides al debut, y en cuatro además inmunoglobinas, con buena respuesta en tres. En tres se emplearon inmunosupresores (azatioprina, ciclofosfamida y/o rituximab) con respuesta en dos de ellos. Actualmente dos de los pacientes presentan epilepsia, y uno fue éxitus.

Conclusiones:

Es importante tener un alto índice de sospecha de SREAT en casos de encefalopatía y crisis epilépticas o psicosis inexplicadas para instaurar un tratamiento precoz.



CO 021

DISTONÍA MIOCLÓNICA POR MUTACIÓN DEL GEN ÉPSILON-SARCOGLICANO DYT11:

Rodrigo Moreno, M.; Losada Del Pozo, R.; Martínez González, M.; Soto Insuga, V.; Montes Arjona, A.M.; Cárcamo Fonfría, A.; García Ruiz Espiga, P.J..

FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ, MADRID

Objetivo:

Describir a paciente con Distonía Mioclónica (DM) DYT11, trastorno de movimiento caracterizado por la combinación de contracciones rápidas y breves (mioclonías) y distonías.

Material y métodos:

Presentamos videos que muestran la semiología del paciente, así como la mejoría de los síntomas durante el baile. Describimos evolución y respuesta al tratamiento.

Caso clínico:

Paciente de 15 años sin antecedentes familiares ni personales de interés. A los 15 meses de vida inicia movimientos distónicos en extremidades superiores. A los 5 años asocia mioclonías multisegmentarias que ceden durante el sueño y empeoran en situaciones de nerviosismo. Se realizó resonancia magnética cerebral, electroencefalograma y analítica completa sin alteraciones, y estudio genético del DM DYT11 por mutación del gen épsilon-sarcoglicano que fue positivo. En tratamiento con levodopa y clonacepam con mejoría parcial de los síntomas. Se ha empleado levetiracetam y ácido valproico, retirados por empeoramiento clínico. La distonía mejora claramente con el baile, que actúa como truco sensitivo, así como con el consumo de cannabis. Fue tratado con metilfenidato y atomoxetina por síntomas de inatención e impulsividad, siendo retirados por exacerbación de las mioclonías. Actualmente en tratamiento con paroxetina por trastorno del estado de ánimo. Se ha propuesto cirugía.

Comentarios:

La DM DYT11 es un trastorno de movimiento con herencia autosómica dominante, y se caracteriza por inicio temprano de la distonía, mioclonías y trastorno psiquiátrico variable. Los síntomas mejoran con la ingesta de alcohol, aunque no está descrito que mejoren con el consumo de cannabis ni con el baile como ocurre en nuestro paciente.



CO 022

DIAGNOSIS CLINICA DE MALFUNCION DE SISTEMA DE DERIVACION VENTRICULOPERITONEAL EN LA URGENCIA DE PEDIATRIA:

Bellusci, M.; Simón De Las Heras, R.; Camacho Salas, A.; Nuñez Enamorado, N.; Marín Ferrer, M.; Díaz Díaz, J.; Hinojosa Mena-Barnal, J.; Muñoz Casado, M.J..
Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Introducción:

La malfuncion de un sistema de derivacion ventricular (VDVP) representa un evento muy ansiogenico, tanto por la familia como por el pediatra, por ser un evento peligroso caracterizado por una presentacion clinica variable e inespecifica. En ausencia de la deseable evidencia cientifica sobre el valor de los signos clinicos, el diagnostico de una malfuncion solo se guiara por pruebas de imagen altamente radiantes.

Métodos:

Análisis retrospectivo de todas las consultas realizadas por sospecha de malfuncion de VDVP durante 6 años en la Urgencia de un hospital terciario. Por cada sintoma y signo de presentacion se ha calculado la likelihood ratio (LR) y realizado un analisis univariante y multivariante.

Resultados:

Se atendieron 356 consultas que 117 veces terminaron en un recambio valvular. Los sintomas asociados de forma estadisticamente significativa a malfuncion fueron: Alteracion de los movimientos oculares (MOES)(LR 16), Somnolencia (LR 2.8), Vomito (LR 1.75), Convulsiones (LR 0.19) y fiebre (LR 0.4). El analisis multivariante confirma todas las asociaciones. El 15% de los episodios se debieron a infeccion, se presentaron con fiebre y en relacion temporal a la ultima cirugia (p .000).

Conclusiones:

Somnolencia, vomitos y alteracion de los MOES se asocian a malfuncion valvular. La fiebre en el post-operatorio (primeros 3 meses) se asocia a malfuncion debida a una infeccion, siendo que mas alla de este periodo sugiere un diagnostico alternativo (p<0.05). Las convulsiones no son signos de malfuncion valvular. En cualquier caso, la malfuncion es un evento peligroso y se debe mantener un alto nivel de vigilancia clinica.



CO 023

USO DE INMUNOGLOBULINAS EN NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO:

Bernardino Cuesta, B.⁽¹⁾; Villalobos Reales, J.⁽²⁾; Cantarín Extremera, V.⁽²⁾; Ruiz -Falcó Rojas, M.L.⁽²⁾; Martín Prado, S.⁽²⁾; Armangue Salvador, T.⁽³⁾; Duat Rodriguez, A.⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M.⁽²⁾; Perez Sebastián, I.⁽²⁾; Procházková X, M.⁽²⁾; Martínez Albaladejo, I.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid ; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid ; ⁽³⁾ Hospital Clínic, Barcelona .

Objetivos:

Analizar el uso de inmunoglobulinas intravenosas (IgIV) en nuestro centro, en pacientes pediátricos, bajo una indicación motivada por una patología neurológica.

Material y método:

Estudio observacional retrospectivo que incluye aquellos pacientes que han recibido IgIV en nuestro centro, entre agosto de 2009 y julio de 2014, como tratamiento de una patología neurológica. Los datos se han obtenido mediante la revisión de las historias clínicas de los pacientes.

Resultados:

39 pacientes, siendo hombres 41%, mujeres 59%. Edad 4 meses-14 años (media 5,36 años), las indicaciones más frecuentes son las polineuropatías 14/39 (35,8%) y epilepsias autoinmunes y refractarias 12/39 (30,7%). Efectos adversos se presentaron en 10/39 pacientes (25,6%) fueron leves (cefalea, alteraciones de la tensión arterial y febrícula). La dosis administrada fue de 2 gr/kg en 5 días 39/39 (100%), se administraron corticoides simultáneamente en 18/39 pacientes (46%), se usaron inmunosupresores en 5/39 (12,8%) azatioprina y Rituximab. Se observó mejoría de la clínica inicial o completa 30/39 pacientes (76%).

Conclusiones:

La indicación más frecuente de inmunoglobulinas intravenosas en nuestra serie ha sido el síndrome de Guillain-Barré, única indicación autorizada por las agencia española y europea del medicamento actualmente, seguido de la epilepsia farmacorresistente. La respuesta es variable, siendo excelente en los pacientes con Guillain-Barré, y con escasos resultados en los pacientes con epilepsia. Como se describe en otras publicaciones, en nuestra serie no hemos detectado efectos secundarios graves. Son necesarios estudios con mayor número de pacientes para definir mejor el perfil de los candidatos al uso de inmunoglobulinas en neuropediatría.



CO 024

EFICACIA DE UNA INTERVENCIÓN DE REHABILITACIÓN NEUROPSICOLÓGICA MEDIANTE ROBÓTICA EN NIÑOS CON TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO:

Callejón Póo, L. ⁽¹⁾; Turón Vinyas, M. ⁽¹⁾; López Sala, A. ⁽²⁾; Sanz Palau, M. ⁽¹⁾; Palacio Navarro, A. ⁽¹⁾; Boix Lluch, C. ⁽²⁾; Colomé Roura, R. ⁽²⁾; Sans Fitó, A. ⁽²⁾; Póo Argüelles, M.P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Fundació Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo:

Valorar la eficacia de un programa de rehabilitación neuropsicológica mediante la robótica en una muestra de niños con TCE moderado o grave, en función de un mejor rendimiento cognitivo o conductual.

Material y método:

Estudio prospectivo, aleatorizado y controlado (n=26). Grupo de Tratamiento (GT): n=13. Grupo control (GC): n=13. El GT realizó rehabilitación neuropsicológica durante 6 meses con un total de 240h (10h/semana - grupal). El GC no recibió ningún tratamiento específico. Se midió el rendimiento cognitivo, siguiendo el modelo de Funciones Ejecutivas (FE) de P. Anderson y los aspectos conductuales de todos los niños en el momento pre y post-tratamiento. El diseño de las actividades específicas, la validación de los contenidos y el diseño del robot (hardware y software), se llevaron a cabo de forma coordinada entre los dos centros colaboradores.

Resultados:

El GT mejora de forma estadísticamente significativa en el índice "Total de movimientos" de la Torre de Londres. También se observa mejoría, con tendencia a la significación, en Dígitos Inversos (Wisc-IV) y en el índice de Conductas Externalizantes del Child Behavior Checklist (valoración ecológica de la conducta).

Conclusiones:

Siguiendo el modelo de P. Anderson sobre las FE se observa como el GT obtiene mejoría en dos de los cuatro índices principales: Flexibilidad cognitiva y Establecimiento de Metas (Goal Setting), además de un mejor comportamiento. Estos resultados sugieren que el tratamiento neuropsicológico mediante la robótica en esta muestra ha sido eficaz. Sería interesante ampliar el estudio con una mayor muestra y valorar su permanencia a largo plazo.



CO 025

ACTITUD TERAPÉUTICA INICIAL ANTE UN EPISODIO CONVULSIVO:

Arco Huguet, N. ⁽¹⁾; Paredes Carmona, F. ⁽²⁾; Marfil Godoy, L. ⁽²⁾; Rúbies Olives, J. ⁽²⁾; Pociello Almiñana, N. ⁽²⁾; Solé Mir, E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Arnau de Vilanova, Lleida; ⁽²⁾ Hospital Universitario Arnau de Vilanova, Lleida.

Introducción:

Las crisis convulsivas son la causa más frecuente de urgencia neurológica en la infancia. Para el tratamiento de la emergencia convulsiva, múltiples estudios evidencian la utilización de midazolam bucal 0,5mg/kg de elección en ausencia de acceso venoso.

Objetivo:

Analizar la actuación terapéutica en los pacientes atendidos en nuestro centro por emergencia convulsiva.

Material y método:

Revisión retrospectiva de los pacientes atendidos en urgencias de nuestro hospital por convulsión desde Agosto 2014 hasta Enero 2015. Se valora las características de los pacientes, tipo de crisis, requerimiento de tratamiento, fármaco utilizado, tiempo transcurrido hasta su administración, vía de aplicación, persona y lugar donde se instaura el tratamiento entre otras variables.

Resultados:

Del total de pacientes atendidos en urgencias durante el periodo revisado, 72 acudieron por crisis comicial. El 32% de los pacientes presentaba patología neurológica. Precisaron tratamiento el 35% de los casos (60%extrahospitalario) siendo el diazepam rectal el fármaco y vía más utilizada. La dosis administrada fue correcta en el 30% de los casos. En un 48% se administró el fármaco pasados 5 minutos del inicio de la crisis y en un 28% ya habiendo cedido. Un 64% precisó nuevas dosis para el cese definitivo.

Conclusiones:

En un importante porcentaje de los casos la actitud terapéutica no fue adecuada, hecho que podría relacionarse con la alta prevalencia de niños que precisaron nuevas dosis de medicación para el cese completo del episodio. Ante los resultados descritos, consideramos necesaria una mejor formación del personal sanitario para el manejo farmacológico de la crisis convulsiva.



CO 026

EVOLUCIÓN NATURAL DE LA ROMBENCEFALITIS AGUDA:

Procházková, M.; Bernardino Cuesta, B.; Martínez Albaladejo, I.; Sebastián Pérez, I.; Villalobos Reales, J.; García Esparza, E.; Duat Rodríguez, A.; García Peñas, J.J..

Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid

Introducción:

El término rombencefalitis se refiere a la inflamación de las estructuras que rodean el cuarto ventrículo cerebral (el cerebelo, la protuberancia y el bulbo). La presentación típicamente cursa con alteración del nivel de conciencia, afectación de pares craneales y ataxia. La etiología suele ser infecciosa, autoinmune o paraneoplásica, siendo esta última poco frecuente en la edad infantil.

Objetivo:

Conocer la evolución natural de las rombencefalitis agudas.

Métodos:

Revisión retrospectiva de 11 pacientes consecutivos diagnosticados de rombencefalitis aguda en nuestro centro entre los años 2000 y 2014. Resultados: Edad media: 4,5 años (9 meses – 14 años). 90% pacientes refirieron infección respiratoria o gastrointestinal en los siete días previos. 82% presentaron la triada clásica. 64% presentaron signos de rombencefalitis en la resonancia magnética craneal. En 82% se objetivó pleocitosis en el líquido cefalorraquídeo, 66% de ellos además presentaron hiperproteíorraquia. Todos los pacientes recibieron tratamiento con aciclovir y antibiótico (cefotaxima y/o ampicilina), 73% además recibieron tratamiento con inmunoglobulina intravenosa y/o corticoide a altas dosis. 64% se recuperaron sin secuelas, 36% presentaron secuelas leves a nivel motor o oculomotor. Una paciente presentó recurrencia siendo diagnosticada posteriormente de enfermedad de Behçet. En 90% de los pacientes el curso clínico fue monofásico, sin poder determinar la etiología.

Conclusiones:

La rombencefalitis es una entidad infrecuente de pronóstico variable que puede cursar con secuelas neurológicas persistentes. Consideramos que ante la sospecha de rombencefalitis debe realizarse abordaje terapéutico precoz, aunque no siempre sea posible llegar a diagnóstico etiológico.



CO 027

DEMANDA ASISTENCIAL NEUROPEDIÁTRICA EN UN HOSPITAL COMARCAL: CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES

Cuevas Cervera, J.L.; Medina Martínez, I.; García Jiménez, E.; Del Castillo Codes, M.D.; Fernández Lorite, A.; Cózar Olmo, J.A..

H.U. San Agustín (Linares, Jaén), Linares

Introducción:

La organización de la asistencia sanitaria debería basarse en las necesidades reales de la población. Los estudios epidemiológicos sobre demanda asistencial en neuropediatría son indispensables para una adecuada planificación de recursos.

Objetivo:

Conocer la demanda asistencial neuropediátrica de nuestra área sanitaria, en base a los datos de la consulta de neuropediatría de nuestro hospital comarcal, tras 2 años de funcionamiento.

Métodos:

Realización de base de datos (*Access 2013*) mediante revisión de historias clínicas desde octubre 2012 a octubre de 2014. Recogemos datos de filiación, epidemiológicos, procedencia de los pacientes, motivos de consulta y principales diagnósticos (CIE-9).

Resultados:

Se han recopilado datos de 619 pacientes (60% varones). Edad media de primera visita : 6,7 años. La mayoría de los pacientes fueron remitidos desde Atención Primaria (65%), aunque también desde hospitalización (14%), otras consultas (8%), otros centros (6%) y urgencias (4%). Los motivos de consulta principales fueron cefaleas (23%); trastornos paroxísticos (21%); problemas escolares (15%) y retraso del desarrollo psicomotor (10%). Los diagnósticos más frecuentes se enmarcaron en las secciones *retraso y trastornos del neurodesarrollo* (32%), *cefaleas* (22%) y *epilepsia/TPNE* (21%).

Conclusiones:

Las características de los pacientes y los motivos de consulta principales coinciden con el de otras series publicadas. Dado que la mayoría de pacientes proceden de Atención Primaria, sería conveniente establecer protocolos de derivación de aquellos motivos de consulta más frecuentes. La realización de la base de datos y la codificación estandarizada (CIE-9) nos resulta actualmente de gran utilidad para organización de la consulta y comparación con otros centros.



CO 028

NEUROPEDIATRÍA EN UN HOSPITAL COMARCAL: ¿ES POSIBLE? REFLEXIONES TRAS 2 AÑOS DE EXPERIENCIA:

Cuevas Cervera, J.L.; Medina Martínez, I.; García Jiménez, E.; Del Castillo Codes, M.D.; León Asencio, A.P.; Munguira Aguado, P.; Cózar Olmo, J.A..
H.U. San Agustín (Linares, Jaén), Linares

Introducción:

El aumento de la demanda asistencial neuropediátrica en los últimos años podría explicar el desarrollo de consultas de neurología infantil incluso en hospitales pequeños.

Objetivo y métodos:

Tras 2 años de la apertura de la consulta de neuropediatria en un hospital comarcal, reflexionamos sobre aspectos positivos y dificultades encontradas, basándonos en la base de datos de la consulta, datos administrativos y en las memorias anuales 2013-2014.

Resultados:

Nuestro hospital da cobertura a una población <14 años de 29.157 niños. Registramos un importante aumento de demanda asistencial (de 28 visitas/mes, actualmente 65-68 visitas/mes; *ratio* primera/sucesiva 0,43). A pesar de ello, se ha mantenido una espera para primera visita <30 días incrementando el número de consultas, facilitando el acceso a Hospital de Día (*demora cero*, 20-25 citas/mes) y con consultas vía *e-mail* o telefónicas (media 17 llamadas/mes). La necesidad de realizar exámenes complementarios fundamentales en otros centros (resonancia, electroencefalograma) nos crea dificultades organizativas importantes. La organización *“Interniveles”* de nuestra unidad clínica nos ha permitido contacto periódico con Atención Primaria, con revisión y difusión de protocolos de procesos prevalentes (cefaleas, convulsiones, desarrollo psicomotor). Se ha podido establecer además coordinación con Equipos de Orientación Escolar, Atención Temprana y Salud Mental. El apoyo de hospitales de referencia ha sido indispensable.

Comentarios:

A pesar de las dificultades encontradas, la valoración por parte de pacientes y familiares es positiva, perciben atención cercana y accesible. Deberíamos agilizar la realización de exámenes complementarios en determinados pacientes y mejorar en lo posible la comunicación inter-centros para casos complejos.



CO 029

NEURITIS ÓPTICA. EXPERIENCIA EN NUESTRO HOSPITAL:

Sierra Córcoles, C. ⁽¹⁾; González Villén, R. ⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R. ⁽²⁾; Martín Moya, R. ⁽²⁾; Cánovas Sánchez, L. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

Introducción:

El término neuritis óptica (NO) hace referencia a las lesiones que comienzan con una caída abrupta de agudeza visual, dolor con movimientos oculares y alteración de la percepción de colores. Origen infeccioso, inflamatorio, tóxico, hereditario, vascular, infiltrativo o desmielinizante. La NO desmielinizante idiopática puede ocurrir como evento monofásico agudo o multifásico, como un cuadro desmielinizante polisintomático, en el contexto de una encefalomiелitis aguda diseminada (EMAD), neuromielitis óptica (NMO) o como primera manifestación de esclerosis múltiple.

Objetivos:

Describir las características clínicas, diagnósticas, tratamiento y pronóstico visual en pacientes con pérdida visual aguda y diagnosticados de NO. MATERIALES Y METODOS: Análisis retrospectivo de 7 niños con diagnóstico de NO. Variables: edad, sexo, antecedentes, clínica, laboratorio, neuroimagen, tratamiento y evolución.

Resultados:

Edad media 9,2 (6-13). Varones 4/7. Antecedente infeccioso: 6/7 (5 virus respiratoria, 1 amigdalitis). Dolor ocular 6/7. Cefalea 6/7. Hemiparesia 1/7. Ataxia 1/7. Pérdida visual 100%, 4/7 bilateral, 2 con amaurosis. Edema papila 5/7. Defecto pupilar aferente 5/7, 2 no realizado. Discromatopsia 3/7. PEV 6/7 patrón desmielinizante. Neuroimagen 4/7 normales, 1 lesiones desmielinizantes C2-C4 (NMO), 2/7 lesiones de EMAD. Serologías positivas 4/7 (VEB, VHS, Chlamydia, M.pneumoniae), S.pyogenes en faringe. Inmunológicos negativos. Punción lumbar 3/7, 1 normal (NMO), 2 pleocitosis, 1 bandas oligoclonales (EMAD).

Tratamiento:

Pulsoterapia con metilprednisolona 7/7, con buena evolución. Recuperación visual: completa 6/7, recidivas 2/7, una con buena evolución y otra leve atrofia del nervio óptico que no tenemos seguimiento.

Conclusiones:

La NO es rara en niños, benigna y potencialmente tratable con buen pronóstico. Su diagnóstico precoz es crucial para su manejo.



CO 030

TRASTORNOS NEUROLÓGICOS EN PACIENTES CON ENFERMEDAD CELIACA:

Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽²⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽²⁾; Muñoz Codoceo, R. ⁽²⁾; Fernández García, M.Á. ⁽²⁾; Pérez Sebastián, I. ⁽²⁾; Rekarte García, S. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

La enfermedad celiaca es un desorden crónico, inflamatorio e inmunomediado desencadenado por la ingestión de alimentos con gluten en individuos genéticamente predispuestos. Las manifestaciones extraintestinales incluyen procesos neuropsiquiátricos como neuropatía periférica, epilepsia, cefalea y autismo entre otros.

Objetivo:

Establecer la patología neurológica presente en nuestro grupo de pacientes con el diagnóstico de enfermedad celiaca.

Material y Métodos:

Estudio descriptivo retrospectivo de casos diagnosticados de enfermedad celiaca que presentaron una patología neurológica susceptible de valoración y tratamiento en el servicio de neuropediatría. Se estudió la prevalencia de patología neurológica, comparado con la población general y los subtipos de patología en estos pacientes.

Resultados:

Se analizó un total de 1318 casos, de los cuales 104 habían consultado en neuropediatría (7,8%). En 64 se pudo realizar una valoración neurológica completa. Las patologías detectadas con mayor frecuencia fueron la cefalea (33,3%), trastorno por déficit de atención e hiperactividad (16,6%), y diferentes tipos de epilepsia (11,6%). Asimismo se registraron casos de retraso psicomotor con especial importancia al área del lenguaje, trastorno generalizado del desarrollo, episodios paroxísticos no epilépticos, trastornos del movimiento, trastornos psiquiátricos y un caso encuadrado en un síndrome polimalformativo. No se registró ningún caso de neuropatía periférica, ataxia ni mielopatía.

Conclusiones:

La patología neurológica es más frecuente en niños celíacos que en la población general. Aunque el mecanismo de producción no esté bien esclarecido, la evolución es más favorable en pacientes con buena adherencia a la dieta. Es importante por este motivo, descartar la enfermedad celiaca en pacientes con patología neurológica.



CO 031

PRESENTACION DE UN CASO DE SINDROME DE RETT EN SU VARIANTE CONGENITA POR DUPLICACION EN EL GEN *FOXG1*:

Toledo Bravo De Laguna, L.⁽¹⁾; Santana Rodríguez, A.⁽²⁾; Santana Artiles, A.⁽¹⁾; Sebastián García, I.⁽¹⁾; Hernández De La Rosa, D.⁽¹⁾; Cabrera López, J.C.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neuropediatría. Departamento de Pediatría del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno-Infantil. Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria; ⁽²⁾ Unidad de genética médica del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno-Infantil de Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción:

El Síndrome de Rett es una de las causas genéticas más frecuentes de discapacidad intelectual en niñas. Se han encontrado alteraciones en tres genes: *MECP2*, *CDKL5* y *FOXG1*. El Síndrome de Rett clásico es debido a mutaciones del *MECP2* en el 90-95% de los casos. En los casos de Rett atípico esta mutación es responsable del 40-60%. Mutaciones en *CDKL5* se asocian a la variante de convulsiones de inicio temprano y mutaciones en *FOXG1* se han asociado a la variante congénita del Rett, que se caracteriza porque las alteraciones del neurodesarrollo aparecen desde los primeros meses de vida. Inicialmente se describieron deleciones intersticiales y mutaciones puntuales en la región 14q12, que codifica la forkhead box protein G1 (*FOXG1*), posteriormente y con menos frecuencia se han descrito duplicaciones.

Caso Clínico:

Niña de 5 años valorada por retraso psicomotor evidenciado los primeros meses de vida, adquirió la deambulaci3n a los 4 años. A los 18 meses presentó crisis convulsivas controladas con valproato. Presenta estereotipias manuales, ausencia de contacto visual y de lenguaje. El estudio *MECP2* resultó negativo, la resonancia magnética y el estudio neurometabólico fueron normales. Se realizó CGH-array detectándose una duplicaci3n intersticial en el cromosoma 14 de tamao comprendido entre 3,88-3,95 Mb. La regi3n duplicada contiene 5 genes, destacando el gen *FOXG1*, relacionado con la forma congénita de Síndrome de Rett.

Conclusiones:

Destacamos la importancia de ampliar el estudio genético en niñas con fenotipo Rett con *MECP2* negativo y resaltamos la utilidad del CGH-array en el estudio de estas pacientes.



CO 032

SÍNDROME DE CATARATAS, DISMORFISMO FACIAL Y NEUROPATÍA (CCFDN): UNA ENTIDAD RARA FÁCIL DE RECONOCER:

García Romero, M.D.M. ⁽¹⁾; Lastra Rodríguez, J. ⁽²⁾; Fiz Pérez, L. ⁽²⁾; Tirado Requena, P. ⁽²⁾; Arcas Martínez, J. ⁽²⁾; Velázquez Fragua, R. ⁽²⁾; Martínez Bermejo, A. ⁽²⁾; Pascual Pascual, S.I. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital La Paz, Madrid.

Introducción:

El síndrome CCFDN es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, descrita en poco más de 100 pacientes, todos ellos de etnia gitana. Presentamos 2 hermanos a los que hemos diagnosticado esta enfermedad.

Caso clínico:

Nuestros pacientes son 2 hermanos seguidos desde los 18 meses y 2 años y medio de edad, por retraso en el inicio de la marcha, hipotonía y cataratas congénitas. Sin consanguinidad aparente, los padres son búlgaros de etnia gitana. Son diagnosticados de polineuropatía desmielinizante y axonal, motora y sensitiva, con neuropatía óptica. El resto de pruebas complementarias iniciales (bioquímica, cribado de enfermedades metabólicas, resonancia craneal...) no presentan alteraciones. Se solicita estudio genético de enfermedad de Charcot Marie Tooth desmielinizante, sin encontrar alteraciones (gen PMP22 y genes con mutaciones asociadas a etnia gitana, NDRG1, SH3TC2 y HK1). Actualmente, con 8 y 12 años de edad, presentan además ataxia, discinesias y retraso mental leve. Investigando otras entidades descritas, encontramos el síndrome CCFDN, descrito únicamente en gitanos, e inicialmente sólo en Bulgaria. Nuestros pacientes presentan la mutación característica del gen CDTP1 en homocigosis, encontrándola en sus padres y su hermana, sanos los 3, en heterocigosis.

Conclusión:

El síndrome CCFDN asocia neuropatía de predominio desmielinizante, cataratas y dismorfia facial, además de retraso mental leve. Es un síndrome poco progresivo, con riesgo de rabdomiolisis asociada a fiebre. En casos de polineuropatía en pacientes gitanos, se debe de considerar, tras descartar mutaciones en NDRG1, SH3TC2 y HK1.



CO 033

UNIDAD MONOGRAFICA PARA EL SEGUIMIENTO DEL PACIENTE CON SINDROME DE ANGELMAN:

Lara Herguedas, J. ⁽¹⁾; Cazorla Calleja, R. ⁽¹⁾; Iglesias Escalera, G. ⁽¹⁾; Gutierrez Crus, N. ⁽²⁾; Lopez Pajaro, L.F. ⁽³⁾; Marin Serrano, E. ⁽³⁾; Ruiz Antoran, B. ⁽⁴⁾; Valiente *, S. ⁽⁵⁾; Gonzalez Marquez, J. ⁽⁶⁾; Roman Riechmann, E. ⁽⁵⁾; Bermejo Velasco, P. ⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽²⁾ NEUROPEDIATRIA, Hospital Universitario Severo Ochoa, LEGANES; ⁽³⁾ NEUROFISIOLOGIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽⁴⁾ FARMACOLOGIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽⁵⁾ PEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA; ⁽⁶⁾ Facultad de Psicología. Universidad Complutense de Madrid, MADRID; ⁽⁷⁾ NEUROLOGIA, HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO MAJADAHONDA, MAJADAHONDA.

Introducción:

El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno severo del desarrollo neurológico de base genética. Incidencia (1/20.000 nacimientos). Base genética: alteraciones o deleciones en el gen materno UBE3A localizado en el brazo corto del cromosoma 15 (15q11-q13) que codifica una enzima ubiquitin-ligasa E3A (Ube3a). La mayoría de los casos de SA (70%) se producen por deleciones de novo, también por metilación anormal del gen de origen materno, disomía uniparental; el 15% por mutaciones en el gen UBE3A o por causas genéticas no identificables. El diagnóstico se sospecha por retraso del neurodesarrollo, epilepsia, afectación severa del habla, ataxia y/o temblor de las extremidades, y un fenotipo conductual característico con un aspecto feliz.

Objetivos:

Conocimiento de la enfermedad y curso evolutivo. Líneas de investigación en el tratamiento.

Material y método:

Revisión de los pacientes con SA valorados de 2012 a 2014.

Resultados:

Se han valorado 73 pacientes de edades comprendidas entre 1 y 55 años. Defecto genético: deleción (85%), disomía uniparental (10%), defecto del imprinting (4%), mutación UBE3a (1%). El 80% fueron diagnosticados antes de los 30 meses de edad. Solo el 1% de los pacientes era capaz de emitir frases. El 79% habían conseguido deambulación autónoma. El 30% presentó espasticidad evolutiva. La neuroimagen fue normal en el 85%. Epilepsia: en el 79% (edad media de inicio 2 años); control de crisis con 1-2 FAE 76%. El 51% tenía alteraciones en el sueño.

Conclusiones

Utilidad de la consulta monográfica para un tratamiento integrado, ordenado y coherente de los pacientes con SA.



CO 034

DIAGNOSTICO PRECOZ DEL SINDROME DE X FRAGIL EN LOS DOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA. UN RETO A CONSEGUIR:

Sierra Córcoles, C. ⁽¹⁾; Parrilla Muñoz, R. ⁽²⁾; González Villén, R. ⁽²⁾; Martínez Padilla, M. ⁽²⁾; Comino Martínez, M. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽²⁾. ⁽¹⁾ U.Neuropediatria, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

INTRODUCCION:

El Síndrome de X- Frágil (SXF), es la principal causa de trastorno hereditario del desarrollo infantil que cursa con discapacidad intelectual. La edad de diagnóstico es todavía muy retrasada con un promedio de varones/mujeres 37/44 meses. El diagnóstico se apoya en tres pilares: 1- característica del fenotipo somático y cognitivo/ conductual, que se espera reconocer a partir del periodo escolar y preadolescencia, sin pensar que ya en los 2 primeros años están presentes. 2- Conocimiento de la genética y sus diferentes formas de transmisión. 3- A. Familiares (RM, FOP y FXTAS).

OBJETIVO:

Describir las características de los fenotipos cognitivo/conductual y somáticos en niños menores de 2 años con SXF.

MATERIAL Y MÉTODO:

Revisión retrospectiva de 38 casos de SXF (1991-2014). Diagnosticados 11 con menos de 2 años. Variables: edad, sexo, motivo de consulta, hitos del desarrollo psicomotor, conductual, fenotipo somático, antecedentes familiares.

RESULTADOS:

Edad (3-23m). Varones 10/11. Motivo de consulta: retraso RPSM/antecedentes familiares 7/4. Retraso cognitivo 100%. Hiperactividad 100%. Contacto visual pobre y evitación 100%. Falta de atención 100%. Retraso del lenguaje 100%. Estereotipias 100%. Rechazo contacto físico 100%. Risas persistentes sin intencionalidad en caso de TEA (3 casos). Orejas grandes y prominentes, frene amplia, cara alargada 100% pero sin macrocefalia. Retraso motor (hipotonía) 100%. Hiperlaxitud articular 64%. Un caso estrabismo.

CONCLUSIONES:

En los últimos tiempos el conocimiento del fenotipo cognitivo/conductual ha sido básico para disminuir la edad de diagnóstico. Creemos que sumar con el conocimiento del fenotipo somático no proporciona la posibilidad de un diagnóstico todavía más precoz.



CO 035

PROBLEMAS DEL APRENDIZAJE, RETRASO DEL LENGUAJE Y VOZ NASAL, SIGNOS GUÍA EN EL DIAGNÓSTICO NEUROLÓGICO DEL SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q11.2. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA:

López Lafuente, A. ⁽¹⁾; Miramar Gallart, M.D. ⁽²⁾; Arroyo Carrera, I. ⁽³⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽¹⁾; Fernando Martínez, R. ⁽¹⁾; Murillo Sanjuan, L. ⁽⁴⁾; Izquierdo Álvarez, S. ⁽²⁾; Rodríguez Valle, A. ⁽²⁾; Calvo Aguilar, M.J. ⁽⁵⁾; Peña Segura, J.L. ⁽¹⁾; López Pisón Pisón, F.J. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽²⁾ Genética, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽³⁾ Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽⁵⁾ Neuropediatría, Hospital San Jorge, Huesca.

Introducción:

La delección 22q11.2 es un síndrome por haploinsuficiencia de genes contiguos con herencia autosómica dominante que incluye varios fenotipos descritos previamente, entre ellos el síndrome de DiGeorge y el velocardiofacial. Su prevalencia es de 1:4000 recién nacidos vivos, lo que lo convierte en el síndrome por microdelección más frecuente. El 90% de los casos son *de novo* y un 10% son heredados.

Objetivo:

Conocer las características clínicas de los pacientes con esta alteración genética en nuestra casuística.

Material-Métodos:

Se revisó de manera retrospectiva 9 pacientes diagnosticados de microdelección 22q11.2 mediante técnicas de hibridación fluorescente in situ (FISH) o arrays de CGH y se analizó de forma protocolizada la edad al diagnóstico, sexo, herencia, y principales características del síndrome.

Resultados:

El diagnóstico fue hecho desde los primeros días de vida hasta los 17 años. Sexo: 5 varones y 4 mujeres. Seis casos son *de novo* y 3 heredados. Los dos padres afectados fueron diagnosticados tras serlo sus hijos y un hermano de un afecto a posteriori. La clínica más frecuente encontrada fue: retraso del lenguaje, problemas del aprendizaje, anomalías palatinas y cardiopatías.

Conclusiones:

Todos nuestros pacientes han presentado retraso del lenguaje y problemas del aprendizaje que junto a la insuficiencia velopalatina fueron los signos guía que llevaron al diagnóstico en los pacientes sin clínica neonatal franca (cardiopatía, hipocalcemia, ausencia timo). La expresión variable de este síndrome ocasiona un infradiagnóstico por lo que algunos adultos son diagnosticados a partir de sus hijos y algunos hermanos a partir de los casos índice.



CO 036

MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL, REVISIÓN DE CASOS DE UN HOSPITAL TERCIARIO:

Ruiz Molina, A.M. ⁽¹⁾; Castán Campanera, A. ⁽²⁾; Arrabal Fernández, L.M. ⁽²⁾; Roldán Aparicio, S. ⁽²⁾; Martín García, J.A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Hospital Materno Infantil, Granada; ⁽²⁾ Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Hospital Materno Infantil, Granada.

Introducción:

Las malformaciones del desarrollo cortical son causa habitual de retraso psicomotor y epilepsia. La rápida evolución en la genética y neuroimagen está ampliando el conocimiento sobre estas entidades.

Objetivo:

El objetivo de este estudio es describir las malformaciones del desarrollo cortical diagnosticadas en nuestro centro durante los últimos 14 años.

Material y métodos:

Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo. Se recogen sexo, debut, clínica actual y tratamiento. Se clasifican las malformaciones según la clasificación de Berkovich de 2012. Se realiza análisis estadístico mediante el programa SPSS 22.0.

Resultados:

Se revisan un total de 131 pacientes de los cuales se excluyen 75 pacientes por estar incluidos en la clasificación actual. Un 48.2% mujeres, 51.8% varones. La edad media al diagnóstico fue de 2.9 años. La clínica más frecuente al debut fue crisis focal: 39.3%. Obtuvimos: hemimegalencefalías 12.5% (Grupo 1C.2); Esclerosis tuberosa: 5.4% (Grupo 1C.2). DNET: 1.8% (Grupo 1D). Heterotopias: 19.6% (Grupo 2A). Lisencefalías: 5.4% (Grupo 2B); Polimicrogiria 5.4% (grupo 3A.2). Esquizoencefalia: 3.6% (Grupo 3A.1). Displasia cortical focal: 25% (Grupo 3C). Tratamiento: No tratamiento: 17.9%; Cirugía: 16.1%. Fármacos: 82.1%. La clínica actual es: 60% epilepsia, 67 % retraso cognitivo, 20% hemiparesia.

Conclusiones:

La incidencia del tipo de malformaciones recogida en nuestro estudio concuerda con lo descrito en la literatura. La clasificación propuesta por Berkovich nos parece poco aplicable a nuestra práctica clínica, por su complejidad y por su uso del a genética, a veces no disponible en hospitales terciarios.



CO 037

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, NEUROIMAGEN SIEMPRE, ¿SÍ O NO?:

Lozano Pérez, R.M. ⁽¹⁾; Pereiro Fernández, S. ⁽¹⁾; Salvador Hernández, H. ⁽²⁾; Prat Bertomeu, J. ⁽¹⁾; González Enseñat, M.A. ⁽¹⁾; Vicente Villa, M.A. ⁽²⁾; Ramos *, F. ⁽²⁾; Campistol Plana, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ HOSPITAL SANT JOAN DE , Esplugues de Llobregat.

Objetivos:

Describir el fenotipo de los pacientes diagnosticados de neurofibromatosis tipo 1 en nuestro Hospital. Conocer la frecuencia de alteraciones radiológicas en aquellos pacientes en los que se ha realizado neuroimagen.

Material y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de corte transversal de los pacientes seguidos en consulta de neurofibromatosis de nuestro Centro desde 1994 hasta 2014. El diagnóstico de la enfermedad se realizó mediante los criterios del Instituto Nacional de Salud de EEUU o por confirmación genética.

Resultados:

Obtenemos un tamaño muestral de 193 pacientes, 56.5% de varones y 42% de mujeres. El 23.8% tenían un familiar en primer grado afecto. La edad media fue de 10.2 +/-4.8 años. Los criterios diagnósticos más frecuentes fueron los cutáneos: el 97.9% de los pacientes presentaban manchas café con leche, 64.2% efélides y 30.1% neurofibromas plexiformes. Se realizó resonancia magnética craneal al 95.9% de los pacientes en los primeros dos años tras el diagnóstico, observándose alteraciones en 160: UBOs en un 65.3% y gliomas de vía óptica en un 26.9%. De éstos, 17 (8,9%) presentaron sintomatología y, por ende, recibieron tratamiento.

Conclusiones:

Objetivamos una frecuencia de glioma óptico similar a la descrita en la literatura. Se ha realizado un elevado número de estudios de neuroimagen a pesar de ser pacientes asintomáticos, siendo muy limitado el número de enfermos que precisa tratamiento. Serán necesarios estudios prospectivos para valorar limitar la RM a aquellos pacientes sintomáticos o en los que no sea posible una exploración oftalmológica fiable.



CO 038

HETEROGENEIDAD CLÍNICA DEL SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE:

Jimenez Echevarria, S. ⁽¹⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽²⁾; López Marin, L. ⁽²⁾; Calleja Gero, M.L. ⁽²⁾; Martín Casanueva, M.Á. ⁽³⁾; Alonso Cadenas, J.A. ⁽²⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; Babin López, L. ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M. ⁽²⁾; Fernández García, M.Á. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESUS, MADRID; ⁽²⁾ HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESUS, MADRID; ⁽³⁾ LABORATORIO DE ENFERMEDADES MITOCONDRIALES. HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE., MADRID.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Kearns-Sayre (KSS) es una enfermedad neurodegenerativa mitocondrial definida por oftalmoplejía, retinitis pigmentaria e inicio antes de los 20 años. Algunos pacientes presentan bloqueo cardíaco, alteraciones endocrinas, hipoacusia, ataxia, demencia, debilidad y nefropatía.

OBJETIVO:

Revisar los casos de KSS diagnosticados en neurología pediátrica de un hospital terciario en los últimos 9 años.

MATERIAL Y MÉTODO:

Análisis retrospectivo de las historias clínicas de los pacientes con KSS entre 2006 y 2014.

RESULTADOS:

Se han registrado 4 casos (1H/3M). Paciente 1. Talla baja y diabetes (11 años), migraña (12 años), ptosis y problemas de aprendizaje (13 años), temblor (15 años) y retinitis (17 años). Paciente 2. Aciduria 3-metilglutacónica (3 años), síndrome meníngeo con hiperproteínorraquia (8½ años), en su evolución: retinitis pigmentaria, ataxia, bloqueo cardíaco, migraña hemipléjica, hipoacusia, rabdomiolisis y pancreatitis de repetición. Paciente 3. Pancreatitis de repetición (2½ años), ptosis unilateral (3½ años), síndrome de Fanconi (6 años), talla baja e hipoacusia (8 años) y retinitis (9 años). Paciente 4. Talla baja (4 años) y oftalmoparesia (12½ años). Pruebas complementarias. Hiperproteínorraquia (4/4), déficit de folato cerebral (3/3), fibras rojo-rasgadas (3/4), láctico en LCR aumentado (3/3) y delección DNAmT (4/4). RM cerebral normal al diagnóstico (2/4).

CONCLUSIONES:

Todos los niños presentaron talla baja y ptosis al inicio del cuadro. Hipoacusia, retinitis, pancreatitis, migraña, hiperproteínorraquia y alteraciones neurorradiológicas, son otras claves para el diagnóstico, más aún si se presentan varias de ellas. Dada la heterogeneidad clínica del KSS, se precisa un alto grado de sospecha para su diagnóstico.



CO 039

GANGLIOSIDOSIS GM2: REVISIÓN DE 10 CASOS:

Martínez Albaladejo, I. ⁽¹⁾; Bernardino Cuesta, B. ⁽¹⁾; Procházková X, M. ⁽¹⁾; Pérez Sebastián, I. ⁽¹⁾; Villalobos Real, J. ⁽¹⁾; Gort Mas, L. ⁽²⁾; Coll Rosell, M.J. ⁽²⁾; López Marín, L. ⁽¹⁾; González Gutierrez-Solana, L. ⁽¹⁾. ⁽¹⁾ HOSPITAL INFANTIL UNIVERSITARIO NIÑO JESÚS, MADRID; ⁽²⁾ Hospital Clinic Barcelona, Barcelona.

Objetivo:

Describir las características clínicas de una serie de gangliosidosis GM2, así como su diagnóstico y tratamiento.

Material y método:

Estudio descriptivo retrospectivo realizado mediante la revisión de historias clínicas en nuestro centro.

Resultados:

Se revisan diez pacientes: seis con enfermedad de Tay Sachs infantil tardía (dos casos de variante B1) y cuatro con enfermedad de Sandhoff (dos formas infantiles tardías y dos infantiles precoces). La mayoría de los pacientes debutaron con alteraciones motoras (dos con alteración visual y del lenguaje), entre los ocho meses y los cinco años de edad. El tiempo hasta el diagnóstico osciló entre tres meses y siete años. En la evolución la clínica más prominente fue: regresión motora, alteraciones del lenguaje, clonías audiógenas y crisis (de aparición tardía). Cinco tenían alteración visual con la característica mancha rojo cereza y tres tenían síntomas psiquiátricos. En la evolución radiológica cinco pacientes presentaron hallazgos (atrofia cerebelar incipiente, hiperintensidad lenticular y de ganglios basales en secuencia T2 y atrofia cerebral difusa).

En todos se hizo diagnóstico enzimático y en cinco diagnóstico molecular. Seis precisaron antiepilépticos, en cuatro se probó miglustat y uno recibió trasplante de médula ósea (Sandhoff infantil precoz diagnosticado en los años 90). Actualmente cuatro de nuestros pacientes han fallecido por procesos comórbidos.

Conclusiones

La forma de presentación más frecuente en nuestra serie fue la enfermedad de Tay-Sachs infantil tardía. Las manifestaciones más frecuentes fueron las alteraciones motoras, del lenguaje y las visuales. La aparición de crisis y alteraciones comportamentales suceden en la mayoría de forma tardía.



CO 040

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1 EN CUATRO HERMANOS: MARCADA VARIABILIDAD FENOTÍPICA:

Berenguer Potenciano, M.⁽¹⁾; Vállora Morcillo, N.⁽¹⁾; Valero Menchen, P.⁽¹⁾; Garcia Silva, M.T.⁽²⁾; Camacho Salas, A.⁽³⁾; Martin Hernandez, E.⁽²⁾; Martinez De Aragon, A.⁽⁴⁾; Quijada Fraile, P.⁽²⁾; Nuñez Enamorado, N.⁽³⁾; Simon De Las Heras, R.⁽⁵⁾.

⁽¹⁾PEDIATRIA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽²⁾ ENFERMEDADES METABÓLICAS Y MITOCONDRIALES, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽³⁾ NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽⁴⁾ RADIOLOGÍA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID; ⁽⁵⁾ NEUROLOGÍA PEDIATRICA, HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, MADRID.

INTRODUCCIÓN:

La aciduria glutárica tipo 1 (AG-1) es un error congénito del metabolismo, de herencia autosómica recesiva, producido por la deficiencia de la enzima glutaryl-CoA deshidrogenasa (GDCH).

OBJETIVOS:

Describir la variabilidad fenotípica de 4 hermanos diagnosticados de AG-1.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Se describen 4 hermanos (de 9, 4, 2 años y 11 meses de edad) portadores de la mutación c.1234G>A(p.Val1400Met) en homocigosis del gen GDCH. Recogemos variables clave de la historia natural de la enfermedad, exploración neurológica, hallazgos en Resonancia Magnética (RM) cerebral y tratamiento.

RESULTADOS:

La segunda hermana (caso índice), fue diagnosticada a los 8 meses tras crisis encefalopática grave en contexto de infección por sarampión. Presenta severa tetraparesia espástico-distónica y grave afectación cognitiva. La RM muestra afectación bilateral de ganglios basales y displasia opercular. Posteriormente se diagnosticó su hermano mayor, asintomático y sin alteraciones en la neuroimagen. Los hermanos menores fueron diagnosticados al nacimiento, ambos con alteraciones en el cribado neonatal ampliado. Los progenitores rechazaron el diagnóstico prenatal. El hermano de 2 años presenta fenotipo clínico similar al caso índice. El hermano menor presenta, tras descompensación por proceso infeccioso a los 5 meses, hipotonía axial e hipertonia de miembros, así como displasia opercular en RM. Todos realizan dieta restringida en lisina y suplementación con carnitina desde el diagnóstico.

CONCLUSIONES:

Existe una clara variabilidad fenotípica, tanto clínica como radiológica, entre los pacientes afectados de AG-1, incluso en miembros de una misma familia portadores de la misma mutación. Esta variabilidad pudiera estar determinada por factores genéticos y ambientales desconocidos.



CO 041

SINDROME DEL TUNEL CARPIANO COMO PRIMER SINTOMA EN FORMAS LEVES DE MUCOPOLISACARIDOSIS:

Aguirre Rodriguez, F.J.⁽¹⁾; Villalobos Lopez, P.⁽²⁾; Rodriguez Lucenilla, M.⁽³⁾; Aguilera Lopez, P.⁽⁴⁾; Ramos Lizana, J.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾NEUROPEDIATRIA hospitaltorrecardenas, ALMERIA;⁽²⁾NEUROFISIOLOGIA,hospital torrecardenas, ALMERIA;⁽³⁾ neuropediatria, hospital torrecardenas, almeria; ⁽⁴⁾ NEUROPEDIATRIA, hospital torrecardenas, almeria.

Introducción:

El Síndrome del túnel carpiano (STC) es una neuropatía compresiva del nervio mediano en el túnel carpiano, siendo una entidad poco frecuente en la edad pediátrica y jóvenes. Esta claramente documentado la relación existente entre la aparición del STC y las enfermedades de depósito como son las Mucopolisacaridosis (MPS), siendo estas una de las causas a tener en cuenta ante el diagnóstico de un STC en una persona joven.

Objetivos:

Estudiar la existencia de enfermedad de depósito lisosomal en pacientes afectados del síndrome de Túnel carpiano menores de 30 años, diagnosticados en el servicio de neurofisiología del Hospital Torrecárdenas de Almería en los últimos 5 años (fase retrospectiva).

Resultados:

Se diagnosticaron 91 pacientes afectados de un STC en el periodo 2005-10, de los cuales 30 finalmente cumplieron criterios de inclusión en el estudio, predominio de mujeres de edad comprendida entre 20 y 22 y 24 y 27 años. Se encontraron 5 pacientes con sospecha de enfermedad de depósito (16%) de los cuales 2 (6%) fueron falsos positivos y 3 (105) fueron diagnosticados de MPS (2 formas menores de MPS I y otroMPS II).

Conclusión:

La existencia de un síndrome de túnel carpiano en menores de 30 años debe considerarse como un signo de alerta que oriente a la sospecha de una enfermedad de depósito como pueden ser las Mucopolisacaridosis.



CO 042

CARACTERIZACIÓN DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE INFANTO-JUVENIL (EMIJ) EN LOS ÚLTIMOS 25 AÑOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO:

Sánchez García, S.⁽¹⁾; García Montero, M.R.⁽²⁾; Recio Linares, A.⁽²⁾; Cabello García, I.⁽²⁾; García Campos, Ó.⁽²⁾; Herrera López, M.⁽²⁾; Verdú Pérez, A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Virgen de la Salud, Toledo; ⁽²⁾ Hospital Virgen de la Salud, Toledo.

Objetivo:

La EMIJ es poco frecuente y su diagnóstico difícil. Objetivo de nuestro estudio: descripción clínico-analítica y radiológica al inicio de la enfermedad en nuestros pacientes, con el fin de caracterizar las distintas formas de presentación.

Material y Método:

Estudio descriptivo y retrospectivo. Se revisaron las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de EMIJ (<18 años) de nuestro hospital entre los años 1980-2014.

Resultados:

N=16, edad media: 13.4 años, (mediana=16), 62,5% mujeres. En la mitad, el inicio fue monosintomático: visual 50%, sensorial 37% y motor 12%. En los de inicio polisintomático fueron: 50% motores, 37% cerebelosos y 37% sensoriales. Se realizó RMN en 15/16 presentando el 53% una única localización. La localización más frecuente fue supratentorial (86.6%), seguida de infratentorial (46,6%) y espinal (16.6%). Sólo 1(6.66%) presentó lesiones en las 3 localizaciones. El 10% de los LCR estudiados presentaron pleocitosis y el 33% bandas oligoclonales (BOC) IgG positivas. Recibieron tratamiento inmunomodulador el 50% (75% InterferonB1a).

Conclusiones:

Los resultados encontrados en cuanto a clínica de inicio y hallazgos en RMN cerebral son similares a los descritos en la literatura, no así los hallados en RMN medular (escasa realización al inicio de la enfermedad), pleocitosis en LCR y BOC, menores porcentajes en nuestros pacientes, probablemente por sesgos (estudio retrospectivo) y no realización de BOC en los casos más antiguos. Creemos necesarios estudios prospectivos con mayor número de pacientes con el fin de proponer nuevos modelos predictivos de EM en pacientes pediátricos con síndromes desmielinizantes agudos basados en variables clínicas, ambientales y genéticas.



CO 043

PRÓXIMA ESTACIÓN: TERAPIA GÉNICA:

Fernández García, M.Á.⁽¹⁾; González Gutiérrez-Solana, L.⁽²⁾; López Marín, L.⁽¹⁾; Babín López, L.⁽¹⁾; Lorenzo Ruiz, M.⁽¹⁾; Rekarte Garcia, S.⁽¹⁾; Melero Llorente, J.⁽³⁾; Fournier Del Castillo, C.⁽³⁾; Solís Muñiz, I.⁽⁴⁾; López Pino, M.Á.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Neurología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽³⁾ Psicología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ Radiología Infantil, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (XALD) en su forma cerebral infantil, antes de los 10 años, produce un deterioro rápido y progresivo. La única forma hasta hace poco de frenarla era la realización precoz de un trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) (médula ósea o cordón umbilical). En los últimos años se han realizado ensayos en pacientes sin donantes compatibles, de trasplantes autólogos modificados mediante terapia génica con resultados similares al trasplante clásico.

Caso Clínico:

Presentamos el caso de un niño, diagnosticado de XALD de forma precoz (a raíz del antecedente de un hermano fallecido con 12 años), remitido con 4 años a nuestro centro para valorar TPH. Inicialmente asintomático, a la edad de 5 años y medio, se observa una lesión desmielinizante en esplenio de cuerpo calloso y deterioro neuropsicológico (caída significativa del cociente manipulativo) que indican muy probablemente el inicio de una forma cerebral infantil de XALD. No existe donante compatible para TPH. Por ello, como única oportunidad terapéutica, consideramos terapia génica y acude al Massachusetts General Hospital (Boston) para participar en ensayo clínico en curso. Valorado 8 meses tras el trasplante, con resultado óptimo, detención de las lesiones desmielinizantes (incluso ligera regresión) y valoración neuropsicológica estable.

Conclusiones:

La terapia génica mediada por lentivirus sobre células madre hematopoyéticas puede proporcionar beneficios clínicos en XALD. Son resultados incipientes pero muy prometedores para el futuro de esta y otras enfermedades neurodegenerativas. Los neuropediatras debemos conocer en qué consiste y sus aplicaciones para poder establecer las indicaciones oportunas.



CO 044

RESPUESTA A MODULADORES DEL GLUTAMATO EN UN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE ALEXANDER:

Boronat Guerrero, S.; Del Toro Riera, M.; Raspall Chaure, M.; Munell Casadesús, F.; Macaya Ruiz, A.. (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)

Introducción:

La forma infantil de la enfermedad de Alexander suele presentar un deterioro neurológico progresivo en los primeros años de vida, con leucodistrofia de predominio frontal y epilepsia refractaria. Se ha publicado una leve mejoría sintomática con ceftriaxona en una forma del adulto, atribuida a que los betalactámicos aumentan la expresión del transportador de glutamato GLT1 (EAAT2).

Caso Clínico:

Paciente portador de válvula de derivación ventriculoperitoneal desde los 3 meses de vida por hidrocefalia secundaria a estenosis del acueducto de Silvio. Se realizó RMN craneal a los 5 meses de vida por empeoramiento de su irritabilidad basal y aparición de movimientos oculares anómalos y se diagnosticó de enfermedad de Alexander por mutación c.716G>A (p.Arg239His) en el gen GFAP. Ante la persistencia de la intensa irritabilidad, sin respuesta a levomepromazina, a los 5 meses se hizo un ensayo terapéutico con amoxicilina oral a 80 mg/kg/día, presentando una clara disminución de la clínica tras 48 horas de tratamiento. Sus crisis epilépticas (6-10 crisis diarias) no respondieron a tratamiento con ácido valproico, clonacepam o fenobarbital. Debido a que el perampanel actúa inhibiendo el receptor AMPA de glutamato, se añadió este tratamiento (2 mg/día) a fenobarbital (15 mg/12 h) y el paciente se mantuvo libre de crisis durante 3 meses y medio.

Conclusión:

El exceso de glutamato extracelular juega un papel muy importante en la fisiopatología de la enfermedad de Alexander, lo que podría explicar la excelente respuesta sintomática a fármacos moduladores del glutamato, como los beta-lactámicos y el perampanel, en nuestro paciente.



CO 045

SINDROME DE DRAVET 1984-2014. SEGUIMIENTO INFANTIL Y DE ADULTO:

Parrilla Muñoz, R. ⁽¹⁾; Sierra Corcoles, C. ⁽²⁾; Martínez Padilla, M. ⁽²⁾; González Villen, R. ⁽²⁾; Viedma Chamorro, G. ⁽²⁾; Canovas Sanchez, L. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ UGC DE PEDIATRIA, COMPLEJO HOSPITARIO DE JAEN, JAEN; ⁽²⁾ COMPLEJO HOSPITARIO DE JAEN, JAEN; ⁽³⁾ UGC PEDIATRIA, COMPLEJO HOSPITARIO DE JAEN, JAEN.

Introducción:

El Síndrome de Dravet, encefalopatía epiléptica genética, canalopatía, crisis febriles plus, estatus epilépticos repetidos, crisis desencadenadas por fiebre, ejercicio, estrés psicológico, agitación, de semiología polimorfa. Reportamos nuestra experiencia en 16 casos, 1984 a 2014, evolución.

Diagnóstico clínico:

Genético, tratamientos, respuesta. 11 mayores de 18 a 33 años, 5 menores de 6 a 12 años. 10 varones y 6 mujeres. 1 caso por 10.000 RN. Comienzo de 3 a 11 meses. Todos CF+. 13 estatus repetidos, 3 CFA frecuentes. Todos, retraso, hipotonía, inquietud, déficit atención, disfasia. EEG progresivamente punta onda polipunta onda lenta en 12 casos, fotoparoxismos 4 casos. A los 6 años solo 30% tienen lenguaje comprensible, escriben su nombre, dibujan sin garabateo. En 7 casos se emplea IGG, mejoría en 4. Dieta cetogena en 3 con mejoría. Responden a PB, PRM, VPA, TPM, LVT, CLB, no responden a VGB, CBZ, OXC, LTG. Recaídas 5 casos al retirar VPA o TPM o CLB. Empeoran, con reacciones psicopatológicas con CBZ, ESL, LTG, VGB. Antecedentes Familiares 9 casos. Estudio genético + en 6: 2 casos mutación gen SCN1A, 1 en GABRG2, 1 deleciones en SCN1A, 2 mutación en SCN9A). De 11 mayores solo en 3 se diagnostica SD y 2 EMGI, 6 como epilepsia refractaria.

Conclusión:

En toda epilepsia rebelde con CF+ Sospechar el SD. Estudio genético en caso sospechoso. Si periodos de control prolongados no intentaremos monoterapia ni retirada de FAE. En epilepsia refractaria y retraso mental o trastorno psiquiátrico investigar antecedentes de CF+ pensar en SD y no emplear medicación no indicada.



CO 046

TRATAMIENTO CON LACOSAMIDA EN LA EPILEPSIA DEL LACTANTE:

García Peñas, J.J.; Pérez Sebastián, I.; Martín Del Viejo, M.; Bermejo Arnedo, I.; Jiménez Echevarría, S.; Procházková X, M.; Babín López, L. Neuropediatría, Hospital Niño Jesus, Madrid.

Introducción:

La lacosamida (LCM) es un fármaco antiepiléptico (FAE) de tercera generación, potenciador de la inactivación lenta de los canales de sodio dependientes de voltaje, aprobado como terapia añadida para la epilepsia focal del adulto. Disponemos aún de poca información sobre el perfil de eficacia y seguridad de LCM en lactantes y niños pequeños.

Objetivo:

Revisar el perfil de eficacia y tolerabilidad de LCM en niños epilépticos menores de 1 año de edad.

Pacientes y Métodos:

Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 25 pacientes epilépticos menores de 12 meses de edad tratados con LCM en terapia añadida durante al menos 12 meses. En todos los casos, se analiza la respuesta al tratamiento, los posibles efectos adversos de LCM y la tasa de retención tras 1 año de tratamiento.

Resultados:

Edad media: 8,5 meses (rango: 4-12 meses). Epilepsias focales: 18 casos (72%). Epilepsias generalizadas: 4 casos. Encefalopatías epilépticas: 3 casos. Etiología sintomática: 20 casos (80%). Todos los pacientes partían de una politerapia de 2-3 FAE. FAE previamente usados: 3-7 (media: 3,5). Pacientes respondedores (>50% reducción frecuencia de crisis): 14 (56%). Pacientes libres de crisis: 4 (16%). Efectos adversos por LCM en 10 casos (40%), destacando somnolencia (24%). Tasa de retención a los 12 meses: 60%.

Conclusiones:

La LCM es una alternativa eficaz y segura para el tratamiento de las epilepsias refractarias del lactante. Los mejores resultados en esta serie se obtuvieron en epilepsias focales, principalmente en las frontales y cuando se combinó con levetiracetam.



CO 047

TRATAMIENTO CON MIDAZOLAM BUCAL TRANSMUCOSO (BUCCOLAM®) EN LAS CRISIS CONVULSIVAS EN EL MEDIO EXTRAHOSPITALARIO:

García Peñas, J.J.; Pérez Sebastián, I.; Martín Del Viejo, M.; Bermejo Arnedo, I.; Jiménez Echevarría, S.; Procházková X, M.; Babín López, L. Neuropediatría, Hospital Niño Jesus, Madrid

Introducción:

El midazolam bucal (MDZ-b) es una benzodiazepina con acción anticonvulsiva autorizada para el tratamiento de las crisis convulsivas prolongadas en niños desde los 3 meses a los 18 años. Los estudios aleatorizados demuestran que MDZ-b es más eficaz que, o al menos tan eficaz como, diazepam rectal (DZP-VR) en el tratamiento de las crisis agudas convulsivas.

Objetivo:

Analizar el perfil de eficacia y seguridad de MDZ-b en niños con crisis convulsivas agudas en el medio extrahospitalario.

Pacientes y Métodos:

Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 51 pacientes epilépticos tratados con MDZ-b por presentar crisis convulsivas prolongadas o crisis agudas repetitivas en el medio extrahospitalario. En todos los casos, se analiza la respuesta terapéutica inicial, la posible recurrencia de crisis y la tolerabilidad de MDZ-b.

Resultados:

Se analizan los datos de 51 pacientes epilépticos con un total de 133 episodios convulsivos. Edad: 6 meses-18 años (media 8,5 años). Epilepsias generalizadas: 25 casos (49%). Epilepsias focales: 15 casos. Encefalopatías epilépticas: 11 casos. Se yugularon las crisis en el 81% de los tratados. Sin recurrencias a los 60 minutos de administrar la dosis en el 88%. Efectos adversos en un 22% (somnolencia). No hubo depresión respiratoria ni vómitos recurrentes.

Conclusiones:

El MDZ-b es una alternativa segura y eficaz al DZP-VR en el tratamiento de las crisis convulsivas agudas y en la potencial recurrencia de las mismas. Es fácil de usar por personal no médico, tiene un adecuado balance eficacia-seguridad, y muestra un alto grado de satisfacción entre pacientes, familiares y cuidadores.



CO 048

EFFECTO DEL TRATAMIENTO EN EL ESTATUS FEBRIL EN LA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS:

Alba Jiménez, M.; Cieza Asenjo, R.; Verdú Sánchez, C.; M. Bermejo, A.; Fiz Pérez, L.; Gómez Andrés, D.; Lastra Rodríguez, J.; García Guixot, S.
Hospital Universitario La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN:

El 25% de los estatus infantiles son estatus febriles (EF). No existe un protocolo bien definido de qué fármaco usar según el tiempo de evolución del EF.

OBJETIVO:

Estudiar el efecto de los fármacos empleados en el EF en nuestra unidad de cuidados intensivos.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Estudio descriptivo retrospectivo que identifica los EF de nuestra Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos durante 5 años y recoge la duración del EF y el momento de administración de cada fármaco.

RESULTADOS:

Entre 2010 y 2014 hubo 29 EF. La edad media de presentación fue 25.5 meses sin predominio de sexos (51% varones). Principalmente el tratamiento inicial fueron benzodiazepinas rectales (86%) administradas a los 13 minutos de media. Todos precisaron un segundo fármaco, generalmente benzodiazepinas (93%) a los 31 minutos de evolución cediendo así solo 2 pacientes. Hasta en el 65% de los pacientes se repitió posteriormente el uso de benzodiazepinas logrando así solo un 21% de remisiones. Por otro lado, aunque solo el 17% de los casos recibió valproico como tercer fármaco, remitió así hasta el 80% de éstos. Aquellos casos que precisaron un cuarto fármaco presentaron EF de menor duración cuando éste fue fenitoina (52 minutos) o valproico (65 minutos) comparándolo con benzodiazepinas (92 minutos).

CONCLUSIONES:

La mayoría de los EF de nuestra población recibieron benzodiazepinas como terapia inicial pero parece que su empleo en el EF ya establecido no controlaba bien el episodio. Cedieron antes los EF tratados precozmente con valproico o fenitoina que con dosis repetidas de benzodiazepinas.



CO 049

NUESTRA EXPERIENCIA EN LA UTILIZACIÓN DE BROMUROS EN PACIENTES EPILÉPTICOS:

Hortigüela Saeta, M.M.⁽¹⁾; Conejo Moreno, D.⁽¹⁾; Cantarín Extremera, V.⁽²⁾; González Gutiérrez Solana, L.⁽²⁾; Rekarte García, S.⁽²⁾; Fernández García, M.A.⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M.⁽²⁾; Jimenez Echeverría, S.⁽²⁾; Gorria Redondo, N.⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, I.⁽²⁾; Babín López, L.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid, Madrid.

Introducción:

El bromuro de potasio fue un fármaco anticóncil muy utilizado en el siglo XIX, recientemente se ha restablecido su uso siendo más utilizado en la población infantil con epilepsia refractaria.

Caso Clínicos:

Presentamos 5 pacientes con epilepsia tratados con bromuros. Cuatro de los pacientes con síndrome de Dravet y el quinto con una epilepsia parcial migratoria maligna del lactante. Todos los pacientes habían tomado entre 5 y 11 fármacos antiepilépticos antes de probar los bromuros. Además 3 de los 5 pacientes habían sido tratados con dieta cetogénica y 2 de los 5 pacientes con inmunoglobulinas. Los bromuros se iniciaron entre los 4 y 14 años. La dosis de inicio osciló entre 7,5 mg/kg/día y 15 mg/kg/día; las dosis máximas alcanzadas fueron entre 30 mg/kg/día y 75 mg/kg/día. Todos los pacientes, salvo uno que falleció, siguen en tratamiento con bromuros tras un periodo de tratamiento en la actualidad de entre 6 meses y 3 años. En cuanto a los efectos secundarios sólo uno de los pacientes presentó torpeza motora que se corrigió al descender la dosis. Otro paciente tuvo niveles por encima del rango terapéutico sin presentar efectos secundarios. En todos los pacientes mejoraron las crisis, en el mejor de los casos con una reducción del 80%. También se observó mejoría en la interacción y en la conducta.

Conclusiones:

Los bromuros pueden ser una alternativa terapéutica en niños con epilepsia refractaria, demostrando ser útiles en nuestra muestra en pacientes con síndrome de Dravet y epilepsia parcial migratoria maligna del lactante.



CO 050

NUEVOS ASPECTOS TERAPÉUTICOS DE LA EPILEPSIA PIRIDOXIN DEPENDIENTE: REVISION DE TRES CASOS:

Valero Menchén, P.⁽¹⁾; Nuñez Enamorado, N.⁽²⁾; Camacho Salas, A.⁽²⁾; Quijada Fraile, P.⁽³⁾; Martín Hernández, E.⁽³⁾; García Silva, M.T.⁽³⁾; Martínez De Aragón Calvo, A.⁽⁴⁾; Berenguer Potenciano, M.⁽¹⁾; VÍllora Morcillo, N.⁽¹⁾; Bellusci X, M.⁽¹⁾; Simón De Las Heras, R.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Neuropediatría, Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽³⁾ Enfermedades raras y mitocondriales pediátricas, Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽⁴⁾ Neurorradiología, Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Introducción:

La epilepsia piridoxin-dependiente es debida a mutaciones del gen ALDH7A1, que interviene en la vía de degradación de la lisina. A pesar del tratamiento precoz con piridoxina, hay riesgo de secuelas neurocognitivas. Recientemente se han propuesto nuevos tratamientos, como la dieta restringida en lisina y la administración de arginina, para intentar mejorar el pronóstico de estos pacientes.

Objetivos:

Evaluar nuestra experiencia con los nuevos tratamientos en pacientes con mutación del gen ALDH7A1. Material y métodos. Presentamos 3 pacientes de 2 años, 14 meses y 5 meses de edad. Las crisis convulsivas comenzaron en el periodo neonatal. Recibieron piridoxina precozmente y posteriormente dieta baja en lisina y suplementos con arginina. Resultados. En la RM cerebral, los 3 casos presentan alteraciones en la sustancia blanca en el periodo neonatal. En el caso 1 se objetivó ventriculomegalia prenatal, presentando posteriormente hidrocefalia aguda que precisó la implantación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal y tratamiento con anticonvulsivantes. La dieta restringida en lisina se inició a los 2 años, 10 y 4 meses respectivamente. L-arginina se pautó en los casos 2 y 3 a los 14 y 4 meses. En la última revisión los 3 casos se encuentran libres de crisis. Uno tiene un desarrollo normal y 2 un retraso psicomotor leve.

Conclusiones:

Consideramos importante el inicio precoz de todos los tratamientos disponibles. En nuestros pacientes la evolución clínica y la adherencia al tratamiento es satisfactoria, si bien el periodo de seguimiento es escaso. Sería necesario hacer una valoración del desarrollo neurocognitivo a largo plazo.



CO 051

DIETA CETOGÉNICA EN ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA EN PACIENTES MENORES DE 1 AÑO:

Lorenzo Ruiz, M.; Ruiz Herrero, J.; Babin Lopez, L.; Ruiz Falcó, M.L.; García Peñas, J.J.; Cantarin Extremera, V... Hospital Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

La dieta cetogénica (DK) es una opción terapéutica en epilepsia refractaria. Pocos trabajos describen su utilidad en Encefalopatía epiléptica (EE) en el lactante.

Objetivos:

Evaluar eficacia y efectos adversos de DK en EE del primer año de vida. Material y método: Revisión de pacientes menores de 1 año con DK para tratamiento de EE (2010-2014). Resultados: n=16 (5 estructurales, 4 metabólicas, 3 genéticas, 4 criptogénicas). Debut de epilepsia <6 meses en 15 pacientes y edad de inicio de DK <6 meses en 5. Tipos de crisis: espasmos(n=10), tónicas(n=6), hipomotoras(n=4), mioclónicas(n=3). El EEG fue multifocal en 8, 4 patrón de EE, 2 status, 1 anomalías epileptiformes hemisféricas y 1 normal (Glut1). En todos se utilizó dieta con fórmula en polvo 3:1(9 sonda nasogástrica). El 50% precisó ingreso en UVI. La media mantenimiento fue 11.8 meses (1mes-3.5años). Los efectos secundarios fueron digestivos e hipercalciuria. La respuesta clínica (criterios de Huttenlocher) fue excelente en un paciente (Glut-1), muy buena en 2 pacientes (displasia cortical, criptogénico) y buena en 4 (Epilepsia migratoria, sospecha de mitocondrial, Esclerosis Tuberosa y criptogénica). Dos pacientes (CHRNA4 y CDKL5) empeoraron. En 5 se retiró un antiepiléptico en los siguientes 6 meses.

Conclusiones:

En nuestra experiencia la respuesta con DK en este grupo de pacientes es satisfactoria, un 44% presentaron reducción del 50% o más de las crisis, en un 30% la DK permitió retirar algún antiepiléptico y hemos evidenciado efectos secundarios asumibles. Parece razonable contemplar la DK como una alternativa terapéutica precoz en EE en el periodo de lactante.



CO 052

TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE WEST EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN. REVISIÓN DE 8 PACIENTES:

Rekarte García, S. ⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Fernández García, M.Á. ⁽²⁾; Babín López, L. ⁽²⁾; Calleja Gero, L. ⁽²⁾; García Fernández, M. ⁽²⁾; Pérez Jiménez, M.Á. ⁽²⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M.L. ⁽²⁾; Duat Rodríguez, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción:

El síndrome de West (SW) constituye el síndrome epiléptico más frecuente en los pacientes con síndrome de Down (SD). Estos pacientes son particularmente sensibles al tratamiento (tasa global de respuesta del 90%).

Objetivos:

Describir las características del SW en el SD y la respuesta al tratamiento.

Material y Método:

Revisión de las historias clínicas de 8 pacientes con diagnóstico de SW y SD desde el año 1997.

Resultados:

La mitad de los pacientes eran varones, con una mediana de edad al diagnóstico de SW de 7 meses. Todos debutaron con espasmos infantiles, constatándose en el electroencefalograma un trazado hipsarrítmico. No en todos se objetivó una clara regresión psicomotriz, pues el diagnóstico fue precoz en la mayoría. 7/8 pacientes recibieron tratamiento con vitamina B6 sin respuesta evidente. 6/8 pacientes fueron tratados con ACTH: 4/6 respondieron sin presentar recaídas posteriores, habiendo recibido 2/6 previamente vigabatrina sin respuesta; un paciente con respuesta inicial a la ACTH recayó 8 meses después, con buena respuesta a un nuevo ciclo; y el restante respondió a ACTH a dosis altas conjuntamente con valproato, falleciendo durante el tratamiento por una sepsis neumocócica. 2/8 fueron tratados exclusivamente con vigabatrina: uno presentó dos recaídas, que se resolvieron tras aumentar la dosis del fármaco; y el otro evolucionó a un síndrome de Lennox-Gastaut.

Conclusiones:

El SW en pacientes con SD tiene buena respuesta al tratamiento farmacológico. Debe usarse con precaución la ACTH a dosis altas en estos pacientes, pues dado que asocian alteraciones inmunológicas puede haber riesgo de infecciones graves.



CO 053

ESTUDIO DE NEUROIMAGEN EN LA EVALUACIÓN DE NIÑOS HOSPITALIZADOS POR PRIMERA CRISIS CONVULSIVA:

Escajadillo Vargas, K.J. ⁽¹⁾; Moreno Galera, M.D.M. ⁽²⁾; Buenache Espartosa, R. ⁽²⁾; Pedrera Mazarro, A. ⁽²⁾; Lorenzo Sanz, G. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ NEUROLOGIA, HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL, MADRID; ⁽²⁾ HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL, MADRID.

Introducción:

El papel de los estudios de neuroimagen (EN) en niños que debutan con una primera crisis convulsiva no está bien establecido.

Objetivos:

Evaluar la incidencia de resultados anormales en EN (TC y/o RM) en niños hospitalizados tras una primera crisis convulsiva, examinar las variables asociadas a las alteraciones detectadas y su relación con el proceso epileptiforme.

Método:

Estudio retrospectivo. Analizados 81 niños hospitalizados por primer episodio convulsivo, sin antecedentes neurológicos relevantes, durante un periodo de 10 años (2003-2013). Se analizó la significación clínica de los hallazgos anormales en neuroimagen, su impacto sobre el manejo del paciente, su relación con el proceso comicial y las posibles variables clínicas asociadas

Resultados:

Se efectuó neuroimagen a 73/81 pacientes. TC urgente a 41, resultando patológicos un 4,1% (3/73) 2 lesiones por maltrato y 1 absceso. RM a 56 pacientes. Total resultados patológicos significativos 16,43% (12/73). Estos hallazgos ayudaron al manejo en 13,7% de los casos. Análisis estadístico (χ^2): no encontramos relación significativa entre la probabilidad de tener alteraciones en neuroimagen y ninguna de las siguientes variables: antecedentes personales/familiares de crisis previas, proceso febril, convulsiones parciales y paroxismos focales en EEGs. Tampoco fueron predictivos de anomalías en neuroimagen las convulsiones múltiples ($P=0,36$), duración > 15 minutos ($P=0,75$) y edad < 24 meses ($P=0,06$).

Conclusiones:

En nuestro estudio no hemos encontrado variables predictivas de alteraciones de neuroimagen ante un primer episodio convulsivo, por lo que es necesario una evaluación individualizada para decidir su indicación.



CO 054

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA INFANCIA EN UNA COMUNIDAD AUTÓNOMA EN LOS ÚLTIMOS 35 AÑOS:

Naberan Mardaras, I. ⁽¹⁾; Mendizabal Díez, M. ⁽²⁾; Urriza Yeregui, L. ⁽²⁾; Zabalo San Juan, G. ⁽³⁾; Manterola Burgaleta, A. ⁽⁴⁾; Mosquera Gorostidi, A. ⁽⁵⁾; Yoldi Petri, M.E. ⁽⁵⁾; Sagaseta De Ilúrdoz Uranga, M. ⁽²⁾; Aguilera Albasa, S. ⁽⁵⁾; Tuñón Álvarez, T. ⁽⁶⁾; Molina Garicano, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Servicio de Neuropediatría CHN, Pamplona; ⁽²⁾ Servicio de Hemato-Oncología Infantil. CHN, Pamplona; ⁽³⁾ Servicio de Neurocirugía CHN, Pamplona; ⁽⁴⁾ Servicio de Oncología CHN, Pamplona; ⁽⁵⁾ Servicio de Neuropediatría CHN, Pamplona; ⁽⁶⁾ Servicio de Anatomía Patológica. CHN, Pamplona.

OBJETIVOS:

Revisión histórica de tumores del sistema nervioso central (TSNC) pediátricos tratados en nuestro centro entre 1980-2014. Variables estudiadas: sexo, edad, enfermedad de base, histología, tratamiento y supervivencia.

MÉTODO:

Revisión de casos registrados en el Registro Español de Tumores Infantiles (RETI-SEHOP) entre 1980-2014.

RESULTADOS:

60 casos de TSNC notificados entre 1980-2014. Edad al diagnóstico: desde 2 días hasta 15 años (media 9.7). 66,6% varones. 5 niños presentan neurofibromatosis. Los tumores infratentoriales son los más frecuentes, y diagnosticados a una edad menor que los supratentoriales. A la mayoría se les realizó algún tipo de cirugía (parcial, radical y/o biopsia) excepto en tumores de tronco. Diagnósticos histológicos: glioma bajo grado (23), glioma alto grado(5), glioma tronco(6), meduloblastoma(8), ependimoma (6), tumor neuroectodérmico primitivo (PNET) (4), craneofaringioma(4), tumor rabdoide(2), papiloma del plexo coroideo(1), desconocido(1). La mayoría requirieron cirugía más quimioterapia y/o radioterapia coadyuvante. De acuerdo a los protocolos de la Sociedad Internacional Oncología Pediátrica (SIOP) y/o de la Sociedad Española de Hemato-Oncología Pediátricas (SEHOP). Supervivencia del 56%, siendo mayor en los últimos años.

CONCLUSIONES:

No existen diferencias significativas entre supervivencia global de tumores cerebrales tratados en nuestro centro con la media del registro nacional. La supervivencia es menor que la de todos los tumores infantiles. Los TSNC disminuyen la supervivencia global del cáncer infantil. Aumento de la incidencia de TSNC en última década, aunque puede ser debido a fallos en la notificación de casos en los primeros años del estudio. La atención multidisciplinar es fundamental, durante y después del tratamiento, para ayudar a mejorar su pronóstico.



CO 055

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA EN PACIENTES HEMATOONCOLÓGICOS:

Fernandez Garcia, M.A. ⁽¹⁾; Cantarin Extremera, V. ⁽¹⁾; Duat Rodriguez, A. ⁽¹⁾; Jimenez Echevarria, S. ⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M. ⁽¹⁾; Andion Catalan, M. ⁽²⁾; Ruano Dominguez, D. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Oncología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

La hipertensión intracraneal (HTIC) benigna en Hematooncología pediátrica es una condición impredecible e infrarreconocida, relacionada con fármacos y otras condiciones (anemia, coagulopatía).

OBJETIVOS:

Investigar las características clínicas de una población pediátrica con enfermedad hematooncológica (EHO) con HTIC secundaria; analizar la respuesta terapéutica y evolutiva; comparar características diferenciales con un grupo control (GC).

MATERIAL Y MÉTODO:

Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con HTIC y EHO en los últimos 5 años en nuestro centro. Comparación de dicha cohorte histórica con un GC con HTIC idiopática.

RESULTADOS:

Obtuvimos 9 pacientes y 21 controles. La media de edad al diagnóstico fue 10,3 años (igual al GC). Menor proporción de mujeres (43% vs 62%) que en GC. No relación con obesidad (43% en el GC); sí antecedente de tratamientos farmacológicos (57% descenso de corticoides, 71% quimioterapia activa). Media de presión de apertura de líquido cefalorraquídeo 32cmH₂O. Todos presentaron cefalea pero sólo 28% síntomas visuales. Sólo un 14% tenía papiledema (vs 71% en el GC). Un 85% se trató con acetazolamida, 9 meses de media, todos con evolución favorable (vs 57% del GC necesitaron segundo fármaco). Ninguno mostró complicaciones visuales a largo plazo (vs 20% en el GC).

CONCLUSIONES:

Los pacientes con HTIC y EHO pueden no presentar síntomas/signos típicos. Los factores asociados son diversos y sin una relación causal aparente. Debemos mantener un alto índice de sospecha en estos pacientes, pues la evolución es favorable si se tratan a tiempo. La acetazolamida parece ser efectiva como tratamiento de primera elección, sin efectos secundarios relevantes.



CO 056

CEFALEA EN CONSULTAS DE NEUROPEDIATRÍA:

Gorria Redondo, N.⁽¹⁾; Angulo García, M.L.⁽²⁾; Conejo Moreno, D.⁽²⁾; Hortigüela Saeta, M.M.⁽²⁾; Puente Ubierna, L.⁽²⁾; Aja García, G.⁽²⁾; Rodríguez Alonso, M.⁽²⁾; Martínez Díaz, S.⁽²⁾; Torres Mariño, C.⁽²⁾; Gabaldón Pastor, D.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Universitario Burgos, Burgos.

Introducción:

La cefalea es el motivo más frecuente de la consulta de neuropediatría. Causa preocupación en los padres y en los pacientes con una gran afectación psicosocial. El objetivo de este estudio es analizar las características clínicas, epidemiológicas y de manejo de la cefalea en una consulta de neuropediatría de un hospital de tercer nivel.

Métodos:

Análisis descriptivo de los datos más relevantes de la primera visita a una consulta de neuropediatría en los pacientes remitidos por presentar cefalea desde el 1/7/2011 hasta el 30/6/2012. Se analizaron las variables de sexo, edad, procedencia, antecedentes, pruebas complementarias, diagnóstico, tratamiento y características clínicas.

Resultados:

El 48,9 % de los pacientes fueron varones y el 51,1 % fueron mujeres. La media de edad fue 9,84. El 84,4 % fueron remitidos desde atención primaria. Se realizaron pruebas complementarias en un 50 % y a un 42,2 % resonancia magnética. El diagnóstico más frecuente fue de cefalea tensional (42,2%), seguido de cefalea inespecífica (26,7 %) y de migraña (12,2%). El 26,7 % fueron dados de alta en la primera consulta y un 27,8 % tras los resultados iniciales.

Conclusiones:

El diagnóstico de la cefalea es clínico. Por lo que es fundamental realizar una buena y detallada historia clínica para conseguir una aproximación diagnóstica adecuada, racionalizando el uso de pruebas complementarias.



CO 057

MIGRAÑA CONFUSIONAL AGUDA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS:

Alba Jiménez, M.; M. Bermejo, A.; Fiz Pérez, L.; Lastra Rodríguez, J.; Delgado Díez, B.; García Guixot, S.; Gómez Andrés, D..

Hospital Universitario La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN:

La migraña confusional aguda (MCA) es un equivalente migrañoso que debuta entre los 5 y 16 años. Cursa abruptamente con disfunción cortical como agitación, disfasia, inatención y desorientación acompañándose o no de cefalea. Dura desde horas hasta 1 día. Posteriormente suele existir amnesia del episodio. Suele ser la primera manifestación de migraña.

CASOS CLÍNICOS:

Caso 1: Niña de 9 años ingresada por sospecha de encefalitis tras episodio de afasia, desorientación y disfasia con vómitos y mareo sin pérdida de conocimiento. El episodio duró 4 horas siguiéndose de cefalea. Afebril en todo momento con exploración neurológica normal. Tomografía computarizada craneal (TAC), punción lumbar y electroencefalograma (EEG) normales por lo que el cuadro se orienta como MCA.

Caso 2: Niño de 8 años ingresado por probable crisis convulsiva por desconexión del medio con caída tras episodio de irritabilidad, palabras incoherentes y desorientación. El cuadro duró 3 horas. No fiebre. TAC y EEG normales. Exploración neurológica normal en todo momento. Se da el alta con diagnóstico de MCA.

CONCLUSIONES:

La MCA tiene un diagnóstico exclusivamente clínico. Es preciso en muchas ocasiones realizar pruebas de imagen o neurofisiología para descartar otro tipo de patología. Una clínica típica y la normalidad de las pruebas complementarias deben hacernos considerar este diagnóstico. En ambos casos la clínica descrita era compatible con un episodio de MCA, sin embargo los dos casos ingresaron con diagnósticos iniciales diferentes. Es importante conocer la existencia de esta entidad para poder diagnosticarla evitándose de esta forma ingresos prolongados o pruebas diagnósticas invasivas.



CO 058

NEURALGIA GLOsofaríngea SINTOMÁTICA: SÍNDROME ESTILOHIOIDEO DE EAGLE EN NIÑO DE 9 AÑOS:

Narbona García, J.⁽¹⁾; Irimia Sieira, P.⁽²⁾; Alcázar Navarrete, J.M.⁽³⁾; Domínguez Echávarri, P.D.⁽⁴⁾. ⁽¹⁾ Pediatría, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Neurología, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽³⁾ Otorrinolaringología, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ⁽⁴⁾ Radiología, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Introducción:

El síndrome de Eagle, debido a elongación de apófisis estiloides craneal y calcificación del ligamento estilohioideo, posee dos variantes clínicas: la más común incluye episodios dolorosos recurrentes por irritación del nervio glosofaríngeo; la variante vascular cursa con episodios sincopales, isquemia cerebral transitoria o migrañas por compresión de carótida y/o de fibras simpáticas. La inmensa mayoría de casos ocurre en sujetos mayores de 40 años. Por su rareza en niños, se comunica aquí un nuevo caso.

Caso clínico:

Paciente masculino que a los 9 años comienza a sufrir episodios dolorosos muy intensos (9/10) en hemifaringe, hemilengua y hemifosa linguo-mandibular derechas, con duración 5-15 minutos; se acompañan de miokimias y espasmos de músculos submaxilares. El manejo con politerapia farmacológica fue ineficaz. Los accesos llegaron a presentarse hasta cinco veces diarias y el paciente había abandonado la escuela y sus actividades lúdicas cuando acudió por primera vez a nuestro centro, tres años después del inicio sintomático. La TAC-3D confirmó elongación importante de la apófisis estiloides (33 mm) y calcificación ligamentosa estilohioidea bilateral. La extirpación de la apófisis elongada por vía cervical posterolateral indujo curación del cuadro doloroso hasta la actualidad, con seguimiento de seis años tras la intervención.

Comentario/conclusiones:

Es preciso realizar diagnóstico diferencial frente a anomalía de Chiari I y schwannoma del IX par. Sólo encontramos en bibliografía media docena de casos infantojuveniles de neuralgia glosofaríngea por apófisis estiloides elongada. Cabe destacar la importancia de la sospecha clínica, el diagnóstico y la buena respuesta al tratamiento quirúrgico en la presente observación.



CO 059

MIASTENIA GRAVIS JUVENIL POSTPUBERAL DE PRESENTACIÓN BULBAR:

Castaño De La Mota, C. ⁽¹⁾; Dominguez Carral, J. ⁽¹⁾; Cuenca Hernández, R. ⁽²⁾; Castillo Gómez, B. ⁽³⁾; Muñoz Jareño, N. ⁽⁴⁾; Repeto Rodriguez, A. ⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ NEUROPEDIATRÍA, HOSPITAL UNIVERSIARIO NFANTA LEONOR, MADRID; ⁽²⁾ NEUROLOGÍA, HOSPITAL UNIVERSIARIO NFANTA LEONOR, MADRID; ⁽³⁾ NEUROLOGIA, HOSPITAL IVERSITARIO DE ELCHE, ELCHE, ALICANTE; ⁽⁴⁾ HOSPITAL UNIVERSIARIO NFANTA LEONOR, MADRID.

Introducción:

La miastenia gravis juvenil incluye pacientes con edad de debut de la enfermedad entre 0-19 años. La sintomatología difiere en algunos aspectos a los adultos y en ocasiones tienen presentaciones atípicas. Se presenta el caso de un adolescente con inicio de clínica bulbar de la enfermedad.

Caso Clínico:

Niño de 12 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, que tras un catarro común, presenta cuadro de voz nasal (no mejora tras ciclo de antibiótico y AINES), disfagia a sólidos y líquidos, disartria y debilidad facial (ptosis). Refería cansancio y debilidad inespecífica desde 1 mes antes. Se realizan estudios complementarios (analítica con serologías, estudio de autoinmunidad, estudio de LCR, valoración ORL, RM cerebral y cervical) con resultados normales. Ante sospecha de cuadro miasténico, se realiza test de edrofonio (positivo) y estudio EMG/ENG compatible con afectación de la unión neuromuscular a nivel de musculatura facial. Resultado de anticuerpos (anti-receptorAch, antiMusk y antigangliósidos) negativos. Se inicia tratamiento con corticoides orales con mejoría parcial, pero sufre empeoramiento precoz, ingresando para pulsos de IgIV e inicio de tratamiento con piridostigmina (precisa a dosis altas para control de síntomas). En los siguientes 9 meses se intenta hacer retirada de corticoides ante efectos secundarios (aumento de peso, osteopenia), pero presenta crisis miasténica, por lo que se inicia tratamiento inmunomodulador con azatioprina, permitiendo la retirada completa de prednisona 1 año después. Actualmente realiza vida normal.

Conclusiones:

En casos seleccionados de MG con corticodependencia y efectos secundarios importantes, la terapia inmunomoduladora debería ser valorada más precozmente.



CO 060

ATROFIA NEUROGÉNICA EN LA MIOPATÍA CONGÉNITA MEGACONIAL DEPENDIENTE DEL GEN CHKB:

Dacruz Alvarez, D. ⁽¹⁾; Gomez Lado, C. ⁽¹⁾; Eiris Puñal, J. ⁽¹⁾; Pintos Martinez, E. ⁽¹⁾; Beiras Iglesias, A. ⁽¹⁾; Martinez Azorin, F. ⁽²⁾; Castro Gago, M. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ C.H. UNIVERSITARIO SANTIAGO DE COMPOSTELA, SANTIAGO DE COMPOSTELA; ⁽²⁾ Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales, Instituto de Investigación, Hospital 12 de Octubre., MADRID.

Introducción:

Recientemente se describió una nueva miopatía congénita megaconial secundaria a mutaciones en el gen para la colina-cinasa beta (CHKB).

Caso clínico:

Varón de 11 meses, único hijo de un matrimonio joven no consanguíneo, con hipotonía y debilidad muscular desde los 4 meses. En la exploración se observó hipotonía generalizada, más intensa en extremidades inferiores, reflejos osteotendinosos deprimidos, sin fasciculaciones linguales. Presentaba discreto aumento de la CK, transaminasas y lactato sérico. En la electromiografía (EMG) se observaron potenciales neurogénicos, con electroneurografía normal. El gen SMN1 fue normal. En la biopsia muscular se observa, en la microscopía óptica un patrón de atrofia neurogénica asociado a alteraciones compatibles con trastorno mitocondrial, y la presencia de megamitocondrias al examen ultraestructural. Se observó deficiencia del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial. Se excluyeron deleciones del ADN mitocondrial (ADNmt), depleción y las 20 mutaciones puntuales más frecuentes del ADNmt. El estudio genético confirmó la presencia en homocigosis de la mutación patogenética nonsense c.810T>A, p.Tyr270X en el gen para la CHKB. Actualmente con 4.5 años presenta microsomía y microcefalia, ausencia de lenguaje y marcada hipotonía generalizada, hiporreflexia miotática, ausencia de deambulación, y cociente de desarrollo de 30%.

Conclusiones:

Constituye la segunda observación Española, ambas de nuestro grupo, con mutaciones en el gen para la CHKB. A pesar de tener ambos las mismas mutaciones, este paciente presenta aspectos clínicos atípicos, no descritos en los 21 casos conocidos, consistentes en la presencia de atrofia muscular neurogénica en lugar de patrón de distrofia muscular congénita.



CO 061

CALIDAD DE VIDA Y NIVEL FUNCIONAL EN PARAPARESIAS ESPÁSTICAS HEREDITARIAS DE INICIO EN LA INFANCIA:

Sariago Jamardo, A. ⁽¹⁾; Ortez González, C.I. ⁽²⁾; Colomer Oferil, J. ⁽²⁾; Póo Argüelles, M.D.P. ⁽³⁾; Nascimento Osorio, A. ⁽²⁾. ⁽¹⁾ Servicio de Neuropediatría. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Servicio de neuropediatría. Unidad de patología neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽³⁾ Servicio de neuropediatría, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

INTRODUCCIÓN:

Las paraparesias espásticas generan incapacidad y alteración de la calidad de vida de los pacientes.

OBJETIVOS:

Describir en una serie de pacientes pediátricos con paraparesia espástica de causa genética el grado de alteración funcional y disminución de la calidad de vida e intentar relacionarlo con las características clínicas de los mismos.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Se incluyeron un total de 44 pacientes. A todos ellos se les sometió a entrevista clínica, exploración física, se les suministraron encuestas de calidad de vida a padres y pacientes (PedsQL, módulo neuromuscular, máximo deterioro: 100 puntos) y se les evaluó mediante la escala funcional SPSR (Spastic Paraplegia Rating Scale, máxima gravedad: 52 puntos).

RESULTADOS:

El 29,5% eran casos familiares, el 34,1% eran formas puras, el 58,5% presentaban neuropatía asociada y el 34,1% tenían RM cerebral alterada. El 72,7% de los casos se habían iniciado precozmente (edad < 3 años) y llevaban una media de 8,0 años de evolución de la enfermedad. Las puntuaciones medias obtenidas en las escalas fueron: 22,3 en PedsQL niños, 18,0 en PedsQL padres y 8,4 para SPSR. Las puntuaciones en la escala funcional y en las escalas de calidad de vida no se correlacionaban con el hecho de que se trataran de formas puras, ni tampoco con la presencia de neuropatía ni con el hallazgo de alteraciones en la RM cerebral o medular.

CONCLUSIONES:

Los pacientes con paraparesia espástica en la edad pediátrica se encuentran funcionalmente poco afectados, sin correlacionarse el deterioro con los factores clínicos estudiados.



CO 062

CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS Y CALIDAD DE VIDA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON PATOLOGÍA NEUROLÓGICA DEPENDIENTE DE VENTILACIÓN MECÁNICA DOMICILIARIA:

Melón Pardo, M. ⁽¹⁾; López González, M. ⁽¹⁾; Sánchez Martín, A. ⁽¹⁾; Gaboli -, M. ⁽¹⁾; Madruga Garrido, M. ⁽¹⁾; Alonso Luengo, O. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ HOSPITAL INFANTIL VIRGEN DEL ROCÍO, SEVILLA; ⁽²⁾ Hospital Infantil Virgen del Rocío,, SEVILLA.

Objetivos:

Describir las características epidemiológicas y clínicas de pacientes pediátricos con enfermedades neurológicas dependientes de ventilación mecánica domiciliaria (VMD), y analizar su calidad de vida tras el inicio de la misma.

Material y Método:

Revisión retrospectiva de historias clínicas, realización de encuesta (PedsQL) y entrevista semiestructurada de calidad de vida.

Resultados:

Muestra de 31 pacientes sin diferencias en género y con una mediana de edad de 10.5 años (RIQ: 8.8-13.6). 13 pacientes presentan afectación central (PCI tetraparética, encefalopatías no filiadas, Down, Rett, Brown Sequard y mielomeningocele) y 18 presentan enfermedades neuromusculares (AME I y II, polineuropatía, distrofia muscular de Duchenne y metabopatías). 30 utilizan modalidad BIPAP. La mediana de edad del inicio de la VMD es de 12 años en pacientes con PCI, 11.2 años en Duchenne y 2 años en AME tipo II. 9 pacientes tienen déficit cognitivo severo, 17 escoliosis y 8 trastornos deglutorios. En cuanto al impacto de la VMD en la calidad de vida, los padres destacan mejoría en el descanso nocturno, rendimiento escolar, infecciones respiratorias e ingresos hospitalarios. Pacientes con afectación motora sin déficit cognitivo (AME, Duchenne y enfermedades mitocondriales) presentan dificultades relevantes en el área de la salud física y actividades y apenas repercusión en su estado emocional, actividades sociales y escolares.

Conclusiones:

La ventilación mecánica ha mejorado de forma global la calidad de vida de nuestros pacientes. Es importante una adecuada selección de candidatos y considerarla de forma precoz en pacientes con debilidad marcada, tengan o no afectación cognitiva.



CO 063

NEUROPATÍA AXONAL GIGANTE: PRESENTACIÓN DE DOS HERMANOS AFECTADOS POR ESTA ENFERMEDAD:

García Romero, M.D.M. ⁽¹⁾; López Sobrino, G. ⁽²⁾; Huete Hernani, B. ⁽²⁾; Tirado Requena, P. ⁽²⁾; Velázquez Fragua, R. ⁽²⁾; Arcas Martínez, J. ⁽²⁾; Martínez Bermejo, A. ⁽²⁾; Pascual Pascual, S.I. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital La Paz, Madrid.

Introducción:

La neuropatía axonal gigante es una enfermedad devastadora caracterizada por una neuropatía periférica grave progresiva. Presentamos el caso de dos hermanos afectados.

Caso clínico:

Nuestro primer paciente es un niño que consultó inicialmente a los 5 años por trastorno de la marcha. Hijo de padres consanguíneos (primos hermanos) procedentes de Marruecos, había comenzado a caminar a los 13 meses. Había sido valorado por Traumatología por pies planos valgus, y a la exploración destacaba, además de signos de neuropatía periférica (pie caído, arreflexia, amiotrofia distal...), un fenotipo peculiar, con macrocefalia relativa y pelo ensortijado. El estudio neurofisiológico mostró una polineuropatía axonal motora y sensitiva crónica. Ante estos hallazgos se solicitó biopsia de nervio sural, que reveló engrosamientos focales axonales sin hiperplasia de células de Schwann, característicos de neuropatía axonal gigante. El estudio genético mostró una mutación en homocigosis del gen GAN (gigaxonina), portándolo sus padres en heterocigosis. Tras el diagnóstico, los padres tuvieron otra hija, a la que vimos al año de edad. Asintomática por lo demás, presentaba únicamente pelo ensortijado. El estudio genético mostró también en ella la mutación en homocigosis, por lo que padece la enfermedad, aunque por su corta edad no presenta aún sintomatología. Las conducciones nerviosas son también normales.

Conclusión:

Los hallazgos clínicos de polineuropatía asociados a fenotipo característico (especialmente pelo ensortijado) deben hacer pensar en neuropatía axonal gigante. Con mayor razón si hay consanguinidad familiar, puesto que se hereda de forma autosómica recesiva.



CO 064

ENFERMEDAD DE CHARCOT MARIE TOOTH EN LA INFANCIA: REGISTRO DE 45 PACIENTES:

García Romero, M.D.M.⁽¹⁾; Fiz Perez, L.⁽²⁾; Lastra Rodriguez, J.⁽²⁾; Velázquez Fragua, R.⁽²⁾; Tirado Requena, P.⁽²⁾; Arcas Martinez, J.⁽²⁾; Martinez Bermejo, A.⁽²⁾; Arpa Gutierrez, F.J.⁽²⁾; Espinos Armero, C.⁽³⁾; Pascual Pascual, S.I.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital La Paz, Madrid; ⁽³⁾ Centro de Investigación Príncipe Felipe, Valencia.

Objetivos:

Describir las características de nuestra serie de pacientes con enfermedad de Charcot Marie Tooth.

Material y métodos:

Se trata de un estudio descriptivo en el que se incluyeron los pacientes de hasta 20 años diagnosticados de enfermedad de Charcot Marie Tooth. Todos fueron citados entre los años 2013 y 2014, en el contexto del estudio TREAT-CMT, recogiendo datos epidemiológicos, clínicos, neurofisiológicos y genéticos.

Resultados:

Registramos un total de 45 pacientes, 18 de ellos con patología concomitante (paraplejía, ataxia...). Tenían antecedentes de consanguinidad familiar 8 de ellos, y antecedentes familiares de polineuropatía 2/3 del total. Presentaban sintomatología 43 de los 45 pacientes, la mitad síntomas sensitivos y todos síntomas motores. En cuanto a la gravedad, presentaban una forma leve (puntuación hasta 10 en la escala CMTNS) 2/3 de los pacientes, forma moderada (puntuación de 11 a 20) 22% y forma grave 11% (puntuación mayor de 20). En cuanto a la clasificación, 28 tenían formas desmielinizantes (17 de ellos CMT1A), 13 axonales, 3 motoras distales y 1 forma intermedia. El estudio genético fue positivo en 33 casos, la mitad con duplicación de PMP22. El resto con genes diversos descritos previamente (GDAP1, MFN2, MPZ...), así como genes de reciente diagnóstico (como MICAL1 y DCTN1).

Conclusión:

La enfermedad de Charcot Marie Tooth es una enfermedad rara en la infancia, aunque puede presentarse con sintomatología a edades muy tempranas. Los paneles de genes ayudan al diagnóstico genético de las formas no tipificadas.



CO 065

HEMIPARESIA Y PARÁLISIS FACIAL PERIFÉRICA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN ATÍPICA DE UN SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ:

Torres García, M.B.; Smeyers Durá, P.; Tomás Vila, M.; Rosenova Ivanova, R.; Gargallo Tatay, P.; Téllez De Meneses Lorenzo, M.; Barbero Aguirre, P.; Pitarch Castellano, I.; López Medina, E.M.L.M.. Neuropediatría, Hospital La Fe, Hospital La Fe

Introducción:

Presentamos un paciente con una variante clínica del Síndrome de Guillain Barré (SGB) no descrito en la literatura.

Caso clínico:

Varón de 13 años con hemiparesia con hiporreflexia distal, hipoestesia y parestesias en hemicuerpo izquierdo junto con parálisis facial periférica izquierda de inicio agudo. Análisis LCR, Electromiografía (EMG) y resonancia compatibles con SGB. Resolución espontánea en menos de 2 semanas con recuperación completa. Recidiva tras tres semanas asintomático, primero con parálisis facial izquierda y a la semana con la misma clínica que al inicio. Las pruebas complementarias arrojan los mismos resultados. En esta ocasión recibió tratamiento con gammaglobulina intravenosa presentando recuperación total en varios días.

Conclusiones:

Existen múltiples variantes clínicas del SGB. El paciente del caso que nos ocupa presentó una clínica atípica no descrita consistente en hemiparesia y alteraciones de la sensibilidad transitorias en hemicuerpo izquierdo y parálisis facial periférica izquierda. La instauración aguda de los síntomas y la asimetría de la sintomatología clínica, hicieron dudar del diagnóstico de presunción. Sin embargo presenta datos clínicos y analíticos que lo apoyan como son la hiporreflexia distal, la disociación albúmino-citológica en LCR, el patrón de afectación desmielinizante y bilateral en EMG y los hallazgos en neuroimagen. La evolución del caso también fue atípica con recuperación espontánea de los síntomas en las primeras semanas con recaída tras tres semanas asintomático.



CO 066

REVISIÓN DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRE EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL:

González Villén, R. ⁽¹⁾; Sierra Córcoles, C. ⁽²⁾; Parrilla Muñoz, R. ⁽²⁾; Ruiz Garrido, B. ⁽²⁾; Avila Casas, A. ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, J. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén; ⁽²⁾ Hospital Materno Infantil Jaén, Jaén.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una polirradiculoneuropatía aguda, autoinmune y autolimitada. Existen signos clínicos especiales en su forma de presentación atípica: dolor persistente, rigidez espinal, irritabilidad, somnolencia, parálisis de pares craneales y disfunción autonómica que pueden retrasar el diagnóstico.

OBJETIVO:

Revisar la forma de presentación del SGB atendiendo a la sintomatología que presentaron, los hallazgos en las pruebas complementarias, la evolución y pronóstico.

MATERIAL Y MÉTODO:

Estudio retrospectivo de 9 pacientes con SGB en nuestro hospital entre 2003 y 2014.

RESULTADOS:

Casos totales: 9 (mujeres 2, varones 7). Media de edad: 6,3 años. Antecedente infeccioso: 3 Gea, 1 varicela, 1 mononucleosis, 3 CVA. El 100% presentó afectación de miembros inferiores, 5/9 de miembros superiores y el 3/9 de musculatura respiratoria. Afectación sensitiva 3/9, pares craneales 3/9, afectación vegetativa 3/9. Ingreso en cuidados intensivos 5/9. Disociación albúmino-citológica 9/9. Anticuerpos antigangliósido: negativo:4, no realizado:5. Estudios neurofisiológicos y diagnóstico: polirradiculoneuropatía aguda inflamatoria desmielinizante (PDIA): 3, neuropatía axonal sensitivo-motora aguda(NAMSA): 1, neuropatía axonal aguda (NAMA): 4, síndrome de Miller-Fisher (SMF):1. Inmunoglobulinas 9/9. Evolución: 2/9 tórpida y lenta (déficit motor leve) buena 6/9, exitus 1/9. Síntomas atípicos: SMF, rigidez espinal 2/9, parálisis facial bilateral 1/9. Un paciente presentó dificultades diagnósticas por la presencia de una neuropatía hereditaria familiar.

CONCLUSIONES:

Los criterios diagnósticos se centran en los hallazgos cliniconeurofisiológicos y del LCR, aunque últimamente se añade al diagnóstico la determinación de anticuerpos antigangliósido, asociados variantes menos frecuentes del SGB.



CO 067

MIOTONÍA CONGÉNITA, FORMA RECESIVA:

Gutiérrez Aguilar, G.; Martín-Tamayo Blázquez, M.D.P.; Muñoz Cabeza, M.; Ruiz De Zárate Sanz, B.; Ortiz Tardío, J..

Hospital de Jerez, Jerez de la Frontera

Introducción:

La miotonía congénita es una alteración muscular consistente en la aparición de rigidez e incapacidad para relajarse tras la contracción. Aunque puede afectar a cualquier músculo, predomina en extremidades inferiores. Existen dos formas clínicas según el patrón de herencia; una forma AD o enfermedad de Thomsen y la forma AR o enfermedad de Bécker de aparición más tardía y con mayor debilidad. Ambos causados por la mutación del gen que codifica el canal del cloro (CLCN1).

Caso clínico:

Niño de 8 años que consulta por presentar torpeza motora y rigidez con dificultad para la relajación que van mejorando conforme ejercita hasta la normalidad. Empeora con el estrés, el frío o el crecimiento. Había sido estudiado en otro hospital diagnosticándose de enfermedad neuromuscular degenerativa. A la exploración física destaca aspecto musculado con tono normal, fuerza discretamente disminuida en extremidades inferiores (4/5) y normal en las superiores, reflejos miotáticos, marcha y pruebas cerebelosas normales. Gowers negativo. Se constata miotonía activa y mecánica en manos con rodete miotónico al percutir la lengua y rigidez al inicio del movimiento que cede completamente. Electromiografía con abundantes descargas miotónicas en primer interóseo, espontáneas y desencadenadas al movimiento de la aguja o percutir el músculo. Se realiza estudio del gen CLCN1 siendo doble portador de las mutaciones c.1063G>A y c.1488G>T.

Conclusiones:

La presencia de rigidez que mejora con el movimiento es el signo guía siendo imprescindible la electromiografía para demostrar el fenómeno miotónico, todo ello permitirá realizar el estudio genético específico evitando exámenes complementarios y diagnósticos erróneos.



CO 068

"RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DEL EXOMA CLÍNICO EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES PEDIÁTRICAS"

Munell Casadesús, F. ⁽¹⁾; Ferrer Aparicio, S. ⁽²⁾; Vidal Pérez, F. ⁽³⁾; Sánchez-Montáñez García-Carpintero, A. ⁽⁴⁾; Martínez Sáez, E. ⁽⁵⁾; Pérez García, M.J. ⁽⁶⁾; Gratacos Vinyola, M. ⁽⁷⁾; Romero Duque, P. ⁽⁶⁾; Cuenca León, E. ⁽⁸⁾; Macaya Ruiz, A. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽²⁾ Laboratorio Neurología Pediátrica, Institut de Recerca Hospital Vall Hebron, Barcelona; ⁽³⁾ Unidad de Diagnóstico y Terapia Molecular, Banc de Sang i Teixits, Barcelona; ⁽⁴⁾ Radiología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁵⁾ Anatomía Patológica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁶⁾ Laboratorio Neurología Pediátrica, Institut de Recerca Hospital Vall Hebron, Barcelona; ⁽⁷⁾ Neurofisiología, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽⁸⁾ Laboratorio Neurología pediátrica, Institut de Recerca Hospital Vall Hebron, Barcelona.

Introducción:

Las enfermedades neuromusculares (ENM) pediátricas son de difícil diagnóstico por su gran heterogeneidad clínica y genética. El proceso diagnóstico basado en el examen secuencial de genes candidatos es poco eficaz, mientras que la secuenciación masiva (NGS) permite secuenciarlos todos rápida y simultáneamente.

Objetivos:

Demostrar la utilidad diagnóstica y las ventajas en coste-beneficio del uso del exoma clínico y NGS en pacientes evaluados por ENM de un hospital terciario.

Material y método:

En 35 pacientes se ha procedido a: (1) jerarquización de genes candidatos en base a datos clínicos, anatomo-patológicos, neurofisiológicos y radiológicos; (2) análisis de genes candidatos mediante exoma clínico (n=20) o exoma completo (n=15) y NGS; (3) análisis bioinformático y clasificación de las variantes obtenidas; (4) confirmación de las mutaciones seleccionadas por PCR-Sanger en el paciente y progenitores; (5) análisis comparativo de la tasa de detección de mutaciones, tiempo de diagnóstico y coste global en comparación a las técnicas clásicas.

Resultados y conclusiones:

El uso de exoma clínico ha permitido alcanzar el diagnóstico en un 70% de los pacientes, con un tiempo inferior al mes y con un coste inferior al coste promedio de la secuenciación clásica de un único gen. La captura de exoma completo ha conseguido el diagnóstico en el 30% de pacientes, en un tiempo y coste que triplica el del exoma clínico. La aplicación de esta nueva tecnología en pacientes con ENM debidamente analizados y caracterizados ofrece ventajas evidentes para los pacientes y sus familias y para la comunidad médica y científica.



CO 069

ANÁLISIS GENÉTICO DEL GEN SGCE, CONFIRMACIÓN DEL SÍNDROME DISTONÍA-MIOCLONÍA:

Borraz Gracia, S. ⁽¹⁾; Chofre Escrinhuela, L. ⁽²⁾; Lucas Sendra, R. ⁽²⁾; Mut Buigues, J. ⁽²⁾; Escrivá Cholbi, L. ⁽²⁾; Guzman Laura, K.P. ⁽²⁾. ⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital de Denia, Denia; ⁽²⁾ Hospital de Denia, Denia.

Introducción:

La distonía mioclónica es un trastorno del movimiento infrecuente, cuyos síntomas nucleares son la presencia de mioclonías y la distonía, generalmente focal. Se describe patrón de herencia autosómica dominante, penetrancia incompleta e impronta materna.

Caso Clínico 1:

Niña de 2,5 años remitida por mioclonías, más evidentes cuando intenta realizar un movimiento de precisión. Asocia temblor de manos y distonía de MSD y cuello, evidente al comenzar la escritura. El padre refiere los mismos síntomas desde la infancia, de modo leve. Tratamiento: piracetam, con escasa mejoría de las mioclonías.

Caso clínico 2:

Niña de 9 años remitida por temblor de manos que los padres habían apreciado desde los 3 años, permaneciendo estable desde entonces; empeora con la tensión emocional. El padre había sido diagnosticado de trastorno de Gilles de la Tourette, con movimientos de lateralización del cuello que mejoran con la ingesta de alcohol. En la exploración clínica de la niña se observan además de temblor de acción, mioclonías de los MMSS durante la maniobra de Romberg. No se observan posturas distónicas. En ambos casos se detectó en la secuenciación del gen SGCE (DYT 11) la delección en heterocigosis de c.444_447 del TAAT. Esta delección no se encuentra descrita en las bases de datos consultadas, si bien altera la estructura de la proteína a partir del nucleótido 443.

Conclusiones

Los planes de tratamiento son individualizados, incluyendo fármacos como las benzodiacepinas, antiepilépticos y anticolinérgicos, con eficacia limitada. En la edad adulta puede reducir la calidad de vida del paciente.



CO 070

OPSOCLONO-MIOCLONO DE ORIGEN PARAINFECCIOSO:

Ruiz-Ayúcar De La Vega, I. ⁽¹⁾; Hernandez Fabian, A. ⁽²⁾; Álvarez Gonzalez, A.B. ⁽³⁾; Murga Herrera, V. ⁽⁴⁾; Santos Borbujo, J. ⁽⁵⁾; Benito Bernal, A.I. ⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ SECCIÓN DE NEUROLOGIA INFANTIL, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA;

⁽²⁾ SECCION DE NEUROLOGIA INFANTIL, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA;

⁽³⁾ COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA; ⁽⁴⁾ UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIATRICOS, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA; ⁽⁵⁾ UNIVERSIDAD DE SALAMANCA, SALAMANCA; ⁽⁶⁾ ONCOLOGIA INFANTIL, COMPLEJO ASISTENCIAL DE SALAMANCA, SALAMANCA.

Introducción:

El síndrome de opsoclono-mioclono (SOM) es un trastorno de origen autoinmune, de curso a menudo recidivante, que se presenta en la infancia con movimientos oculares conjugados, rápidos y multidireccionales (opsoclono), mioclonías, ataxia de tronco, irritabilidad y trastornos del sueño. Presentamos, acompañado de vídeo, un caso de SOM de probable origen parainfeccioso, con una evolución muy favorable.

Caso clínico:

Varón de 13 meses, derivado a UCIP por sospecha de status convulsivo. 48 horas antes del ingreso inició una infección de vías altas. Un día después comenzó con movimientos de tronco y extremidades compatibles con mioclonías, y después movimientos oculares horizonte-rotatorios rápidos. En las pruebas complementarias, destaca una pleocitosis del LCR con un 10% de polimorfonucleares, sin otros hallazgos. Se trata con hasta cuatro fármacos anticonvulsivos sin respuesta, hasta que es valorado por neuropediatría, diagnosticándose de un SOM. Se inicia tratamiento con metilprednisolona con excelente respuesta, y cloracepato para la irritabilidad, quedando el paciente asintomático en el momento del alta. Presenta IgM positiva para CMV y EBV que no se confirman por PCR. Se realiza despistaje de tumor de cresta neural, que resulta negativo. Tras 2 años de seguimiento se encuentra asintomático y sin recidivas.

Conclusión:

El SOM es una entidad que hay que conocer para poder diagnosticar. Hasta en el 50% de casos se asocia a la presencia de un neuroblastoma, aunque puede ser parainfeccioso o idiopático. Pese a la buena evolución de este caso, no es una entidad benigna, dado que con frecuencia asocia secuelas neurológicas. Es preciso un tratamiento precoz con inmunoterapia y un seguimiento a largo plazo.



CO 071

PRESENCIA DE SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS (SPI) EN PACIENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH):

Castaño De La Mota, C.⁽¹⁾; Rodríguez Fernández, C.⁽²⁾; Moreno Acero, N.⁽³⁾; Pérez Villena, A.⁽⁴⁾; Losada Del Pozo, R.⁽⁵⁾; Soto Insuga, V.⁽⁵⁾; Martín Del Valle, F.⁽⁶⁾; Pons Rodríguez, M.⁽⁷⁾; Domínguez Carral, J.⁽¹⁾; Conejo Moreno, D.⁽⁸⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid; ⁽²⁾ Hospital León, León; ⁽³⁾ Hospital Sureste, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital La Moraleja, Madrid; ⁽⁵⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽⁶⁾ Hospital Torrejón, Madrid; ⁽⁷⁾ Hospital manacor, Mallorca; ⁽⁸⁾ Hospital Burgos, Burgos.

Introducción:

El síndrome de piernas inquietas (SPI) afecta al 2% de los niños, siendo más frecuente en trastornos de aprendizaje, especialmente relacionado con el trastorno por déficit de atención-hiperactividad (TDAH).

Objetivos:

Describir la frecuencia e importancia de SPI y otros trastornos de sueño en pacientes pediátricos con TDAH.

Material y métodos:

Estudio multicéntrico transversal de 9 hospitales españoles (13 investigadores). Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, escala de sueño (Sleep Disturbance Scale for Children SDSC) y criterios diagnósticos de SPI en niños diagnosticados de TDAH, sin trastorno del espectro autista ni cognitivo.

Resultados:

Hasta la actualidad 22 pacientes edad media 9,8 años (6-14 años). Ratio hombre-mujer 3,6:1. La mayoría presentaban una intensidad leve (CGAS 47,8% entre 70-81), siendo el subtipo inatento el más frecuente (73,9%). Nueve pacientes (40,9%) refieren sacudidas de piernas por la noche con frecuencia mayor de 1-2 veces por semana (4 diariamente). Cuatro pacientes cumplen criterios diagnósticos de SPI definitivo (18%). Más de la mitad (59,1% de los que no cumplían criterios de SPI y el 75% de los que sí) presentaban valores en el cuestionario SDSC sugestivos de un sueño inadecuado (59,1%); 5 de los cuales habían recibido tratamiento específico para la alteración del sueño. Entre las patologías del sueño, las más frecuentes fueron las de la transición vigilia-sueño (54%), mientras que no fueron raros los problemas de insomnio-mantenimiento (36%), los trastornos del arousal (18,2%), la somnolencia excesiva (18,2%) y los trastornos respiratorios (4,5%).

Conclusiones:

El SPI es un trastorno importante y frecuente en niños con TDAH.



CO 072

TOXOPLASMOSIS CONGENITA 1990-2013: 23 AÑOS DE EXPERIENCIA EN UN CENTRO TERCARIO:

Bellusci, M.⁽¹⁾; Simon De La Heras, R.⁽¹⁾; Camacho Salas, A.⁽¹⁾; Nuñez Enamorado, N.⁽¹⁾; Gonzalez Tomé, M.I.⁽¹⁾; Cortés Ledesma, C.⁽²⁾; Garriga Ferrer-Bergua, L.⁽²⁾; Menéndez Mand, C.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Universidad Complutense, Madrid.

Objetivos:

Describir la evolución neurológica de la cohorte de toxoplasmosis congénitas en nuestro centro.

Materiales y metodos:

Cohorte de 105 parejas madres-hijos con sospecha de toxoplasmosis gestacional, seguidos en nuestro centro desde 1990 a 2013. El diagnóstico de toxoplasmosis congénita se realizó por la identificación del parásito (PCR) en sangre o LCR, así como por la presencia de síntomas compatibles en niños nacidos tras un embarazo de riesgo.

Resultados:

Entre los 105 seguidos, finalmente 16 recién nacidos presentaron toxoplasmosis congénita y 11/16 de ellos fueron sintomáticos (8 coriorretinitis, 6 calcificaciones intracraneales, 4 hidrocefalias, 4 estrabismo, 4 microftalmos). Se siguieron hasta la negativización serológica el 80% de los pacientes sin signos de infección, habiéndose perdido el seguimiento en 1/5 de los no sintomáticos y 1/11 de los sintomáticos. Se observó que 2 de los 10 sintomáticos seguidos (4% del total) presentaron severas alteraciones del desarrollo psicomotor, asociando ambos epilepsia (p 0.02). Dos pacientes presentaron problemas cognitivos en área visuoespacial y psicomotricidad fina. Cinco pacientes en la actualidad son portadores de válvula de derivación ventrículo-peritoneal. Todos fueron tratados intraútero y en el primer año de vida como por consenso de las sociedades de infectología.

Conclusiones:

La tasa de transmisión de la toxoplasmosis por vía vertical es baja y en los casos sintomáticos prevalece afectación oftalmológica respecto a la neurológica. La baja incidencia de retraso grave debería ser tenida en cuenta en el asesoramiento prenatal. La presencia de epilepsia se asocia a retraso grave en nuestra serie.



CO 073

ESTUDIO NEUROFISIOLÓGICO DEL RECIÉN NACIDO SANO EN LAS PRIMERAS HORAS DE VIDA: ANÁLISIS VISUAL Y CUANTITATIVO:

Gonzalez Barrios, D.; Castro Conde, J.R.; González Campo, C.; Reyes Millán, B.; Villanueva Accame, V.; Salvador Cañibano, M.

Hospital Universitario de Canarias, La Laguna

Introducción:

El vídeo-EEG es el gold-estándar de la monitorización cerebral neonatal. Actualmente es un criterio de inclusión fundamental para un programa de hipotermia en la EHI neonatal. Objetivos.- Obtener patrones de normalidad EEG (visual y cuantitativo) en las primeras 6 horas de vida, aún desconocidos, y compararlos con los obtenidos al tercer día de vida. Pacientes y métodos.- Diseño de cohortes. 22 RN a términos “sanos”, sometidos a registros vídeo-EEG en las primeras 6 horas y al tercer día de vida. Se determinaron medidas de análisis visual (presencia de ciclos vigilia-sueño, % trazado alternante en el sueño profundo, % discontinuidad, % salvos con cepillos delta, número de segundos/hora de actividad alfa/theta rolándica, número de encoches frontales/hora, y número de ondas agudas pasajeras/hora), y medidas de análisis espectral (espectro de potencia y coherencia espectral intra e interhemisférica) en las bandas de frecuencia clásicas: 1)Delta:0,5-4 Hz; 2)Theta:4-8 Hz; 3)Alfa:8-13 Hz; y 4)Beta:13-30 Hz.

Resultados:

Sólo dos niños presentaron ciclos vigilia-sueño bien establecidos en las primeras 6 horas de vida, encontramos: mayor discontinuidad, cepillos delta y ondas agudas pasajeras, con menor actividad alfa/theta rolándica y encoches frontales ($p<0.05$). El análisis espectral en las primeras 6 horas mostró mayor espectro de potencia delta (y menor potencia alfa/theta), con coherencias espectrales intrahemisféricas aumentadas predominantemente en la banda de frecuencia delta ($p<0.05$).

Conclusiones:

El trazado EEG de fondo puede estar deprimido en las primeras horas de vida con elementos de inmadurez. El análisis espectral podría ayudar en la valoración del EEG en este periodo de la vida.



CO 074

INDICACIONES DE TAC EN LOS TRAUMATISMOS CRANEALES EN UN SERVICIO DE URGENCIAS:

Marfil Godoy, L. ⁽¹⁾; Paredes Carmona, F. ⁽²⁾; Rúbies Olives, J. ⁽²⁾; Arco Huguet, N. ⁽²⁾; Bringué Espuny, X. ⁽²⁾; Solé Mir, E. ⁽²⁾. ⁽¹⁾ PEDIATRIA, Hospital universitario Arnau de Vilanova de Lleida, LLEIDA; ⁽²⁾ Hospital universitario Arnau de Vilanova de Lleida, LLEIDA.

OBJETIVOS:

El traumatismo craneoencefálico (TCE) es uno de los motivos más frecuentes de consulta en las urgencias pediátricas. El objetivo de nuestro estudio es evaluar las indicaciones de TAC en los pacientes con TCE en relación al riesgo de sufrir una lesión craneal.

METODOLOGIA:

Estudio retrospectivo de los hallazgos en las TAC realizadas por traumatismo craneal en el servicio de urgencias de pediatría durante los últimos dos años (enero 2013 - diciembre 2014), analizando cada uno de los indicadores por los que se realizó la neuroimagen (vómitos, Glasgow, pérdida de conocimiento, focalidad neurológica, cefalea, amnesia, convulsión, mecanismo del trauma, signos de fractura) con el riesgo de sufrir una fractura o lesión intracraneal.

RESULTADOS:

Se realizaron 125 TAC encontrándose fractura craneal en el 14% y lesión intracraneal en el 7% (hemorragia parenquimatosa en 5 pacientes, hematoma epidural en 2 niños y hemorragia subaracnoidea en un único caso). Un paciente requirió tratamiento neuroquirúrgico y otro paciente fue éxitus. La pérdida de conocimiento fue indicación de TAC en un 28%, aunque, el 89% por ello resultó normal. Con Glasgow < 13 un 40% estuvo alterado. El 36% resultaron patológicos ante pacientes que se apreció focalidad neurológica.

CONCLUSIONES:

Se objetiva mayor riesgo de lesión craneal en la TAC ante pacientes menores de 2 años, Glasgow < 13, presencia de focalidad neurológica e imágenes sugestivas de fractura en la radiografía craneal. Nuestros resultados muestran un 82% de TAC normales, por lo que parece conveniente desarrollar criterios de mayor sensibilidad como indicadores de su realización.



CO 075

ESTUDIO MULTICÉNTRICO DE LA "NEUROFOBIA" O TEMOR A LAS NEUROCIENCIAS COMO CAUSA DEL INCREMENTO EXPONENCIAL DE LA DEMANDA ASISTENCIAL NEUROPEDIÁTRICA:

Illán Ramos, M. ⁽¹⁾; García Ron, G. ⁽²⁾; García Ron, A. ⁽¹⁾; Vieco García, A. ⁽¹⁾; Regatero Luna, M. ⁽¹⁾; Huete Hernani, B. ⁽³⁾; Moreno Vinues, B. ⁽⁴⁾; De Santos Moreno, M.T. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽²⁾ Centro de Salud María Jesús Hereza, Leganés (Madrid);

⁽³⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla (Madrid); ⁽⁴⁾ Hospital Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción:

Neurofobia es el miedo a las neurociencias y a la clínica neurológica, capaz de conducir a la parálisis del pensamiento o acción (R.Jozefowicz, 1994). La neuropediatría supone un tercio de la asistencia pediátrica hospitalaria y su demanda se ha disparado en los últimos años.

Objetivo:

Analizar el conocimiento neuropediátrico y la "neurofobia" en diversos grupos médicos.

Material y métodos:

Estudio descriptivo transversal de conocimientos neuropediátricos en la práctica clínica. Incluimos aleatoriamente sujetos de cinco grupos: estudiantes de último año, MIR pediatría, MIR familia, Pediatras de atención especializada y primaria. Utilizamos un cuestionario de 11 preguntas sobre 4 casos clínicos (crisis febriles, cefalea, vértigo y trastornos paroxísticos). Analizamos porcentaje de aciertos y demanda de asistencia neuropediátrica urgente. Comparamos medias entre los grupos y dentro de las subespecialidades pediátricas y relacionamos con los años de experiencia.

Resultados:

Sólo el 26,3% alcanza la mitad de aciertos. No hubo diferencia significativa entre MIR familia y Pediatras de especializada en media de aciertos. A menor conocimiento mayor demanda del Neuropediatra. Globalmente los MIR de pediatría realizaron menos interconsultas que los Pediatras de especializada (30,9% frente a 36%). Según test de ANOVA, existieron diferencias significativas entre las tres categorías de edad estudiadas y las veces que se solicita valoración por el Neuropediatra.

Conclusiones:

La formación es insuficiente y la demanda de asistencia neuropediátrica desproporcionada. A mayor experiencia menor conocimiento ajeno a la subespecialidad. Es imprescindible una mayor formación en neurociencias y la existencia de al menos un Neuropediatra consultor en cada centro.



CO 076

PREVALENCIA DE LA PATOLOGÍA RESPIRATORIA EN LACTANTES CON DIAGNÓSTICO DE HIPOTONÍA Y RETRASO PSICOMOTOR:

Carratalá Marco, F. ⁽¹⁾; Atienza Almarcha, T. ⁽²⁾; Andreo Lillo, P. ⁽³⁾; García Avilés, B. ⁽⁴⁾; Juste Ruiz, M. ⁽²⁾. ⁽¹⁾ Pediatría, Unidad de Neuropediatria. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽²⁾ Servicio de pediatría. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽³⁾ Unidad de Neuropediatria. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ⁽⁴⁾ Unidad de Neumoalergia Pediátrica. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.

Introducción:

La hipotonía del lactante y el retraso psicomotor, se han invocado como situaciones que favorecen una fisiología respiratoria alterada, y se les responsabilizaba del aumento de las patologías respiratorias de este tipo de pacientes, por lo que se ha especulado con la necesidad de aplicar tratamientos preventivos específicos a los mismos.

Objetivos:

Comprobar si la frecuencia de ingresos por patología respiratoria (PR) en una población de pacientes neurológicos con los diagnósticos de hipotonía y retraso psicomotor (NEU) era superior a los ingresos por PR del resto de la población ingresada en el mismo período de tiempo (PBL) y en un área de salud determinada.

Pacientes y métodos:

Se estudian de forma retrospectiva, 569 pacientes ingresados en una Unidad de Lactantes entre los años 2013-14. Con edades entre 28 días y 18 meses. Se recoge en la historia si tenían el diagnóstico de retraso psicomotor o hipotonía (NEU; n=62), y si habían ingresado por patología respiratoria (bronquiolitis y neumonía) (RES; n=113)

Resultados:

Sólo 7 pacientes (11.3%) del grupo NEU presentaron patología respiratoria, mientras que 106 de ingresados de PBL (20.9%) presentaron patología respiratoria (Chi-cuadr.=3.21; p=0.07; OR=0.48 (0.19<OR<1.14))

Conclusiones:

Nuestros datos no demuestran que los pacientes NEU tengan más ingresos por patología respiratoria que la población general, 2) Se detecta un porcentaje menor de ingresos por PR entre los pacientes NEU que entre los ingresos de PBL con un nivel próximo a la significación estadística.



CO 077

MENINGITIS TUBERCULOSA. APARICIÓN DE DOS CASOS CON DISTINTA EVOLUCIÓN EN UN PERIODO INFERIOR A UNA SEMANA:

Blanco Lago, R.; Málaga Diéguez, I..

Hospital Universitario Central Asturias, Oviedo

Introducción:

La meningitis de origen tuberculoso es una entidad grave y poco frecuente en nuestro medio. Su clínica inicialmente inespecífica o larvada junto con la poca frecuencia con la que se presenta, pueden propiciar que su diagnóstico y tratamiento no se realicen de manera precoz. Presentamos dos casos de reciente diagnóstico en nuestro Centro, los dos han aparecido en un periodo inferior a una semana.

Casos clínicos:

Presentamos dos casos en un varón (7 años) y una mujer (5 años). En el caso de la niña la clínica resultó típica (fiebre, vómitos, cefalea, afectación de pares craneales), al igual que la neuroimagen y los datos de LCR. Se instauró tratamiento apropiado y precoz. Inicialmente presentó grave afectación neurológica y sistémica que fue rápidamente recuperando hasta un estado actual próximo a su estado basal. En el caso del varón, debutó con una clínica de ataxia/cuadro encefalítico que inicialmente se orientó como intoxicación por el hallazgo de un positivo en cannabis en una prueba de tóxicos solicitada por la ataxia inicial. El cuadro evolucionó en 48 h hasta un deterioro neurológico grave, sin afectación de pares pero sí con afectación motora de un hemicuerpo. La neuroimagen urgente inicial en éste caso resultó normal/inespecífica, apareciendo la afectación típica en las 12 horas siguientes. En éste caso la evolución no ha resultado favorable. Aportamos resultados de neuroimagen (TC y RM en distintos estadios evolutivos de cada paciente).

Comentario:

Presentamos dos casos de meningitis tuberculosa con presentación y evolución muy diferentes.



CO 078

ASISTENCIA NEUROLÓGICA EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS DE NIVEL III:

García Iñiguez, J.P. ⁽¹⁾; López Pisón, F.J. ⁽²⁾; Samper Villagrasa, P. ⁽³⁾; Pinillos Pisón, R. ⁽²⁾; García Jiménez, I. ⁽²⁾; Peña Segura, J.L. ⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽²⁾; Monge Galindo, L. ⁽²⁾; Sancho Gracia, E. ⁽²⁾; Madurga Revilla, P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ UCI PEDIÁTRICA, HOSPITAL INFANTIL MIGUEL SERVET, ZARAGOZA; ⁽²⁾ HOSPITAL INFANTIL MIGUEL SERVET, ZARAGOZA; ⁽³⁾ HOSPITAL CLÍNICO, ZARAGOZA.

INTRODUCCIÓN:

La patología neurológica representa gran parte de la actividad asistencial en Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP).

OBJETIVOS:

Análisis descriptivo de la patología neurológica en una UCIP de nivel III. Conocer la evolución de los pacientes, aplicando Categorías del Estado Cerebral Pediátrico (CECP) y Categorías del Estado Global Pediátrico (CEGP) de Glasgow-Pittsburgh previas y posteriores.

MATERIAL Y MÉTODO:

De 1110 ingresos en UCIP en tres años, 333 presentaron patología neurológica. Se dividieron en cuatro grupos: A) Con antecedentes neurológicos, ingresan por causa no neurológica. B) Con antecedentes neurológicos, ingresan por causa neurológica. C) Sin antecedentes neurológicos, ingresan por causa neurológica. D) Desarrollan patología neurológica aguda durante el ingreso.

RESULTADOS:

Un tercio de los pacientes que ingresan en UCIP presentan patología neurológica (aguda el 70%). El grupo más numeroso fue el C (41,14%). Motivo de ingreso más frecuente, postoperatorio de neurocirugía. Problemas agudos más frecuentes en pacientes con antecedentes neurológicos: hipertensión intracraneal por disfunción valvular y estatus convulsivo. Entre los que no tienen antecedentes neurológicos: politraumatismo, traumatismo craneoencefálico y encefalopatía aguda no filiada. El empeoramiento medio de CECP fue 0,49 grados, de CEGP de 0,56 grados. La mortalidad general en UCIP fue 2,79% y del estudio 6,31%.

CONCLUSIONES:

Un tercio de los ingresos en UCIP presentan patología neurológica. La mortalidad de pacientes neurológicos es significativamente mayor que la de pacientes no neurológicos. Los pacientes sin antecedentes neurológicos, especialmente los que desarrollan patología neurológica durante su estancia, tienen peor pronóstico, reflejado en mayor grado de empeoramiento de CECP y CEGP.



CO 079

ESTUDIO COMPARATIVO DE LISDEXANFETAMINA DIMESILATO Y ATOMOXETINA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD: RESULTADOS DE FUNCIONALIDAD:

Cardo, E. ⁽¹⁾; Nagy N/a, P. ⁽²⁾; Coghill N/a, D. ⁽³⁾; Adeyi N/a, B. ⁽⁴⁾; Caballero N/a, B. ⁽⁵⁾; Dittmann N/a, R.W. ⁽⁶⁾. ⁽¹⁾ Hospital e Instituto de Investigación de Ciencias Médicas Son Llàtzer, Universidad de las Islas Baleares, Palma de Mallorca, España, Palma de Mallorca; ⁽²⁾ Hospital Psiquiátrico Infantil y Adolescente y Clínica Ambulatoria Vadaskert, Budapest, Hungría, Budapest; ⁽³⁾ División de Neurociencia, Universidad de Dundee, Dundee, Reino Unido, Dundee; ⁽⁴⁾ Shire, Wayne, PA, EE. UU., Wayne; ⁽⁵⁾ Shire, Zug, Suiza, Suiza; ⁽⁶⁾ Psicofarmacología Infantil y Adolescente, Departamento de Psiquiatría Infantil y Adolescente, Facultad de Medicina de Mannheim, Instituto Central de Salud Mental, Universidad de Heidelberg, Mannheim, Alemania, Mannheim.

Objetivos:

Comparar el efecto de lisdexanfetamina dimesilato (LDX) y atomoxetina (ATX) sobre la funcionalidad en pacientes (6-17 años) con trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH).

Métodos:

En este estudio comparativo, doble ciego de 9 semanas de duración, los pacientes con TDAH y una respuesta inadecuada a un tratamiento anterior con metilfenidato se distribuyeron aleatoriamente (1:1) a una dosis diaria optimizada de LDX o ATX. El resultado funcional se evaluó utilizando la Escala principal de diagnóstico de deterioro funcional de Weiss (WFIRS-P).

Resultados:

De los 267 pacientes randomizados, 200 (74,9%) completaron el estudio. En ambos grupos de tratamiento, las puntuaciones medias totales y por dominios en la escala WFIRS-P mejoraron desde la visita inicial hasta el final (endpoint). LDX se asoció a una mejoría estadísticamente significativa respecto a la ATX en la puntuación total ($p < 0,05$; nivel del efecto [ES], 0,27), en aprendizaje y rendimiento escolar ($p < 0,01$; ES, 0,43) y en actividades sociales ($p < 0,05$; ES, 0,34), pero no en el resto de dominios (familia, habilidades para la vida, autoestima y actividades de riesgo).

Conclusiones:

La LDX fue más eficaz que la ATX a la hora de mejorar la funcionalidad, atendiendo a las mejoras en las puntuaciones totales de WFIRS-P, así como en los dominios de aprendizaje y rendimiento escolar, y actividades sociales, en niños y adolescentes con TDAH con una respuesta inadecuada al metilfenidato. Estudio financiado por Shire Development LLC.



CO 080

ESTUDIO OMEGA EN TDAH: RESULTADOS PRELIMINARES:

Cardo Jalon, E. ⁽¹⁾; Vidal Palacios, C. ⁽²⁾; Pinecki Socias, S. ⁽³⁾; Bielsa Carrafa, A. ⁽⁴⁾; Sisteré Manonelles, M. ⁽⁵⁾; Hernández Otero, I. ⁽⁶⁾; Ibáñez Bordas, R.M. ⁽⁷⁾; Guarro Riba, M. ⁽⁸⁾; Morera Inglés, M. ⁽⁸⁾; Sasot Llevadot, J. ⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Unidad Pediátrica Balear / Hospital Son Llätzer, Palma de Mallorca; ⁽²⁾ PEDIATRIA, Hospital Son Llätzer, Palma de Mallorca; ⁽³⁾ Neuropediatría, Unidad Pediátrica Balear / Hospital Son Llätzer, Palma de Mallorca; ⁽⁴⁾ PSIQUIATRÍA INFANTIL, Familiarnova Schola, BARCELONA; ⁽⁵⁾ Unidad del Trastorno de Déficit de Atención y Hiperactividad, Hospital Sant Joan de Déu, LLEIDA; ⁽⁶⁾ UNIDAD DE SALUD MENTAL INFANTO-JUVENIL, Hospital Universitario Virgen de la Victoria, MÁLAGA; ⁽⁷⁾ UNIDAD DE PAIDOPSIQUIATRÍA, Hospital Quirón Teknon, BARCELONA; ⁽⁸⁾ DIRECCIÓN MÉDICA, Laboratorios ORDESA, SANT BOI DE LLOBREGAT.

Objetivos:

Análisis descriptivo de los primeros pacientes con TDAH de un estudio multicéntrico, aleatorizado, doble ciego y controlado para evaluar la superioridad frente a placebo de un complemento de ácidos grasos omega-3 en la mejoría del TDAH, a través de la escala ADHD-IV de padres y maestros, Impresión Clínica Global (CGI), respuesta neuropsicológica y emocional, y calidad de vida.

Material y Método:

Estadística descriptiva (media±DE) de pacientes de 6-11 años con diagnóstico de novo de TDAH según criterios DSM-IV e índice Kappa como medida de concordancia entre evaluaciones de clínico, padres y maestros.

Resultados:

De octubre a enero se han evaluado 113 pacientes (78,8% varones) de $8,89 \pm 1,51$ años de edad con antecedentes familiares de TDAH (33,3% padre, 13,0% hermanos). Según DSM-IV se han reportado síntomas de inatención ($7,96 \pm 1,38$) e hiperactividad/impulsividad ($5,73 \pm 2,74$) siendo un 55,8% de los casos subtipo combinado, 39,8% inatento y un 4,4% hiperactivo/impulsivo. Al comparar los subtipos de TDAH según DSM-IV y la escala ADHD-IV se observan diferencias significativas en las proporciones de niños en cada uno de los subtipos. La valoración de los síntomas por padres y maestros presenta baja concordancia con la valoración clínica en un 13,8% (kappa 0,44) y 37,9% (kappa 0.13) de los niños, respectivamente. Además la prueba de cubos del WISC sugiere una edad mental significativamente mayor que la cronológica ($p < 0,001$).

Conclusiones:

Nuestra muestra es representativa de pacientes con TDAH excepto por un mayor cociente intelectual. Coincidimos con otros autores en la falta de correlación entre maestros y padres al documentar sintomatología.



CO 081

DETECTAR EL TDAH EN PREESCOLARES PARA PREVENIR PROBLEMAS DEL APRENDIZAJE:

Marin Mendez, J.⁽¹⁾; Alvarez Gomez, M.J.⁽²⁾; Borra Ruiz, M.C.⁽³⁾; Soutullo Esperón, C.⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Departamento Psiquiatría Infantil y Adolescente, CLINICA UNIVERSIDAD DE NAVARRA, Pamplona; ⁽²⁾ Centro de Salud Mendillorri, Pamplona; ⁽³⁾ Centro Salud Labradores, Logroño; ⁽⁴⁾ Departamento de Psiquiatría Infantil y Adolescente, CLINICA UNIVERSIDAD DE NAVARRA, Pamplona.

Introducción:

Los síntomas del TDAH emergen en edad preescolar. El TDAH en preescolares implica una importante repercusión académica posterior. En España no hay ningún instrumento normalizado (idioma y cultura) para la detección del TDAH en preescolares ni disponemos de datos de su prevalencia e impacto.

Objetivos:

1. Obtener datos de normalización de las Attention Deficit/Hyperactivity Disorder-Rating Scales-IV Preschool Version (ADHD-RS-IV) adaptadas en una muestra de población española.
2. Estimar la prevalencia de TDAH en preescolares en nuestro medio. Determinar factores sociodemográficos, clínicos y de desarrollo psicomotor asociados. Valorar la repercusión funcional en los ámbitos familiar y escolar.

Material y Método:

Estudio epidemiológico-poblacional multicéntrico. Población diana: niños <7 años en Educación Infantil de Centros Escolares de dos Comunidades Autónomas. Muestreo polietápico-estratificado, proporcional por conglomerados. Procedimiento: Traducción y adaptación transcultural de las escalas ADHD-RS-IV a nuestro medio. Aplicación del cuestionario SDQ (Strengths and difficulties Questionnaire). Análisis multivariante mediante regresión logística.

Resultados:

Evaluamos 1.426 niños de 23 colegios. Prevalencia estimada de TDAH en preescolares: 3,8(IC95%:2,7-4,8). Detectamos diferencias estadísticamente significativas entre sospecha de TDAH y sexo varón, consumo de tabaco en embarazo, adopción, antecedentes familiares de TDAH, percepción parental de dificultades en el desarrollo psicomotor en áreas de lenguaje expresivo, comprensión, psicomotricidad fina, aprendizaje global, alteración emocional, concentración, conducta, relaciones con los compañeros y mayor carga familiar.

Conclusiones:

La sospecha de TDAH se ve asociada a la percepción parental de dificultades en varias dimensiones del aprendizaje. La detección del TDAH preescolar puede ser de utilidad a la hora de prevenir problemas de aprendizaje.



CO 082

TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD Y MARCHA DE PUNTILLAS:

Martínez González, M. ⁽¹⁾; Soto Insuga, V. ⁽¹⁾; Montoliu Peco, C. ⁽²⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽¹⁾; Losada Del Pozo, R. ⁽¹⁾; Mateos Segura, C. ⁽²⁾; Cutillas Ruiz, R. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Rehabilitación, Hospital Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

La prevalencia de marcha de puntillas (MP) estimada en la población pediátrica general es de un 5%, si bien se ha descrito mayor prevalencia en alteraciones del neurodesarrollo como el trastorno del espectro autista y del lenguaje, existen pocos datos acerca de su asociación con el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). **OBJETIVO:** describir la relación entre MP y/o acortamiento aquileo (AA) en pacientes con TDAH.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Durante 2 meses, en la consulta de neuropediatría, se ha interrogado a los pacientes con TDAH sobre si presentan o no MP, y se ha explorado rango articular en miembros inferiores mediante goniómetro (mismo explorador) a niños con exploración neurológica normal (incluyendo ROTs y RCP flexor). Se excluyeron pacientes con lesión SNC, enfermedades neuromusculares, trastorno del espectro autista y cognitivos.

RESULTADOS:

Se recogieron 80 pacientes (71,3% varones), edad media 10 años (6-17 años); siendo el subtipo más frecuente el inatento (50%). La mayoría recibe tratamiento farmacológico (81%), sólo 10,1% eran considerados gravemente enfermos según el índice de gravedad. Del total, 14 presentan MP (17,6%) y 18 tienen acortamiento aquileo (22,5%), siendo 23 los pacientes que presentaban MP y/o AA (28,7%). En 8 niños (36%) los padres no habían apreciado alteración de la marcha a pesar de AA. La presencia de MP y/o AA no se relaciona con subtipo, gravedad o comorbilidad psiquiátrica.

CONCLUSIONES:

Los niños con TDAH tienen mayor probabilidad de presentar MP y/o AA, lo que debe ser un aspecto clínico importante a evaluar en estos pacientes.



CO 083

FUNCIONES VISUOESPACIALES Y PREMATURIDAD:

Jiménez De Domingo, A. ⁽¹⁾; Miranda Herrero, M.C. ⁽²⁾; Vázquez López, M. ⁽²⁾; Barredo Valderrama, E. ⁽²⁾; De Castro De Castro, P. ⁽²⁾; Pascual Pascual, S.I. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA, H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA., MADRID; ⁽²⁾ H.G.U. GREGORIO MARAÑÓN. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA., MADRID; ⁽³⁾ HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ. SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA., MADRID.

OBJETIVOS:

Las funciones visuoespaciales se ven alteradas frecuentemente en niños con antecedentes de prematuridad. El objetivo es evaluarlas en relación a la presencia o no de este antecedente.

MATERIAL, MÉTODOS:

Estudio casos y controles. Se comparan niños de 5 a 11 años con antecedentes de prematuridad con otros de la misma edad no prematuros. Se recogieron datos demográficos, variables clínicas, datos académicos y se realizaron test psicométricos para medir el coeficiente intelectual y la habilidad grafomotriz.

RESULTADOS:

Participaron 135 niños, 59 casos y 79 controles. La edad media fue 7.4 años. El 55.4% fueron varones. El embarazo fue de riesgo en el 84.7% de los casos y en el 17.1% de los controles ($p < 0.01$). La edad gestacional media de los casos fue 30.5 semanas, siendo grandes prematuros (< 31 semanas) el 66%. El 59.3% de los casos presentaba alguna comorbilidad neuropsicológica frente al 1.3% de los controles. El 89.8% de los prematuros no habían repetido curso frente al 100% del grupo control ($p < 0.018$). La puntuación media del test de inteligencia no verbal en los casos fue de 117.4 y 125 en los controles ($p < 0.004$). Las puntuaciones medias del test grafomotor fueron estadísticamente y clínicamente significativas (casos 76.8; controles 98.3, $p < 0.001$). La presencia de leucomalacia periventricular se relacionó con peores puntuaciones en el test grafomotor ($p < 0.01$).

CONCLUSIONES:

Los niños prematuros muestran mayor frecuencia de problemas en el neurodesarrollo y peores puntuaciones en tareas relacionadas con las funciones visuoespaciales. Su detección precoz es fundamental para elaborar estrategias que mejoren su aprendizaje y rendimiento escolar.



CO 084

EVALUACIÓN DEL NEURODESARROLLO EN LACTANTES CON AGRESIÓN HIPÓXICO ISQUÉMICA PERINATAL:

Hortigüela Saeta, M.M. ⁽¹⁾; Conejo Moreno, D. ⁽¹⁾; Martínez Biarge, M. ⁽²⁾; Arnáez Solís, J. ⁽¹⁾; Ruiz Falcó Rojas, M.L. ⁽³⁾; García Ormaechea, I. ⁽⁴⁾; Vega Del Val, C. ⁽¹⁾; Caserío Carbonero, S. ⁽⁵⁾; Pilar Gutiérrez, E. ⁽⁶⁾; Hortelano López, M. ⁽⁷⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁽²⁾ Hospital de Hammesmith, Londres; ⁽³⁾ Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ ATAM, Madrid; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid, Valladolid; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁽⁷⁾ Hospital General de Segovia, Segovia.

Introducción:

La agresión hipóxico-isquémica (AHI) perinatal es causa de elevada morbi-mortalidad en el periodo neonatal y posible discapacidad ulterior. Objetivo: Evaluar las alteraciones del neurodesarrollo a la edad de 3 años en una cohorte de niños con AHI perinatal. Material y métodos: Se reclutaron 224 pacientes de 12 hospitales terciarios con datos de AHI en el periodo de dos años. Posteriormente se está evaluando el neurodesarrollo en esta población con el fin de valorar la función motora (escala motora del test de desarrollo Bayley, 3ª edición), desarrollo cognitivo (subescalas cognitivas del test de desarrollo Bayley, 3ª edición), evaluación del lenguaje (Peabody Vocabulary Test), función visual (PreViAs: Preverbal Visual Assessment), alteraciones conductuales (Child Behavior Checklist for Ages 1,5-5) y dificultades oromotoras (escala EDACS: Eating and drinking ability classification system).

Resultados:

Disponemos de una cohorte de 224 recién nacidos con AHI perinatal. De ellos 215 (96%) sobrevivieron al periodo neonatal y constituyen la población de estudio. El 71,8% de los niños no desarrolló ningún tipo de encefalopatía hipóxico isquémica (EHI) durante las primeras seis horas de vida. El 9,8% de estos niños tuvo una EHI leve, en el 8,4% ésta fue moderada; y el 5,8% tuvo una encefalopatía grave. Conclusiones: Las secuelas de la EHI son bien conocidas, sin embargo se desconoce cuál es el futuro neurológico de los recién nacidos con AHI perinatal que no desarrollan encefalopatía en las primeras seis horas de vida.



CO 085

CUESTIONARIO RITVO COMO MEDIDA DE LAS COMPETENCIAS COMUNICATIVA Y LINGÜÍSTICA EN NIÑOS MENORES DE 4 AÑOS: VALIDEZ CONVERGENTE Y DISCRIMINANTE:

Navedo De Las Heras, A.; Crespo-Eguilaz, N.; Sánchez-Carpintero Abad, R.; Narbona García, J..
Clínica Universidad de Navarra, Pamplona

Introducción:

El cuestionario Ritvo adaptado por García-Sánchez (1984) es una prueba muy útil en el diagnóstico de los trastornos de la comunicación y del lenguaje. Aporta información valiosa de los padres sobre la competencia comunicativa y verbal del niño.

Objetivos:

Pretendemos demostrar la validez de este instrumento así como describir su utilidad clínica.

Material y Método:

La muestra la constituyen 420 pacientes (65% varones), con edad mental de 1 a 4 años, y diagnóstico clínico principal de: déficit sensorial (n=18), trastorno motor (n=38), retraso psicomotor (n=123), trastorno del espectro autista (TEA, n=71), trastorno específico del lenguaje (TEL, n=44), retraso del lenguaje (n=72) y epilepsia (n=39); y 15 niños control con desarrollo psicomotor normal. Todos han sido evaluados con el Ritvo y mediante la escala de desarrollo Brunet-Lézine (BL, n=350) o el test de vocabulario Peabody (TVIP, n=70).

Resultados:

En la totalidad de la muestra se obtienen altas correlaciones de *Pearson* entre las edades lingüísticas receptiva y expresiva del Ritvo y las edades de desarrollo de las subescalas del BL "Lenguaje" (0,86 y 0,90) y "Sociabilidad" (0,82 y 0,74); y entre las puntuaciones del Ritvo y del TVIP (0,89 y 0,77). Para el análisis discriminante se analiza el cuestionario en los controles y en los afectos de TEA, TEL y retraso del lenguaje; encontramos que el Ritvo clasifica correctamente al 93%, en lo que respecta a tener o no dificultades lingüísticas, frente al 86% del BL y al 76% del TVIP.

Conclusiones:

Se demuestra la validez convergente y discriminante del Ritvo.



CO 086

SEGURIDAD Y EFICACIA DE LA INFILTRACIÓN ECOGUIADA DE TOXINA BOTULÍNICA EN LA ESPALDA COMO TRATAMIENTO DE LA ESCOLIOSIS EN NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL:

Vieco García, A.⁽¹⁾; García Ron, A.⁽²⁾; Huete Hernani, B.⁽³⁾; Illán Ramos, M.⁽¹⁾; Regatero Luna, M.⁽¹⁾; De Santos Moreno, M.T.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁽²⁾ Pediatría, Hospital Clínico San Carlos, Madrid;

⁽³⁾ Neuropediatría, Hospital Infanta Cristina, Parla.

Introducción:

La parálisis cerebral infantil (PCI) es la causa más frecuente de discapacidad motora crónica en la infancia. Las deformidades musculoesqueléticas que implican al eje axial (deformidades torácicas y escoliosis graves) pueden condicionar el pronóstico vital y la calidad de vida, por lo que su prevención y tratamiento son cruciales. Presentamos la técnica de infiltración ecoguiada, dosis y resultados. Pacientes y métodos: incluimos pacientes con PCI nivel IV y V de la GMFCS con escoliosis toracolumbares y curvas <40º Cobb o mayores no candidatos a cirugía, con dolor o problemas respiratorios asociados y pacientes con cifosis lumbosacra en sedestación secundaria a espasticidad de psoas e isquiotibiales, con idea de facilitar su adaptación a la silla. Realizamos infiltraciones escogidas en músculos multifidos, erector de la columna, psoas, isquiotibiales, etc.

Resultados:

Incluimos 6 pacientes (4 varones). Tetraparéticos espásticos. 5 con ángulos de Cobb < 40º. Todos los pacientes mejoraron el alineamiento del tronco, la postura y de forma secundaria su adaptación a las ortesis (sillas, bipedestadores...etc) y el sueño. La paciente con ángulo mayor mejoró respecto a dolor y los cuidados por parte materna. Falleció durante el seguimiento por un proceso intercurrente. No se objetivaron efectos adversos.

Conclusiones:

La toxina botulínica-A, parece un método seguro y eficaz en el tratamiento y prevención de la escoliosis en los pacientes on PCI grave. Mejora la calidad de vida y el pronóstico vital si su tratamiento es precoz. Se necesitan más estudios prospectivos con mayor número de pacientes para corroborar estos resultados



CO 087

ATENCIÓN A MENORES DE 18 MESES EN UN CENTRO DE DESARROLLO INFANTIL. REVISIÓN DE 148 CASOS

Bugí Albaladejo, C.; Koper Neumann, M.; Vargas Salazar, L.; García Franco, S.; Esteban Puig, L.; Morales Monforte, C.; Nadal Sabaté, A..

Centro Desarrollo Infantil Sant Andreu de la barca, Sant Andreu de la Barca

Introducción:

Los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Precoz (CDIAP) atienden en Cataluña consultas del pediatra relacionadas con el desarrollo infantil.

Objetivos:

Analizar motivos de derivación, disfunciones detectadas, diagnósticos de entrada y salida, atención y evolución de los niños derivados al CDIAP. Material y método. Se revisaron las historias de 148 niños, derivados desde 2007 a 2010 al centro en sus primeros 18 meses de vida. Se han categorizado las disfunciones en los ámbitos: motor, comunicación, conducta/regulación, lenguaje y cognitivo.

Resultados:

Motivos de derivación: 66% son derivados en relación a su desarrollo motor, 17% por sus antecedentes preperinatales (factores de riesgo biológicos), 5% por retraso global en su desarrollo, 4% por factores sociales de riesgo. Edad de derivación: 55% son derivados antes de los 6 meses, 26% entre los 6 y 12 meses y un 18% entre los 13 y los 18 meses. Evolución: un 26% fueron atendidos hasta la edad límite de atención y derivados a otro centro. De ellos un 34% recibían fisioterapia, y en un 58% la disfunción se situaba en ámbito de psicología o lenguaje. En un 74 % no se indicó continuar la atención al alta del centro.

Conclusiones:

La motricidad continúa siendo el signo de mayor alarma para el pediatra y las disfunciones en el ámbito psicopatológico se detectan precozmente de forma habitual solo cuando se acompañan de trastorno motor. Se debería conseguir la detección e intervención precoz de estas disfunciones, cuando se acompañan de alteración motora y también cuando se presentan aisladas.



CO 088

APLICACIONES DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA EN EL DIAGNÓSTICO NEUROPEDIÁTRICO

Sonia Santillán¹, Alejandro Romera¹, Vanesa Felipe¹, Dan Diego¹, Clara Casañas¹, Diana Valero¹, Carmen Collado², Verónica Ruiz², Sergio Lois³, Juan Carlos Triviño³

¹Unidad de Genética Médica; ²Laboratorio Nuevas Tecnologías; ³Unidad de Bioinformática; Centro: Sistemas Genómicos

Introducción:

Diversas enfermedades neuropediátricas se caracterizan por cuadros malformativos del sistema nervioso central, epilepsia de diferentes tipos, severidad y edad, y discapacidad intelectual aislada o sindrómica, progresiva o con regresión sicomotora. El origen de esta diversidad de cuadros clínicos puede ser genética heterogénea, con un patrón hereditario monogénico, autosómico dominante, autosómico recesivo o ligado al cromosoma X. Su diagnóstico molecular es complicado debido a que la detección de mutaciones en enfermedades con heterogeneidad genética es costosa, laboriosa y en la mayor parte de los casos incompleta al no estudiar todos los genes conocidos responsables de la enfermedad. Por esta razón, se requiere de una metodología eficiente que permita analizar en un solo proceso, todos los genes descritos y realizar un diagnóstico molecular fiable. El método de estudio más eficiente y de menor coste es la secuenciación masiva a través de paneles de genes específicos.

Objetivo:

Establecer el diagnóstico molecular de pacientes afectados de enfermedades neuropediátricas a través de paneles de secuenciación masiva.

Materiales y Métodos:

Se han desarrollado paneles de secuenciación masiva para Neurogenética (400 genes), Discapacidad Intelectual (505 genes), Epilepsias (352 genes) y enfermedades mitocondriales (207 genes). A través de este modelo se pueden estudiar cerca de 1500 genes que contribuirán al diagnóstico molecular de los pacientes y a sus familias a través de asesoramiento genético dirigido para la toma de decisiones sobre medidas de prevención y opciones reproductivas.

Resultados:

Se presentan los resultados de los casos más relevantes mediante la aplicación de las diferentes estrategias de secuenciación masiva.