



POSTERS



P 001

CRISIS NO EPILÉPTICAS : CUANDO LOS SÍNTOMAS GENERAN CONFUSIÓN

Ricci, E.⁽¹⁾; Romero Blanco, I.⁽²⁾; Caramadre Caramadre, A.⁽³⁾; Garcia Perez, M.A.⁽⁴⁾; Vicari Vicari, S.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría /Psiquiatría Infantil, Hospital Universitario Monteprincipe/Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Monteprincipe, Madrid; ⁽³⁾ Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma; ⁽⁴⁾ Hospital Alcorcón, Madrid.

INTRODUCCIÓN:

Las crisis psicógenas pertenecen a los episodios paroxísticos no epilépticos; son episodios de movimientos alterados pero causadas por un proceso psicógeno. En el diagnóstico es fundamental un trabajo multidisciplinar. CASO CLÍNICO: Niña de 12 años, sin antecedentes de interés; ocho meses antes ha presentado una convulsión afebril y paresia de los miembros inferiores. Se realizaron EEG, TAC cerebral y RMN medular : negativos. Tres meses después presenta otra crisis y desde entonces son descritas otras 3 crisis con movimientos coreiformes de los miembros superiores e inferiores y pérdida de conocimiento repentina. Realizado nuevo EEG y RM encéfalo: negativos. Estudio cardiológico y oftalmológico normales. Siendo todos los estudios orgánicos negativos a pesar de una sintomatología motora-sensitiva positiva, se pide valoración por Psiquiatría: paciente orientada, con humor parcialmente deprimido y actitud manipuladora. Examen físico y neurológico normales. Se realiza valoración cognitiva (normal) y psicodiagnóstica que describe un trastorno ansioso-depresivo y rasgos obsesivos-compulsivos. Durante el ingreso la paciente presenta dos nuevas crisis que no precisan tratamiento y que impresionan de mucha teatralidad. Se indica tratamiento farmacológico domiciliario (lorazepam y sertralina) con tratamiento psicoterapéutico individual y familiar.

CONCLUSIONES:

Aunque este tipo de crisis es común el retraso en el diagnóstico suele ser importante. En el caso presentado la colaboración entre los diferentes profesionales (neurólogos, pediatras, psiquiatras) ha sido fundamental para definir el cuadro diagnóstico y terapéutico. Como en otros episodios paroxísticos no epilépticos es muy útil la valoración por Psiquiatría; recordar que esta entidad clínica suele asociarse a una personalidad neurótica y sugestionable.



P 002

UTILIDAD DE LA COMUNICACIÓN MEDIANTE CORREO ELECTRÓNICO EN PACIENTES NEUROPEDIÁTRICOS CRÓNICOS: EJEMPLO ILUSTRATIVO EN CASO DE DIAGNÓSTICO PRECOZ DE ESTATUS DE AUSENCIA EN SÍNDROME DE DOOSE.

Hedrerera Fernández, A.⁽¹⁾; Cancho Candela, R.⁽²⁾; Cano Del Pozo, M.⁽³⁾; Marcos Martín, H.⁽³⁾; Centeno Malfaz, F.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁽²⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁽³⁾ Servicio de Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid.

Introducción:

El correo electrónico es una herramienta útil en la comunicación bidireccional médico-paciente. Su empleo se ve a menudo dificultado por la accesibilidad, la confidencialidad o la velocidad de respuesta ante una incidencia. Exponemos un caso ilustrativo de la utilidad de esta herramienta.

Caso clínico:

Paciente de 3 años y 7 meses diagnosticado de epilepsia mioclono-astática, en tratamiento con VPA y TPM, sin control pleno de crisis. Los padres comunican, mediante correo electrónico, que tras despertar matutino el paciente se muestra de manera persistente en situación de aparente desconexión con entorno y arreactividad, mutismo y mirada ausente; adjuntando una grabación de vídeo del episodio. Al visualizar la grabación se sospecha estatus de ausencia, por lo que se indica que acuda de forma directa para realización de vídeo-EEG, en el que se confirma el diagnóstico. Se decide ingreso para tratamiento intravenoso con VPA, LEV y MDZ, cesando la actividad paroxística continua. En la actualidad el paciente se encuentra libre de crisis desde hace dos años con combinación de VPA, LEV y clobazam.

Conclusiones:

Entre las utilidades del correo electrónico se encuentran la notificación de complicaciones en la evolución; efectos adversos y titulación en la dosis de fármacos; o envío de información clínica. La grabación doméstica de los episodios en vídeo y envío mediante correo electrónico supone un método rápido y eficaz para la detección y catalogación de los episodios. El empleo del correo electrónico debe ser regulado y pactado previamente con los pacientes y la administración sanitaria competente.



P 003

A PROPÓSITO DE UN CASO: ATAXIA DE FRIEDREICH DE INICIO PRECOZ

Sebastian Garcia, I. ⁽¹⁾; Cabrera Lopez, J. ⁽²⁾; Santana Artiles, A. ⁽²⁾; Toledo Bravo De Laguna, L. ⁽²⁾; Santana Santana, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, CHUIMIC, Las Palmas de Gran Canaria; ⁽²⁾ CHUIMIC, Las Palmas de Gran Canaria.

Introducción:

La ataxia de Friedreich es la forma más frecuente de ataxia hereditaria. La prevalencia de la enfermedad se calcula en 3 casos/100.000.

Es una enfermedad autosómica recesiva. La alteración se localiza en el gen FXN del cromosoma 9 cuya expansión de la repetición de tripletes produce una disminución de la frataxina en las mitocondrias que altera el metabolismo energético de la célula, lo que favorece la acumulación de hierro, que al oxidarse estimula la formación de radicales que producen daño celular irreversible

Caso Clínico:

Presentamos el caso de un niño de 11 años afecto. Valorado por primera vez en nuestra Unidad a los 9 años de edad por presentar desde los 4 años de vida torpeza motora con caídas frecuentes y dificultad para la escritura. Aportaba Resonancia Magnética(RM) realizada a los 7 años de vida, normal. A la Exploración a destacar lenguaje disártrico, reflejos osteotendinosos abolidos en miembros inferiores, marcha atáxica con gran dificultad para mantener la línea media, disimetría y Romberg positivo.

Se realizó estudio con RM cerebral que demostró atrofia cerebelosa, Resonancia Medular normal, Potenciales somatosensoriales de miembros inferiores alterados y estudio genético que resultó positivo y Consulta a Cardiología que diagnosticó Miocardiopatía Hipertrófica, iniciando tratamiento con Idebena con mejoría a nivel cardiológico

Conclusiones:

Debemos sospechar este cuadro ante todo paciente joven que comience con signos de inestabilidad y falta de coordinación. Presentamos este caso por tratarse de un paciente con inicio muy precoz de su sintomatología (antes de los 5 años de vida)



P 004

ROMBENCEFALOSINAPSIS Y SINDROME DE GÓMEZ-LÓPEZ-HERNÁNDEZ

Losada Del Pozo, R. ⁽¹⁾; Ordoñez González, C. ⁽²⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽²⁾; Montoya Bordón, J. ⁽²⁾; Martínez González, M. ⁽²⁾; Soto Insuga, V. ⁽²⁾; Alvaro Navidad, M. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Fundación Jimenez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Fundación Jimenez Díaz, Madrid.

Introducción:

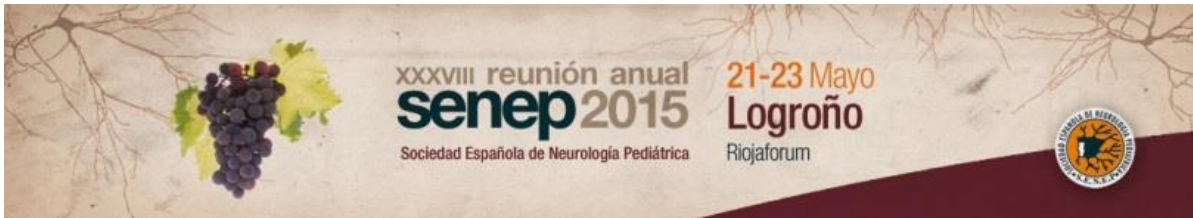
La rombencefalosinapsis es una alteración infrecuente del desarrollo del cerebelo caracterizada por agenesia parcial o total del vermis, y fusión de hemisferios cerebelosos en línea media. La clínica es variable incluyendo hipotonía, retraso psicomotor, ataxia, inquietud motriz e impulsividad con afectación cognitiva es variable. Puede aparecer aislada o formando parte de un síndrome como el Síndrome de Gómez-López-Hernández (GLH), secuencia VACTERL y holoprosencefalia. El síndrome de GLH se caracteriza por alopecia parieto-occipital, anestesia trigeminal, braquicefalia o turricefalia y rombencefalosinapsis.

Caso clínico:

Niña de 13 meses que acude a consulta a los 4,5 meses con diagnóstico prenatal de hipoplasia cerebelosa. Antecedentes personales: embarazo gemelar por fecundación in vitro, pérdida de un gemelo intraútero. Se realizó Resonancia Magnética (RM) fetal en la semana 31 observándose disminución del diámetro transversal del cerebelo. Nacida término sin precisar reanimación y periodo neonatal normal. Presenta retraso psicomotor leve. Exploración física: dos placas de alopecia parietal, estrabismo, braquicefalia e hipotonía axial. RM craneal: fusión de hemisferios cerebelosos con horizontalización de las folias, agenesia parcial del vermis y fusión de núcleos dentados. El resto de pruebas complementarias (electroencefalograma, ecografía abdominal, serie ósea) son normales.

Conclusiones:

Es necesaria la realización de una RM craneal postnatal para confirmar o excluir los hallazgos observados intraútero. Nuestra paciente presenta características que sugieren un síndrome GLH. El espectro clínico se ha ampliado desde las primeras descripciones siendo suficiente para su diagnóstico la presencia de alopecia y rombecfalosinapsis, ya que la opacidad corneal es un hallazgo inconstante.



P 005

¿SÍNDROME DE RETT ATÍPICO O TRASTORNO DEL DESARROLLO ASOCIADO A MUTACIÓN DEL GEN MECP2? A PROPÓSITO DE UNA NIÑA DE 4 AÑOS

Gargallo Tatay, P.⁽¹⁾; Torres García, M.B.⁽²⁾; González Callado, L.⁽³⁾; López Medina, E.M.⁽¹⁾; Rosenova Ivanova, R.⁽³⁾; Martínez Castellano, F.⁽⁴⁾; Tomás Vila, M.⁽²⁾; Téllez De Meneses Lorenzo, M.⁽²⁾; Pitarch Castellano, I.⁽⁵⁾; Barbero Aguirre, P.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽²⁾ Neuropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽³⁾ hospital la Fe, valencia; ⁽⁴⁾ Genética, hospital la Fe, valencia; ⁽⁵⁾ Nueropediatría, hospital la Fe, valencia.

De acuerdo a los actuales criterios de RTT, la regresión es imprescindible para el diagnóstico. Presentamos un caso que cumple criterios de Rett atípico sin regresión franca y una mutación previamente no descrita en MECP2. Mujer de cuatro años, que consultó por retraso psicomotor. Primera gestación, embarazo normal, perinatal sin incidencias. A la edad de 9 meses, inicia movimientos anormales de la cabeza, protrusión lingual excesiva y muecas orofaciales.

Asimismo, empezó a presentar bruxismo y crisis de hiperventilación diurnas. Impresiona entonces de menor interés de lo normal por el medio coincidiendo con la aparición de crisis parciales complejas. Adquiere la marcha a los 16 meses. No ha desarrollado lenguaje comunicativo, únicamente bisílabos, no señala objetos. Comunicación ocular. Gritos inapropiados. Con dos años y medio, empieza a presentar estereotipias de frotado de manos. Se realizó RNM y estudio metabólico, normales. En el estudio genético del RTT, se detectó la mutación c.1195_1229 del35 en heterocigosis, es decir, una pérdida de 35 pares de bases en la región codificante del exón 4 del gen MECP2, que condiciona además un desplazamiento de la pauta de lectura y la aparición de un codón de parada temprana.

Conclusiones:

A la espera de confirmar la ausencia de regresión a los 5 años, se podría concluir que la mutación detectada en la región distal del gen MECP2 condiciona un trastorno del desarrollo Rett-like más benigno y se discute acerca de la utilización del término síndrome de Rett atípico o trastorno del desarrollo asociado a mutación del gen MECP2.



P 006

LESIÓN MEDULAR CONNATAL ADQUIRIDA

Gárriz Luis, M.⁽¹⁾; Laña Ruiz, B.⁽¹⁾; Arnaus Martin, E.⁽¹⁾; Domínguez Echávarri, P.D.⁽²⁾; Narbona García, J.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Clínica Universidad Navarra, Pamplona; ⁽²⁾ Clínica Universidad Navarra, Pamplona.

INTRODUCCIÓN:

Las lesiones medulares prenatales son poco habituales en nuestro medio pero conviene sospecharlas ante manifestaciones clínicas sugerentes.

CASO CLÍNICO:

Niña de 6 años, seguida anteriormente en otro centro con diagnóstico de PC tetraparética mixta de componente hipotónico y espástico. Durante su primera consulta en nuestro centro destaca adecuado desarrollo cognitivo y lingüístico, con paresia flácida de las cuatro extremidades de predominio proximal y reflejos miotáticos exaltados; urgencia miccional; no trastornos sensitivos. En la anamnesis consta que durante el 5º mes gestacional la madre dejó de percibir movimientos fetales variables para notarlos masivos en bloque. Durante los primeros años de vida precisó alimentación por sonda, a los 12 meses sujetó la cabeza y controló esfínteres, pero ha permanecido con urgencia miccional. A lo largo de los años había recuperado parcialmente motricidad de extremidades superiores gracias a fisioterapia intensiva. En el momento de la consulta manejaba silla de ruedas automática. Todas las pruebas resultaron normales, descartando metabolopatías, enfermedades mitocondriales y síndromes genéticos. La Resonancia Magnética cerebral era normal. La Resonancia Magnética raquimedular, practicada en nuestro centro, mostraba lesión de cordones anteriores C1-C2.

CONCLUSIÓN:

Presentamos este caso con el objeto de mostrar una entidad poco descrita en la literatura. Ante un paciente con PCI cuadriléjica mixta, trastornos de la continencia urinaria, sin afectación de pares craneales ni del sistema opercular, debe hacernos pensar en una lesión medular alta.



P 007

SÍNDROME RADIOLÓGICO AISLADO

Gallardo García, R. ⁽¹⁾; García Ron, A. ⁽²⁾; Huete Hernani, B. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Infanta Cristina, Parla; ⁽²⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla.

INTRODUCCIÓN:

Síndrome Radiológico Aislado (“Radiologically Isolated Síndrome” o RIS), se define como la presencia de alteraciones incidentales en sustancia blanca del SNC, > 3mm, hipertensas en T2, ovoideas y bien circunscritas, que cumplen al menos 3 de 4 criterios de Barkhof-Tintoré de progresión en el espacio. Sin historia de síntomas clínicos, ni alteraciones a nivel social u ocupacional y no puedan ser mejor explicadas por otra patología (Okuda). Nuestro objetivo es describir un caso de RIS, su evolución y revisar la probabilidad de progresión a esclerosis múltiple (EM) así como su manejo diagnóstico-terapéutico.

CASO CLÍNICO:

Niña de 11 años seguida desde los 8 años por lesiones incidentales hipertensas en T2 supra e infratentoriales (tálamos, mesencéfalo y hemisferio cerebeloso derecho), que cumple todos los criterios de RIS. Asintomática durante tres años. Estudio inmunológico, neurofisiológico y bandas oligoclonales negativas. Progresión de lesiones en 4 controles de RM (Imágenes) No afectación cervical. Estudio neurofisiológico normal. No tratamiento.

CONCLUSIONES:

La prevalencia de lesiones en sustancia blanca que simulan EM en individuos sanos es 0,8%. El RIS es una entidad infrecuente en la infancia. Son necesarios estudios futuros que nos permitan determinar si el SRA es una entidad clínica propia o una forma subclínica o preclínica de EM, que incluyan una muestra suficiente como para validar unos criterios diagnósticos apropiados y resolver las cuestiones más controvertidas aún sin resolver como su prevalencia, pronóstico, impacto en la calidad de vida de los pacientes y su tratamiento.



P 008

RUFINAMIDA EN MENORES DE CUATRO AÑOS: UNA EXPERIENCIA REDUCIDA

Hernández Fabián, A.⁽¹⁾; Ruíz-Ayúcar De La Vega, I.⁽¹⁾; Gallego Delgado, L.⁽²⁾; Santos Borbujo, J.R.⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría. Neurología Infantil, C.A.U Salamanca, Salamanca; ⁽²⁾ Atención Primaria, Centro Salud "Garrido Sur", Salamanca; ⁽³⁾ Universidad de Salamanca, Salamanca.

INTRODUCCIÓN:

Os estudios sobre rufinamida en niños pequeños son escasos, aunque en el último año han sido más numerosas las publicaciones sobre la eficacia y tolerabilidad de este fármaco en niños menores de cuatro años.

CASOS CLÍNICOS:

CASO 1: Niña de 38 meses con epilepsia refractaria en contexto de una displasia cortical con crisis focales múltiples y crisis generalizadas. Presentaba una media de 3-4 crisis focales diarias. En espera de finalizar evaluación en una unidad de cirugía de la epilepsia, se decide iniciar terapia con levetiracetam (LEV) y rufinamida (RFM) con control total de crisis durante dos años y medio (dosis máxima 23mg/kg/día) CASO 2: Paciente de 2 años de edad con EHI severa, PCI tetraparética espástica y epilepsia focal refractaria. Se decide, ante el empeoramiento de crisis y la sospecha de aparición de crisis tónicas relacionadas con el sueño, el inicio de tratamiento con ácido valproico (AVP), zonisamida (ZNS) y rufinamida (RFM), con disminución de más del 50% en el número de crisis. En ambos casos la tolerancia del fármaco fue excelente, no presentándose efectos secundarios reseñables. La dosis máxima utilizada de RFM fue de 38 mg/kg/día en el paciente con AVP.

CONCLUSIONES:

Aunque es necesaria la realización de estudios de mayor calidad sobre la eficacia y tolerabilidad de la rufinamida en niños menores de 4 años, este fármaco podría considerarse una alternativa terapéutica en pacientes con epilepsia refractaria y amplio espectro de crisis en este rango de edad.



P 009

DELECIÓN INTERSTICIAL DE XP22.3. GENES CONTIGUOS Y VARIABILIDAD FENOTÍPICA

Bermejo Arnedo, I. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽¹⁾; Torrelo Fernández, A. ⁽²⁾; Hernández Martín, Á. ⁽²⁾; Fournier Del Castillo, C. ⁽³⁾; Jiménez Echevarría, S. ⁽¹⁾; Pérez Sebastián, I. ⁽¹⁾; Hortigüela Saeta, M.M. ⁽¹⁾; Babin López, L. ⁽⁴⁾.

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

Introducción:

La ictiosis ligada a X (ILX) es una entidad genética que afecta a la queratinización de la piel. Está causada por el déficit del enzima sulfatasa esteroidea (STS) cuya secuencia codificante se encuentra ausente en la citobanda Xp22.31. En función del tamaño de la microdelección, puede afectar a genes contiguos, entre ellos la familia de genes VCX y el gen PNPLA4 dando como resultado una variabilidad fenotípica que incluye desde casos aislados de ictiosis a otros asociados a trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), autismo, retraso mental y/o epilepsia.

Casos clínicos:

Presentamos los casos de dos hermanos de 12 y 11 años, portadores una mutación en la región Xp22.31. La madre, asintomática, es portadora de la misma mutación. La variación en el número de copias es idéntica en ambos pacientes (1.64 megabases), y ambas contienen los genes HDHD1A, STS, VCX y PNPLA4. Los dos hermanos presentan ILX. En el primer caso asocia crisis febriles recurrentes que precisaron tratamiento antiepiléptico y actualmente presenta un perfil neuropsicológico compatible con trastorno generalizado del desarrollo/trastorno de espectro autista. El hermano pequeño asocia únicamente TDAH, con adecuado rendimiento escolar.

Conclusiones:

Existe una asociación entre ILX y patología neurológica en relación con la afectación de genes contiguos al STS (VCX y PNPLA4). Aun evidenciando el mismo tamaño de la mutación, la severidad es distinta en ambos hermanos, lo que podría indicar una afectación genética no idéntica. La variabilidad del número de repeticiones en tándem a ambos lados de STS puede explicar este fenómeno.



P 010

POLINEUROPATÍA SENSITIVO-MOTORA DE PREDOMINIO AXONAL EN ACIDEMIA PROPIÓNICA: ¿TOXICIDAD METABÓLICA O GENÉTICA?

Fernández Menéndez, A. ⁽¹⁾; Alonso Martín, D.E. ⁽²⁾; Stanescu ., S. ⁽²⁾; Buenache Espartosa, R. ⁽¹⁾; Casado Rojo, A. ⁽³⁾; Lorenzo Sanz, G. ⁽¹⁾; Martínez-Pardo ., M. ⁽²⁾; Bélanger Quintana, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ CSUR de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Servicio de Oftalmología , Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción.

En la acidemia propiónica el control metabólico periódico permite evitar descompensaciones. La hiperamonemia constituye el principal marcador de deterioro cognitivo. Asimismo otro tóxico conocido es el metilcitrato con depósito muscular importante. El control dietético y de la flora endógena bacteriana intestinal, son la base para evitar las descompensaciones. El uso de metronidazol se utiliza ocasionalmente como tratamiento. Está descrito un caso de polineuropatía axonal periférica secundaria al uso del mismo, cuya clínica revirtió tras su retirada.

Caso clínico.

Paciente que debutó con acidosis metabólica neonatal grave e hiperamonemia. El estudio genético objetivó una mutación delección-inserción/ A497 V en heterocigosis en el gen de la Propionil-CoA Carboxilasa subunidad beta (PCCB). La descompensación neonatal determinó un retraso del desarrollo psicomotor. A los 16 años inició un cuadro de debilidad de miembros inferiores e hipoestesia, con incapacidad para la marcha e hiperreflexia en la exploración. A pesar de la retirada de metronidazol y suplementos vitamínicos la clínica perduró. El electromiograma mostró datos de una severa polineuropatía mixta sensitivo-motora de predominio axonal con mayor afectación en miembros inferiores.

Conclusiones.

Existe una referencia de polineuropatía axonal periférica reversible, secundaria a metronidazol en paciente con acidemia propiónica. La polineuropatía sensitivo-motora de predominio axonal persistente con hiperreflexia no ha sido aún descrita en la literatura. Asimismo la mutación por delección-inserción/ A497 V del gen PCCB del cromosoma 3 q 21-q22, se encuentra cerca del gen del Charcot-Marie-Tooth tipo 2B (CMT2B) del cromosoma 3q13-q22, por lo que es además otra causa a tener presente.



P 011

SÍNDROME BECKWITH-WIEDEMANN

Sánchez Puentes, J.M. ⁽¹⁾; García Fernández, L. ⁽¹⁾; Poch Olive, M.L. ⁽²⁾; García Oguiza, A. ⁽²⁾; Pérez De Nanclares, G. ⁽³⁾; Farfan Orte, T. ⁽³⁾; Colina Lizuain, S. ⁽²⁾; Portal Gil, E. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Servicio Pediatría, Hospital San Pedro, Logroño; ⁽²⁾ Hospital San Pedro, Logroño; ⁽³⁾ Hospital Txagorritxu, Vitoria.

INTRODUCCIÓN.

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un cuadro polimalformativo cuyas principales manifestaciones son macroglosia, macrosomía, onfalocele o hernia umbilical. Su diagnóstico obliga a un screening periódico con determinación de alfafetoproteína, gonadotropina coriónica humana, catecolaminas en orina y pruebas de imagen (radiografía de tórax y ecografía abdominal) por su relación con tumores embrionarios. Reportamos dos casos diagnosticados en 2014 en las Consultas de Neuropediatría de un Hospital de Segundo Nivel.

CASO 1.

Niño de 2 años que consulta por primera vez a los 3 meses por hipotrofia de extremidad inferior izquierda. Embarazo espontáneo. Nacimiento a término, macrosoma. A los 15 meses destaca hemicrecimiento de extremidad inferior, zona de pectoral y pabellón auricular derechos. Estudio genético: hipermetilación en H19 y una pérdida de la misma en KvDMR con disomía uniparental en mosaico en el cromosoma 11p15. Screening de tumores inicial (pruebas de imagen y determinación hormonal) negativo.

CASO 2.

Niña de 13 meses que consulta por primera vez a los 2 meses por macroglosia. Embarazo gemelar mediante fecundación in vitro. Parto a término. Hipotiroidismo subclínico en tratamiento con hormona tiroidea. Presenta facies tosca con macroglosia y hernia umbilical reductible. Estudio genético: hipometilación en mosaico de la región KvDMR del cromosoma 11p15. Screening de tumores inicial negativo.

CONCLUSIÓN.

El SBW es una enfermedad de las denominadas raras. Su frecuencia está infraestimada debido a la variabilidad fenotípica. La sospecha clínica se establece en periodo lactante siendo necesaria la confirmación mediante estudio genético.



P 012

SÍNDROME DE LANDAU-KLEFFNER

García Fernández, L.⁽¹⁾; Sánchez Puentes, J.M.⁽²⁾; Poch Olive, M.L.⁽²⁾; García Oguiza, A.⁽²⁾; Farfan Orte, T.⁽²⁾; García Navas, P.⁽²⁾; Colina Lizuain, S.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Servicio Pediatría, Hospital San Pedro, Logroño; ⁽²⁾ Hospital San Pedro, Logroño.

INTRODUCCIÓN.

El síndrome de Landau-Kleffner fue descrito en 1957 y es un trastorno típico de la infancia. Los síntomas cardinales son la afasia adquirida y la presencia de complejos punta-onda ininterrumpidos durante el sueño lento en el trazado electroencefalográfico. Asocia crisis epilépticas hasta en un 78%. Predomina en el sexo masculino. La evolución es desfavorable ya que se asocian graves trastornos de la conducta, afectación cognitiva y resistencia a diferencias terapias farmacológicas.

CASO CLÍNICO.

Niño de 6 años que consulta por trastorno del lenguaje con dificultad para la expresión oral y comprensión conservada. Asocia conductas agresivas. Valorado a los 3 años por retraso del lenguaje, realizándose potenciales evocados auditivos (PEATC) normales y en seguimiento por logopedia. Periodo perinatal y neonatal sin alteraciones. Desarrollo psicomotor hasta los 15 meses normal. Los estudios analíticos, cariotipo, X frágil, PEATC y RMN cerebral fueron normales. El EEG de vigilia-sueño mostró actividad epileptiforme multifocal, temporo-occipital derecha y temporal izquierda con importante incremento durante el sueño, especialmente el de ondas lentas, con actividad de fondo durante la vigilia normal.

CONCLUSIÓN.

Se trata de un cuadro electro-clínico pediátrico poco frecuente que debe sospecharse ante una pérdida brusca o progresiva del lenguaje y de la comprensión del mismo junto con cambio radical en la conducta. El EEG de sueño es clave para su diagnóstico y la ausencia de crisis epilépticas clínicas no lo descarta.



P 013

APLASIA CUTIS CONGÉNITO Y MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA PROGRESIVA BIHEMISFÉRICA

Martín Del Viejo, M. ⁽¹⁾; García Peñas, J.J. ⁽²⁾; Torrelo Fernández, A. ⁽²⁾; Babín López, L. ⁽²⁾; Ruíz Falco, M.L. ⁽²⁾; González Gutiérrez-Solana, L. ⁽²⁾; Duat Rodríguez, A. ⁽²⁾; Cantarín Extremera, V. ⁽²⁾; López Marín, L. ⁽²⁾; Jiménez Echevarría, S. ⁽²⁾.

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

Introducción:

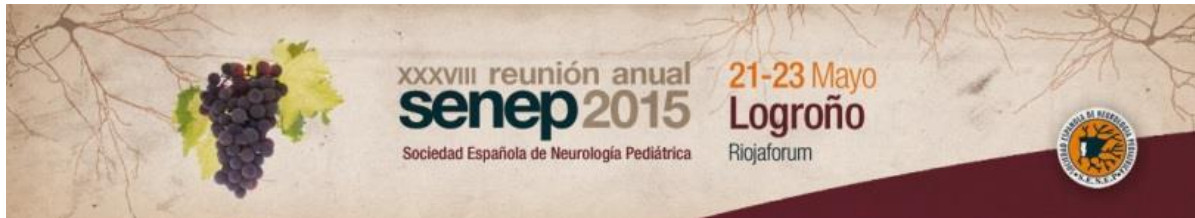
La aplasia cutis congénita es una malformación infrecuente. Caracterizada por la ausencia congénita piel. Afecta a la línea media del cuero cabelludo en más del 80% de los casos. Ocurre de forma aislada o asociada a una heterogeneidad de síndromes con un patrón de herencia variable, como el síndrome Adam-Olivier.

Caso clínico:

Se presenta un caso de un niño de 8 años diagnosticado de aplasia cutis congénito a los 28 días de edad. Se completa estudio, descartándose malformaciones neurológicas asociada. A los 3 años y 10 meses de edad, en control oftalmológico evidencian tortuosidad venosa en ojo derecho asintomática. A los 4 años y 5 meses comienza con cefalea fronto-orbitaria derecha. Posteriormente se hacen persistentes, interfiriéndole en su actividad habitual, asociados a mareo y hemianopsia derecha. En estudio con neuroimagen, objetiván malformación arteriovenosa en ganglios basales derechos; en potenciales evocados visuales, disminución de latencia p100 en ojo derecho; en electroencefalograma, ondas lentas en región temporal derecho; en oftalmología, tortuosidad venosa. Neurocirugía determina malformación arteriovenosa grado V dependiente de arteria cerebral media derecha. Al no objetivarse mejoría clínica, se realiza control mediante neuroimagen, hallándose progresión de dicha malformación. Se inicia tratamiento con propanolol 10 mg/8h. A los 3 meses del tratamiento se evidencia mejoría en la frecuencia de cefaleas.

Conclusiones:

Es fundamental realizar una valoración de las posibles asociaciones clínicas relacionadas con la aplasia cutis congénita y planificar un seguimiento neurológico para anticiparnos al desarrollo de posibles complicaciones.



P 014

CUADRO PSICÓTICO EN UN NIÑO CON SÍNDROME DE MOYA-MOYA
Gargallo Tatay, P.⁽¹⁾; Castelló Gasco, J.⁽²⁾; López Medina, E.M.⁽¹⁾; Torres García, M.B.⁽¹⁾; Rosenova Ivanova, R.⁽³⁾; González Callado, L.⁽³⁾; Tomás Vila, M.⁽⁴⁾; Menor Serrano, F.⁽⁵⁾; Téllez De Meneses Lorenzo, M.⁽¹⁾; Pitarch Castellano, I.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽²⁾ Psiquiatría, hospital la Fe, valencia; ⁽³⁾ hospital la Fe, valencia; ⁽⁴⁾ Nueropediatría, hospital la Fe, valencia; ⁽⁵⁾ Radiodiagnóstico, hospital la Fe, valencia.

Introducción:

La psicosis de origen vascular en la edad pediátrica es una entidad poco referenciada en la bibliografía. El objetivo de esta comunicación es presentar el caso de un adolescente con síndrome de Moya-Moya que desarrolló un cuadro psicótico secundario a su patología vascular.

Caso clínico:

Se trata de un niño de 13 años, con síndrome de Moya-Moya, que ingresa en su hospital de origen tras presentar un episodio psicótico agudo con importante agitación psicomotriz, desorganización conductual y alteraciones senso perceptivas. Los días anteriores a su ingreso, referían verbalización de frases incoherentes y cambio de comportamiento, presentando inquietud y angustia. A su ingreso se completa estudio con analítica, tóxicos en orina y TAC craneal, sin hallazgos patológicos, salvo los relacionados con su enfermedad de base. El episodio se maneja con antipsicóticos atípicos, hipnóticos y ansiolíticos obteniendo una mejoría conductual pero persistiendo productividad psicótica, por lo que se traslada a nuestro centro.

A su llegada, se reajusta tratamiento antipsicótico obteniendo una mejoría clínica progresiva con desaparición de alteraciones senso perceptivas. En RNM se objetivan secuelas isquémicas hemorrágicas estables. Finalmente, es dado de alta con diagnóstico de episodio psicótico de origen orgánico.

Conclusión:

A pesar de que los síntomas psicóticos son infrecuentes en esta entidad, este caso refuerza la asociación causal existente entre la enfermedad de Moya-Moya y la psicosis. Por tanto, es importante pensar en esta enfermedad, dentro del amplio abanico de condiciones médicas que pueden ir asociadas a síntomas psicóticos.



P 015

SÍNDROME DE ARLEQUÍN, 7 AÑOS DESPUÉS DE INTERVENCIÓN DE NEUROBLASTOMA

Butragueño Laiseca, L.; Oikonomopoulou -, N.; Jimenez De Domingo, A.; Vázquez López, M.; Miranda Herrero, M.C.; Barredo Valderrama, E.; De Castro De Castro, P.; Polo Arrondo, A..
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid

Introducción:

El síndrome de arlequín, consistente en rubefacción e hiperhidrosis unilateral, típicamente facial, en respuesta al ejercicio o calor, sin cambios contralaterales, se debe a una disfunción simpática con alteración de las fibras vaso-sudomotoras en cualquiera de los 3 niveles de la cadena simpática cervical. Es en general una entidad benigna, con frecuencia idiopática, debiéndose descartar siempre una causa orgánica subyacente.

Caso clínico:

Paciente varón diagnosticado a los 2 años de neuroblastoma mediastínico, requiriendo quimioterapia, radioterapia y exéresis de la masa, en remisión completa desde entonces. Tras la intervención, comienza con diferencias vasomotoras entre ambas manos, presentando frialdad y palidez de mano izquierda, descartándose lesiones vasculares mediante tomografía computarizada. A los 9 años, es remitido a Neuropediatría por presentar tras el ejercicio, rubefacción y sudoración de hemicara, tronco y miembro superior derecho, permaneciendo el lado contralateral sin cambios de coloración y anhidrótico. No se aprecia síndrome de Horner ni otras alteraciones. Entre las pruebas realizadas se solicita una resonancia magnética donde no se objetiva recidiva tumoral y se completa con un estudio neurofisiológico.

Conclusiones:

Presentamos un caso de trastorno vasomotor secundario a disfunción del simpático en probable relación con cirugía mediastínica, con la particularidad de que su aparición se produce años después de la intervención, sin poder descartarse la atribución a otras causas o a mecanismo idiopático, habiéndose desestimado recidiva tumoral.

El síndrome de Arlequín es un fenómeno poco frecuente, llamativo y fácilmente reconocible, presentando aún en su etiología retos diagnósticos, al ser ésta en numerosas ocasiones incierta.



P 016

NEUROPATÍA ÓPTICA DE LEBER. IMPORTANCIA DEL ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR Y LA GENÉTICA COMO HERRAMIENTA DE DIAGNÓSTICO PRECÓZ.

Fernández, A.L.⁽¹⁾; Martín Fernandez- Mayoralas, D.⁽²⁾; Gomez Vicente, L.⁽²⁾; Moreno Fernández, P.⁽²⁾; García Ormaechea, I.⁽³⁾; Fernández Jaén, A.⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Quirón, Pozuelo de Alarcón; ⁽²⁾ Hospital Universitario Quirón, Pozuelo de Alarcón; ⁽³⁾ Asociación Telefónica para Asistencia a Minusválidos, Boadilla del Monte .

Introducción

La neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) es una enfermedad mitocondrial neurodegenerativa caracterizada por pérdida súbita y no dolorosa de la visión. Puede afectar ambos ojos simultáneamente o de forma secuencial y acompañarse de otros signos neurológicos (trastornos motores) y no neurológicos (defectos en la conducción cardíaca y anomalías esqueléticas). Presentamos un caso en que el abordaje multidisciplinar permitió un diagnóstico pronto del paciente y el inicio precoz de las terapias oportunas.

Caso clínico

Varón de 15 años que inicia cuadro clínico con escotoma centellante de ojo izquierdo, poco doloroso con respuesta parcial a tratamiento con corticoide. Al mes refiere compromiso del ojo derecho con escotoma centrocecal. Exploración física: no defecto pupilar aferente, OI: 20/200 y discromatopsia para el verde; OD: 20/10, escotoma centrocecal derecho, movimientos oculares normales. Rm cerebral normal. LCR: normal. PEV: reducción de la amplitud respuesta P100 y prolongación de latencias. FO: papilas de límites borrosos; pálida en el sector temporal del OI, hipervascularización en el sector temporal. Genética: mutación m.3460G-A

Conclusiones

La mutación del gen MT-ND1 m.3460GA está descrita como una de las mutaciones causales más frecuente de LHON. Se describen algunas correlaciones fenotipo- genotipo, siendo necesario un mayor número de casos para que estas sean más fiables con fines pronósticos. Con el presente caso queremos enfatizar la necesidad del trabajo multidisciplinar y proponer los estudios genéticos (secuenciación exómic) como prioritarios en casos de clínica tan sugerente, permitiendo evitar exploraciones invasivas y gastos innecesarios.



P 017

SORDERA NEUROSENSORIAL COMO NUEVO HALLAZGO EN PACIENTE CON SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 8P23.1

Mazagatos Angulo, D. ⁽¹⁾; Martínez Granero, M.Á. ⁽²⁾; García Pérez, A. ⁽²⁾; Lorenzo Ruiz, M. ⁽²⁾; Izquierdo López, L. ⁽³⁾; Lapeña Maján, S. ⁽²⁾; De La Morena Martínez, R. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Fundación Alcorcón , Alcorcón; ⁽²⁾ Hospital Universitario Fundación Alcorcón , Alcorcón; ⁽³⁾ Labco Quality Diagnostics, Alcobendas.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de microdelección 8p23.1 es un trastorno infrecuente cuyo espectro clínico engloba: retraso del crecimiento (pre y postnatal), retraso psicomotor, déficit intelectual, habla deficiente, anomalías digitales y craneofaciales (frente alta y estrecha, puente nasal ancho, epicantus, paladar ojival, cuello corto y orejas de implantación baja y displásicas), convulsiones, hiperactividad, criptorquidia/hipospadias, hernia diafragmática congénita y anomalías cardíacas congénitas (estas últimas condicionan el pronóstico). La clínica no depende del tamaño de la delección.

CLÍNICO:

Niño de 5 años remitido por vértigos, cefalea y trastorno de conducta en el ámbito familiar. Antecedentes de hipoacusia neurosensorial de oído izquierdo severa e hipoacusia de conducción moderada en oído derecho con TAC craneal normal, retraso del lenguaje, insuficiencia velofaríngea con fisura palatina submucosa, estenosis pulmonar leve y rasgos dismórficos (cariotipo y deleciones teloméricas normales). En la exploración destaca: talla y peso en percentil 3, rasgos dismórficos con raíz y ala nasal ancha, pabellones auriculares de implantación baja y displásicos, manos con dedos cortos y ensanchamiento del primer dedo y un lenguaje dislálico con voz nasal. Se solicita estudio arrays CGH que muestra delección 8p23.1 de 434 kb. Dicha delección no está presente en los padres.

CONCLUSIONES:

No encontramos descrita en la literatura la sordera neurosensorial como parte de las manifestaciones clínicas del síndrome de microdelección 8p23.1. Este hallazgo en nuestro paciente, nos hace pensar que sería recomendable incluir la valoración auditiva en pacientes con dicho síndrome



P 018

“LEUCOENCEFALOPATÍA TÓXICA EN ADOLESCENTE POR PRODUCTO ADELGAZANTE”

Felipe Rucían, A. ⁽¹⁾; Del Toro Riera, M. ⁽²⁾; Pérez Álvarez, F. ⁽³⁾; Delgado Álvarez, I. ⁽²⁾; Sánchez-Montañez García-Carpintero, Á. ⁽²⁾; Gómez García-De La Banda, M. ⁽²⁾; Tormos Muñoz, M.Á. ⁽²⁾; Chávez López, E.K. ⁽²⁾; Vázquez Méndez, É. ⁽²⁾; Macaya Ruiz, A. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ⁽³⁾ Hospital Josep Trueta, Girona.

Introducción:

Las leucoencefalopatías tóxicas (LT) son secundarias a la exposición a sustancias químicas. La resonancia magnética (RM) muestra una afectación simétrica de sustancia blanca (SB) con hiperintensidad T2/FLAIR y difusión restringida que puede resultar reversible tras la supresión del tóxico. No siempre existe correlación entre la afectación radiológica y clínica. El diagnóstico diferencial incluye enfermedades desmielinizantes inflamatorias y otras leucodistrofias metabólicas o genéticas. Presentamos una LT en un adolescente atribuible al consumo de producto adelgazante (PA)

Caso clínico:

Varón de 14 años que consulta por cefalea, diplopía y visión borrosa. A la exploración destaca papiledema y la P de LCR en la punción lumbar de 33cm H₂O. La RM muestra una leucopatía difusa supra/infratentorial con afectación de cuerpo calloso y fórnices. Los estudios infecciosos, metabólicos en sangre/LCR y bandas oligoclonales son negativos. Como antecedente relevante había perdido 25Kg tras consumir PA con efecto diurético/termogénico. Tras la retirada del PA y tratamiento con acetazolamida presenta mejoría clínico-radiológica hasta la normalización de la RM. Pese las recomendaciones el paciente vuelve a tomar el PA con reaparición de la clínica, papiledema y empeoramiento radiológico. Tras su retirada nuevamente mejora la RM y la clínica.

Las alteraciones objetivadas en la RM son descritas en procesos deplectivos de tiamina y confirmamos que el PA ingerido contenía tiaminasa, lo que junto con la evolución, apoya la relación causal

Conclusiones:

Ante un cuadro de leucoencefalopatía aguda debe investigarse la posibilidad de LT. El diagnóstico temprano y supresión del tóxico son imprescindibles para mejorar el pronóstico



P 019

INFARTO ISQUÉMICO COMO CONSECUENCIA DE DISECCIÓN ARTERIAL VERTEBRAL

Fiz Perez, L.; Alba Jimenez, M.; Rubio Gordon, L.; Tirado Requero, P.; Velazquez Fragua, R.; Arcas Martinez, J.; Martinez Bermejo, A..

Hospital La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN

La enfermedad cerebrovascular en pediatría adquiere cada vez más importancia debido a la mejoría en los tiempos diagnósticos y el gran avance de las técnicas de neuroimagen.

CASO CLÍNICO

Varón de 13 años y 11 meses que consulta por hemiparesia izquierda, disfagia, disartria, cervicalgia izquierda y sensación de mareo tras realizar un movimiento brusco de hiperextensión de cuello estando en la piscina. Antecedente de traumatismo en cuello. A la Exploración Física: Glasgow 15. Ptosis y miosis izquierda. Nistagmo horizontal derecho. Nistagmo vertical. Hipoestesia en hemicara izquierda. Parálisis facial izquierda. Sensación vertiginosa. Paladar asimétrico hacia lado derecho. Desviación lingual hacia la izquierda. Pérdida de fuerza en MSI. Pérdida de sensibilidad táctil de la mano izquierda. En RMN craneal y angioRMN cerebral se encuentran trombosis de la arteria vertebral izquierda e infarto agudo latero-bulbar.

En TC columna cervical: Anomalía morfológica en región C1-C2.

Ecografía doppler de troncos supraaórticos: Hipoplasia de la arteria vertebral izquierda. Serologías negativas. Estudio de hipercoagulabilidad, autoinmunidad y hemoglobinopatías sin alteraciones.

Se instauró tratamiento con aspirina, heparina de bajo peso molecular y rehabilitación. En control de angioRMN de troncos supraaórticos, no se visualiza repermeabilización de la arteria vertebral izquierda. En la actualidad la recuperación clínica ha sido completa.

CONCLUSIONES

La disección arterial es una causa común de infarto en el adolescente, pero puede ocurrir a cualquier edad. La disección ocurre cuando se ve comprometida la integridad estructural de la pared arterial. Las disecciones arteriales del territorio vertebrobasilar son una causa rara de ictus isquémico en la infancia.



P 020

PRESENCIA DE ANTICUERPOS ANTI-MOG EN UNA NIÑA CON TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS Y NEURITIS ÓPTICA DE MANERA SIMULTÁNEA

Soto Insuga, V. ⁽¹⁾; Martínez González, M. ⁽¹⁾; Losada Del Pozo, R. ⁽¹⁾; Rodrigo Moreno, M. ⁽¹⁾; Armangué Salvador, T. ⁽²⁾; Montoya Bordon, J. ⁽¹⁾; Ordóñez González, C. ⁽¹⁾; Cabrejas Martínez, L. ⁽¹⁾; Rodríguez Catalán, J. ⁽¹⁾; Martínez Antón, A. ⁽¹⁾; Moreno Vinues, B. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ IDIBAPS Hospital Clinic, Barcelona.

INTRODUCCIÓN.

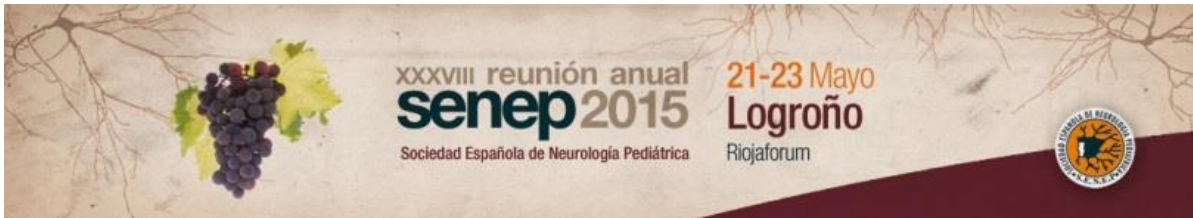
Es cada vez más reconocido el papel de anticuerpos dirigidos contra glicoproteína de mielina de oligodendrocitos (anti-MOG) como marcadores diagnósticos y pronósticos en enfermedades desmielinizantes pediátricas adquiridas del sistema nervioso central (ADEM, neuromielitis óptica, esclerosis múltiple...).

CASO CLÍNICO.

Niña de 6 años con desarrollo psicomotor normal, déficit de IgA, que acude por cuadro de cefalea intensa, vómitos y diplopía binocular tras otitis media (OMA) hace 1 mes. Tras objetivar papiledema bilateral se realizó angio-RM craneal observando la presencia de trombosis senos venosos (TV) y de vena yugular interna. Ante la presencia de hipertensión intracraneal (presión LCR 23 cmH₂O) se inició tratamiento con acetazolamida y anticoagulación. A los 15 días (1,5 meses tras OMA) presentó una disminución aguda grave de agudeza visual y defecto pupilar aferente unilateral. Una nueva RM craneal mostró un engrosamiento unilateral del nervio óptico derecho junto con una disminución de amplitud de PEV del mismo nervio; sin aumento significativo de presión de LCR (27 cmH₂O). Esta neuritis óptica (NO) se resolvió completamente tras tratamiento con metilprednisolona intravenosa (20 mg/kg) y posteriormente prednisona oral durante un mes con posterior retirada progresiva. La determinación de anti-MOG en suero fue positiva a título 1/1.280, aunque descendiendo a los 4 y 8 meses (1/640 y 1/320 respectivamente).

CONCLUSIÓN.

Aunque la relación entre trombofilias y trastornos autoinmunes es ampliamente conocida, este es el primer caso publicado en el que un evento trombótico (TV) y uno desmielinizante (NO) se relacionan con la presencia de anti-MOG (posible mecanismo fisiopatológico común).



P 021

PARÁLISIS DEL III PAR CRANEAL ¿RECURRENTE?

Olabarrieta Hoyos, N. ⁽¹⁾; Garcia Ribes, A. ⁽¹⁾; Martinez González, M. ⁽¹⁾; Pérez Bascarán, J. ⁽¹⁾; Sánchez López, M. ⁽²⁾; Vázquez Ronco, M. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo (Bizkaia); ⁽²⁾ Oftalmología, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo (Bizkaia); ⁽³⁾ Pediatría General, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo (Bizkaia).

INTRODUCCIÓN:

El hallazgo de una parálisis del III par craneal obliga a descartar procesos orgánicos subyacentes y realizar diagnóstico diferencial con miastenia, enfermedad tiroidea, oftalmoplejia externa progresiva... Un cuadro que debemos tener presente es el síndrome de Brown, estrabismo restrictivo, consistente en limitación de la elevación del ojo en aducción, debido a un problema mecánico de la vaina del tendón del oblicuo superior. Se presenta caso con iconografía.

CASO CLINICO:

Niño de 7 años sano, acude a urgencias por diplopía de 3 días. Los padres refieren ptosis palpebral derecha y lateralización del cuello. No cefalea, traumatismos, fiebre ni cuadros infecciosos. Valorado por varios oftalmólogos, es diagnosticado de parálisis del III par incompleto; ingresa para estudio. Presenta limitación completa a la supraducción del ojo derecho, resto de oculomotricidad normal. Pupilas isocóricas, reflejos fotomotores conservados. Dudosa ptosis palpebral derecha, con resto de exploración neurológica normal. Se realiza TAC craneal, RM cerebral, órbita, AngioRM, con resultado normal. Se amplía estudio etiológico: LCR, autoinmunidad, hormonas tiroideas y serologías, normal. Presenta resolución espontánea de los síntomas a los 6 días. Un mes más tarde, inicia de nuevo la misma clínica; valorado por nueva oftalmóloga concluyendo que el cuadro es compatible con un síndrome de Brown.

CONCLUSIONES:

Ante cuadro sugestivo de parálisis del III par incompleto, debemos incluir en el diagnóstico diferencial el síndrome de Brown, lo que puede evitar realizar estudios innecesarios. Es importante una valoración oftalmológica exhaustiva en estos casos, ya que es una entidad poco conocida en Neuropediatría.



P 022

VALOR DE LA RESONANCIA MAGNÉTICA CEREBRAL COMO DIAGNÓSTICO PREDICTIVO DE LEUCODISTROFIAS: ENFERMEDAD DE ALEXANDER

Fernández Menéndez, A.⁽¹⁾; Alonso Martín, D.E.⁽²⁾; Casado Rojo, A.⁽³⁾; Buenache Espartosa, R.⁽¹⁾; Martínez-Pardo, M.⁽²⁾; Bélanger Quintana, A.⁽²⁾; Lorenzo Sanz, G.⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Unidad de Neurología Infantil, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽²⁾ CSUR de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; ⁽³⁾ Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción:

La macrocefalia es un signo clínico precoz en niños con Enfermedad de Alexander (EA). La EA es una leucodistrofia desmielinizante progresiva que presenta un patrón característico de distribución confluyente y frontal, afectando principalmente sustancia blanca profunda y ganglios de la base.

Caso clínico:

Presentamos un niño con antecedentes de macrocefalia desde el nacimiento (percentil mayor de 97), que a los 14 meses desarrolló un primer episodio de estatus convulsivo febril. La Resonancia Magnética (RMN) cerebral mostró una señal hiperintensa en pT2 de predominio en lóbulo frontal, así como una hipointensidad marcada de la sustancia blanca de la señal pT1 respecto de la sustancia gris lo que sugería un retraso de la mielinización. En la evolución del niño se observó un retraso del desarrollo cognitivo, motor y sensorial, asociado a 3 crisis febriles y una crisis afebril. La RMN realizada a los 3 años de edad mostró una permanencia de la hipomielinización de la sustancia blanca en pT1 con respecto a la previa. Conclusiones. En presencia de macrocefalia y alteraciones del desarrollo psicomotor, el valor de la RMN es importante en el diagnóstico de las leucoencefalopatías. La hiperintensidad de la sustancia blanca en T2, junto con una hipointensidad de ésta respecto de la sustancia gris en T1, que se mantiene en el tiempo en niños mayores de 2 años, con un intervalo mayor de 6 meses entre las RMN cerebrales, tiene un valor predictivo en el diagnóstico de leucodistrofias desmielinizantes. La EA se confirmó por mutación del gen GFAP (c.236>A).



P 023

PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOPOTASÉMICA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Fernández Ramos, J.A.⁽¹⁾; López Laso, E.⁽¹⁾; Caballero Rodríguez, C.⁽¹⁾; Camino León, R.⁽¹⁾; Aguilar Quintero, M.⁽²⁾; Gascón Jiménez, F.J.⁽³⁾.

⁽¹⁾ HOSPITAL UNIVERSITARIO REINA SOFÍA, CÓRDOBA; ⁽²⁾ HSOSPITAL INFANTA MARGARITA, CABRA; ⁽³⁾ HOSITAL DE MONTILLA, MONTILLA, CÓRDOBA.

Introducción:

La parálisis periódica hipopotasémica (HypoPP) es una canalopatía de herencia autosómica dominante, asociada a cambios en el gen *CACNA1S* (70%) y *SCNA4A* (10%).

Caso Clínico:

Paciente mujer de 15 años que desde hacía dos años, presentaba episodios recurrentes de debilidad muscular en miembros inferiores, asociando en la fase aguda dificultad para deambular y dolor en ambos muslos de horas-días de evolución, inicialmente asociados a cuadros febriles, con elevación de CK (305-1070 U/L). ENG/EMG asintomática o en resolución de los episodios fueron normales. En el último episodio, iniciado tras exposición al frío e ingesta de alcohol, presentó horas más tarde debilidad de miembros inferiores que le impedía la marcha. Exploración física: debilidad (4/5) axial, de flexores de caderas y a la dorsiflexión de tobillos. Se realizó una analítica en la que se constató hipopotasemia (2,8 mEq/L) en el momento de la debilidad. Test de McManis fue compatible con HypoPP. Se administró potasio intravenoso con normalización progresiva del cuadro. Estudio cardiológico fue normal. Estudio genético pendiente de resultados. Al alta se recomendó evitar los desencadenantes: esfuerzos intensos, alimentación rica en hidratos de carbono de absorción rápida, evitar la ingesta de alcohol y en caso de aparición de síntomas de debilidad comenzar con aporte de potasio oral.

Comentarios:

Debemos sospechar HypoPP ante casos de debilidad muscular aguda recurrente, realizando determinación de potasio que apoyen el diagnóstico, confirmado mediante estudios neurofisiológicos y genéticos. Debe evitarse desencadenantes, prevención de complicaciones cardiológicas asociadas a la hipopotasemia y considerarse el riesgo incrementado de hipertermia maligna posanestésica.



P 024

PARÁLISIS IDIOPÁTICA RECURRENTE DEL VI PAR CRANEAL

Gutiérrez Aguilar, G. ⁽¹⁾; Cuevas Cervera, J.L. ⁽²⁾; Martín-Tamayo Blázquez, M.D.P. ⁽¹⁾; Muñoz Cabeza, M. ⁽¹⁾; Ruiz De Zárate Sanz, B. ⁽¹⁾; Ortiz Tardío, J. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital de Jerez , Jerez de la Frontera; ⁽²⁾ Hospital Universitario San Agustín, Linares.

Introducción:

El nervio motor ocular externo (VI par) inerva al recto externo del ojo y su parálisis condiciona una imposibilidad para la abducción del ojo provocando diplopía. Las causas más frecuentes de la parálisis adquirida en la edad pediátrica son traumáticas, tumorales o por hipertensión intracraneal existiendo una forma idiopática benigna.

Caso clínico:

Niña de 13 meses de edad sin antecedentes de interés, que tras cuadro febril autolimitado presenta estrabismo del ojo izquierdo de 10 días de evolución. A la exploración destaca endotropía del ojo izquierdo con imposibilidad para la abducción. Reflejos pupilares, resto de pares craneales y examen neurológico sin alteraciones. Fondo de ojo y RM craneal normales, citoquímica de LCR normal, PCR en LCR para enterovirus, herpes, varicela y borrelia negativas. Se diagnostica de parálisis del VI par parainfecciosa con recuperación completa y espontánea a los 15 días del inicio. El mismo cuadro vuelve a repetirse en el mismo ojo y con la misma evolución en tres ocasiones más (a los 17 meses, 2 años y 2 años y medio) sin antecedentes previos de infección, traumatismo o vacunación.

Conclusiones:

La parálisis idiopática recurrente del VI par es un proceso poco frecuente en pediatría pero de características benignas. La recurrencia suele recaer en el mismo ojo y existe un predominio sobre el sexo femenino y el ojo izquierdo. Su diagnóstico se realiza por exclusión de otras causas siendo crucial la neuroimagen para ello.



P 025

ESPASMOS INFANTILES, VIGABATRINA Y LESIONES HIPERINTENSAS EN T2 CON RESTRICCIÓN DE LA DIFUSIÓN EN LA RM CEREBRAL, ¿QUÉ CAUSA QUÉ?

Lafuente Hidalgo, M. ⁽¹⁾; Marti Carrera, I. ⁽²⁾; Lucea Martínez, L. ⁽¹⁾; Fernández Martín, M. ⁽³⁾; García Asensio, D. ⁽⁴⁾; Larrea Peña, J.A. ⁽⁵⁾.

⁽¹⁾ Sección neuropediatría. Servicio Pediatría, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽²⁾

Sección Neuropediatría. Servicio Pediatría, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽³⁾

Sección radiología infantil. Servicio radiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian; ⁽⁴⁾

Sección radiología infantil. Servicio de radiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian;

⁽⁵⁾ Servicio de radiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastian.

Introducción:

La vigabatrina se recomienda en la primera línea de tratamiento de los espasmos infantiles, encefalopatía epiléptica caracterizada por espasmos, regresión e hipsarritmia. Sus efectos secundarios suelen ser benignos y transitorios, salvo la reducción concéntrica del campo visual. Recientemente descritas las alteraciones que produce en neuroimagen hasta en 20-30% de los pacientes tratados por espasmos

Caso clínico:

Niña que con 3 meses inicia salvos de espasmos en flexión de las 4 extremidades, al dormirse o al despertarse, sin regresión, y EEG alteración difusa del ritmo de fondo y actividad epileptiforme generalizada. Inició VGB a 100 mg/kg/día. Tras segunda dosis, desaparecen espasmos, mejorando trazado EEG. Estudio metabólico en sangre y orina normal. RM cerebral hiperintensidades en zona capsulo estriada bilateral en T2, con restricción de la difusión, estables en la neuroimagen 5 meses después, con espectroscopia normal. Tras 11 meses sin espasmos, y desarrollo psicomotor normal se inicia retirada VGB, atribuyéndose esas lesiones a la VGB

Conclusiones:

La VGB usada en espasmos infantiles se ha asociado recientemente a la aparición en la RM cerebral de hiperintensidades en T2 con alteración difusión a nivel sustancia gris profunda, generalmente asintomáticas, que están en función de la dosis del fármaco y la edad del paciente, y que en la mayoría de los pacientes se resuelve, incluso en aquellos en los que continúan tomando el fármaco.

Es importante conocer esta entidad, para no repetir/realizar estudios complementarios innecesarios y/o agresivos, así como evitar mayor angustia a padres y profesionales sobre la etiología de estas lesiones



P 026

MYCOPLASMA PNEUMONIAE: ¿TESTIGO O CULPABLE?

Olivé Cirera, G. ⁽¹⁾; Nevot Casas, N. ⁽²⁾; Alvarez Guasch, D. ⁽²⁾; Bosch Marcet, Q. ⁽²⁾; Sariego Jamardo, A. ⁽²⁾; Ulate Campos, A. ⁽³⁾; Rodríguez Díaz, I. ⁽³⁾; García Cazorla, A. ⁽³⁾; Fons Estupiñá, C. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital General de Granollers, Granollers; ⁽²⁾ Hospital General de Granollers, Granollers; ⁽³⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

INTRODUCCIÓN:

Las encefalitis constituyen una urgencia médica. Infecciones víricas y enfermedades autoinmunes son las causas más frecuentes. Se estima que un 7% de pacientes con infección por *Mycoplasma pneumoniae* presentarán síntomas neurológicos.

CASO CLÍNICO:

Niño de 8 años que consulta por alteración fluctuante del nivel de conciencia, dolor en extremidades inferiores y agitación psicomotriz. En los días previos, antecedente de infección respiratoria. En urgencias se realiza TAC y punción lumbar que son normales y se decide ingreso a tratamiento con aciclovir y claritromizina iv. Posteriormente, presenta períodos alternantes de depresión del sensorio, agitación y alteración motora consistente en tetraparesia de predominio izquierdo. La RM cerebral muestra disminución de la difusión difusa de la sustancia blanca bilateral y simétrica, con normalidad de las secuencias convencionales, indicando cambios agudos. Dado el empeoramiento, se traslada a UCIP de centro de referencia, precisando soporte ventilatorio e iniciando tratamiento con bolos de metilprednisolona iv y posteriormente gammaglobulinas iv. La RM medular resultó normal y la RM cerebral de control mostraba progresión de las lesiones en T2 y Flair. Se completó estudio incluyendo estudio metabólico, autoinmune y cultivos para virus y bacterias que resultaron negativos. Seroconversión positiva para *Mycoplasma pneumoniae* en las serologías en plasma. Al alta, recuperación progresiva.

COMENTARIOS:

Ante un paciente con clínica de encefalitis es importante descartar causas parainfecciosas e infecciosas e instaurar tratamiento apropiado. En el caso de las encefalitis por *Mycoplasma pneumoniae*, su detección en LCR conlleva gran dificultad técnica, por lo que se considera que probablemente estén infradiagnosticadas.



P 027

NEUROSIFILIS CONGENITA : IMPORTANCIA DE UN MANEJO PRENATAL ADECUADO

Amoros Rodriguez, M.I. ⁽¹⁾; Martin-Mora Bermudez, P. ⁽²⁾; Olmedo Sanlaureano, S. ⁽²⁾; Garcia Sanchez, V. ⁽³⁾; Cervera Corbacho, J. ⁽³⁾.

⁽¹⁾ HOSPITA PUNTA EUROPA, ALGECIRAS; ⁽²⁾ HOSPITAL PUNTA EUROPA , ALGECIRAS; ⁽³⁾ HOSPITAL PUERTA DEL MAR , CADIZ.

INTRODUCCION

La infección por sífilis durante el embarazo continúa siendo un problema de Salud Pública Mundial.

Presentamos el caso clínico de un lactante de 3 meses con Microcefalia y tetraparesia espástica nacido de madre diagnosticada de Lues en el primer trimestre tratada con cefalosporinas por alergia a Penicilina.

DESCRIPCION DEL CASO CLINICO

Lactante de 3 meses que consulta por regurgitaciones y vómitos desde el nacimiento con escasa ganancia ponderal.

Antecedentes Obstétricos: Madre un aborto previo. Embarazo controlado, Serología Lues + a las 16 sem de gestación, recibe tratamiento con ceftriaxona 14 días por alergia a penicilina. No otros datos de interés. Al nacer asintomático salvo Perimetro Craneal en p3. Serología al nacer: Lues IgG QLM positivo , IgM EIA Negativo.

A la exploración se aprecia Microcefalia $p < 3$ y examen neurológico alterado con hipertonia generalizada. No sigue la mirada, No balbucea. Sobresalto exagerado ante ruidos.

Estudios complementarios destaca :RPR 1/2 positivo, IgTotal Lues TPHA 1+. Estudio LCR: VDRL positivo. Recibe tratamiento con Penicilina e.v. 14 días. Control VDRL en LCR a los 6 meses negativo.

DISCUSION

El tratamiento de la sífilis durante el embarazo debe realizarse exclusivamente con Penicilina G sódica ev para el control de la neurosífilis. Se recomienda la desensibilización en mujeres alérgicas a Penicilina.

La aparición de nuevos casos de sífilis congénita refleja un fallo en los sistemas antenatales de detección precoz así como en el control de las infecciones de transmisión sexual. Es de suma importancia establecer protocolos de actuación en la mujer embarazada.



P 028

MELANOSIS NEURO CUTÁNEA ASOCIADA A EPILEPSIA Y MALFORMACIÓN DE DANDY-WALKER: PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Andrade Navarro, M.T. ⁽¹⁾; Pereiro Fernández, S. ⁽¹⁾; Vicente Villa, M.A. ⁽²⁾; Ramos -, F. ⁽¹⁾; Campistol Plana, J. ⁽¹⁾; García Cazorla, A. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Dermatología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción:

La melanosis neurocutánea es un trastorno congénito no hereditario caracterizado por la asociación de nevos cutáneos y presencia de células melanocíticas en el sistema nervioso central

Caso Clínico:

Paciente de 16 años diagnosticada en período neonatal de melanosis neurocutánea. En la semana 33 de gestación se objetiva hidrocefalia congénita que requiere colocación de válvula de derivación ventrículo-peritoneal en la primera de semana de vida. En la exploración física se objetiva nevos congénito gigante en región sacra con extensión a miembros inferiores y lesiones satélites, sospechando melanosis neurocutánea. Se confirmó mediante neuroimagen en la que se evidencia depósito de melanina, hidrocefalia, malformación de Dandy-Walker y quiste aracnoideo. Desarrollo psicomotor normal hasta los 12 meses, en que inicia crisis parciales complejas controladas con valproato. En RM de control a los 16 meses se objetivan depósitos de melanina en región temporal profunda, tronco y cerebelo. A los 24 meses manifiesta retraso del desarrollo, marcha inestable y leve temblor intencional. A los 6 años inicia disartria, dismetría, torpeza motora e hiperreflexia. Precisa 4 recambios valvulares por obstrucción de la misma en un período de 10 años. A los 13 años presenta deterioro cognitivo y empeoramiento clínico significativo (parálisis facial derecha y nistagmus). En RM se objetiva engrosamiento meníngeo difuso en médula espinal, con posible infiltración leptomeníngea

Conclusiones:

La melanosis neurocutánea es un trastorno infrecuente y habitualmente asintomático. La presencia de síntomas neurológicos en nuestro caso, al igual que en otros publicados en la literatura, se asocia con mal pronóstico y deterioro progresivo



P 029

SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 1Q43Q44. A PROPÓSITO DE UN CASO
Julve Chover, N. ⁽¹⁾; Téllez De Meneses, M. ⁽²⁾; Ledo García, A. ⁽³⁾; Orellana Alonso, C. ⁽²⁾; Roselló
Piera, M. ⁽²⁾; Barbero Aguirre, P. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital 9 de Octubre, Valencia; ⁽²⁾ Hospital La Fe, Valencia; ⁽³⁾ Hospital de Sagunto, Sagunto.

INTRODUCCIÓN:

La deleción de la región cromosómica en el brazo largo del cromosoma 1 se ha descrito recientemente como un nuevo síndrome de microdeleción. Las principales manifestaciones son discapacidad intelectual, lenguaje expresivo limitado o ausente, retraso del crecimiento, microcefalia, convulsiones, rasgos dismórficos y anomalías del cuerpo calloso.

CASO CLÍNICO:

Paciente remitida a los 6 meses por microcefalia. Antecedentes: Embarazo 39 semanas, RCIU desde semana 20. Parto vaginal, PEG tipo 3. Ingresada en el periodo neonatal por episodios de cianosis facial. EEG, cariotipo y ecografía cerebral normales. Ecocardiografía: CIA sobre aneurisma de FO. TIS: RGE que asciende a tramo esofágico proximal. Síndrome apneico-bradicárdico. Retraso psicomotor. Exploración física: PC 38 cm (P<3), rasgos dismórficos faciales, leve hipotonía axial, escaso contacto visual, no coge objetos, no sedestación, no volteo. P.complementarias: RMN cerebral: agenesia parcial de cuerpo calloso. Amonio, láctico, pirúvico, transaminasas, LDH, hormonas tiroideas, aminoácidos en sangre y orina valores normales. Serología TORCH negativa. Microarray: Pérdida material genético 2.1 megabases en brazo largo del cromosoma 1 (1q43-q44) afectando a 7 genes OMIM (SDCCAG8, AKT3, ZNF238, ADSS, COX20, HNRNPU, KIF26B). A los 8 meses convulsión febril y posteriormente epilepsia.

CONCLUSIONES:

Aunque en los casos descritos hay una deleción de mayor tamaño y un mayor número de genes implicados, se observan las mismas manifestaciones clínicas que en nuestro paciente debido a que están afectadas las regiones críticas donde se localizan el gen ZNF238 (candidato a originar anomalías del cuerpo calloso), el gen AKT3 (propuesto a causar microcefalia) y el gen HNRPU (relacionado con convulsiones).



P 030

DELECIÓN DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 18

Pintado Muñoz, M. ⁽¹⁾; Jiménez Marina, L. ⁽¹⁾; Reyes Martín, A. ⁽²⁾; González Santiago, P. ⁽²⁾; Retamosa Rodríguez, M. ⁽³⁾; Gómez Carrasco, J.Á. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Pediatría, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽²⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ⁽³⁾ Neurología Infantil, Hospital Universitario Torrejón de Ardoz, Torrejón de Ardoz.

Introducción.

Se han identificado alrededor de un 0.5% de alteraciones cromosómicas en la población general. Esta cifra aumenta a un 10-15% si se estudian niños con retraso mental grave y malformaciones congénitas. La delección del brazo corto del cromosoma 18 presenta una gran variabilidad en su fenotipo, siendo las características más frecuentes: retraso mental, talla baja, ptosis palpebral, epicanthus y orejas prominentes.

Caso clínico.

Lactante varón de 3 meses con hipotonía y alteración del desarrollo psicomotor (sin sonrisa social y escaso sostén cefálico). A la exploración presenta macrocefalia relativa con fenotipo peculiar (ptosis palpebral derecha, narinas anchas y labio superior prominente). Como antecedentes destaca ingreso en neonatología por distrés respiratorio con realización de ecografía cerebral (leve hidrocefalia y asimetría de plexos coroideos). En control ecográfico a los 3 meses se aprecia dilatación de astas frontales ventriculares con hidrocefalia ventricular, indicándose entonces resonancia magnética que demuestra aumento del espacio extra-axial simétrico de predominio en ambos polos frontales y temporales anteriores compatible con aumento benigno de espacios subaracnoideos. Se realiza cariotipo donde se detecta una delección del brazo corto del cromosoma 18 que se interpreta como mutación de novo dado que el análisis genético en los padres es normal. Estudio cardiológico normal.

Conclusión.

Nuestro caso, al igual que el 85% de los casos de delección del cromosoma 18, es una mutación de novo, siendo rara la transmisión familiar. Por ello, es importante la sospecha y el estudio genético ante este tipo de síntomas aunque no existan antecedentes familiares.



P-031

EVOLUCIÓN DE LA ASISTENCIA NEUROLÓGICA EN UNA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS EN LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS

García Iñiguez, J.P. ⁽¹⁾; López Pisón, F.J. ⁽²⁾; Samper Villagrasa, P. ⁽³⁾; García Jiménez, I. ⁽²⁾; Pinillos Pisón, R. ⁽²⁾; Monge Galindo, L. ⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, C. ⁽²⁾; Fernando -, R. ⁽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 asistencia en Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP). En los últimos años se han producido avances en tratamientos y mejora del pronóstico.

OBJETIVO:

Observar la evolución de la asistencia neurológica en una UCIP de nivel III en los últimos 20 años.

MATERIAL Y MÉTODO:

Análisis comparativo de la asistencia neurológica en una UCIP entre los periodos 1990-1999 y 2009-2011. Se compara la evolución de motivos de ingreso, exámenes complementarios, tratamientos, pronóstico y mortalidad.

RESULTADOS:

La proporción de pacientes con patología neurológica en UCIP es similar: 32,34% (1990-1999) y 30% (2009-2011). Se ha producido un descenso de mortalidad, de 8,43% a 6,31%, especialmente en Encefalopatía aguda no filiada, de 26,39% a ningún caso. Con diferencias significativas, son más frecuentes en 1990-1999 los motivos de ingreso politraumatizado, traumatismo craneoencefálico (TCE), crisis convulsiva y casi-ahogamiento.

CONCLUSIONES:

Se ha producido una reducción en la incidencia de TCE y politraumatizados, producto del incremento de medidas preventivas, destacando los medios de retención en transporte de menores y el permiso de conducción por puntos. La reducción del número de ingresos por crisis convulsiva es debido a especialización de las urgencias pediátricas y a la aparición de protocolos clínicos que han contribuido a mejorar la atención de estos pacientes haciendo, generalmente, innecesario el ingreso en UCIP. El pronóstico de las lesiones traumáticas ha mejorado gracias a avances en monitorización, prevención y tratamiento de la hipertensión intracraneal. Fruto de estos avances se ha producido un llamativo descenso en la mortalidad.



P-032

ENCEFALOPATIA, DISTONIAS Y LESIONES CEREBRALES RELACIONADAS CON VIGABATRINA

Lopez Lobato, M. ⁽¹⁾; Arce Portillo, E. ⁽²⁾; Blanco Martinez, B. ⁽²⁾; Correa Vela, M. ⁽²⁾; Madruga Garrido, M. ⁽²⁾; Muñoz Cabello, B. ⁽²⁾; Alonso Luengo, O. ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Neuropediatría , Hospital Universitario Vigen del Rocio, Sevilla ; ⁽²⁾ Hospital Universitario Vigen del Rocio, Sevilla .

La Vigabatrina es un fármaco antiepileptico empleado como primera elección en espasmos infantiles en pacientes con esclerosis tuberosa y otras epilepsias focales . Sus efectos mas conocidos son mareos, somnolencia irritabilidad y disminución de campo visual. Recientemente se han descrito episodios de encefalopatía con lesiones en T2

Lactante varon de 8 meses, en tratamiento con Vigabatrina y ACTH por síndrome de West, que desarrolla a las seis semanas de tratamiento combinado, episodio de disminución de nivel de consciencia progresivo, asociados a temblor de manos y cuello, en relación a posición distónica de los mismos, y que ceden con el reposo. En electroencefalograma se objetiva enlentecimiento global de la actividad de base, en RMN se observan lesiones hiperintensas en difusión en ambos talamos, globo pálido núcleos dentados y tronco de encéfalo. Tras retirada progresiva de vigabatrina el paciente experimenta mejoría global, y desaparición de lesiones a los 3 meses.

Ante la aparición de trastornos de movimiento en pacientes en tratamiento con vigabatrina, pensaremos en toxicidad farmacológica como primera causa, habiendo siempre de descartar otras patologías. Según bibliografía consultada a menor edad y mayor dosis, mayor riesgo de aparición de efectos secundarios



P-033

DEBUT EN EDAD PEDIÁTRICA DE ENFERMEDAD GAUCHER TIPO 3

Lozano Pérez, R. ⁽¹⁾; González, M.J. ⁽¹⁾; Armstrong, J. ⁽¹⁾; Delgadillo Chilavert, V. ⁽¹⁾; Irun, P.I. ⁽²⁾; Gort, L. ⁽³⁾; Montero, R. ⁽¹⁾; Gerotina Mora, E. ⁽¹⁾; Brandi Tarrau, N. ⁽¹⁾; García Cazorla, Á. ⁽¹⁾; O'callaghan Gordo, M.D.M. ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón, Zaragoza; ⁽³⁾ Hospital Clinic de Barcelona, Barcelona.

Introducción:

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad lisosomal, autosómica recesiva, causada por déficit de glucocerebrosidasa y acúmulo de glucocerebrósido. Existen 3 tipos: tipo 1 con afectación visceral, y tipos 2 y 3 con afectación neurológica. Las mutaciones D409H y L444P se asocian con afectación neuronopática.

Caso clínico:

Niño de 12 meses remitido por hepatomegalia y plaquetopenia neonatales y retraso psicomotor. Aportaba analíticas: plaquetopenia, AST, ALT y LDH elevadas y serología TORCH negativa. Ante sospecha de EG decidimos ampliar estudio con RM cerebral: normal, PEEV: retraso de conducción nerviosa por vías ópticas, PEAT: afectación central bilateral y actividad de glucocerebrosidasa en leucocitos en rango de la normalidad. Se descarta la primera hipótesis de EG. Se realiza secuenciación de genes NPC1 y NPC2 siendo negativa, descartando enfermedad Niemann Pick. A los 13 meses consultan por retraso psicomotor de hermana gemela. Se constata en ambos apraxia oculomotora. Ante sospecha clínica de EG, se realiza estudio genético y repetimos actividad de la glucocerebrosidasa.

Resultados:

Secuenciación Gen *GBA*: mutación D409H y delección de 55 pb Rec [del55pb+D409H+L444P+A456P+V460V] en ambos hermanos, confirmándose EG tipo 3. Padre y madre portadores de mutaciones. En hermano: quitotriosidasa 2976 nmol/h/mL (4-133 ng/ml) y segunda determinación de actividad glucocerebrosidasa 1 nmol/h/mg prot (3.5-14 nmol/h/prot) que confirma el diagnóstico genético de EG tipo 3.

Discusión:

Ante la sospecha clínica de EG es importante el diagnóstico precoz porque a pesar de que no existe tratamiento curativo, se puede ofrecer terapia enzimática sustitutiva (imiglucerasa) combinada con inhibidor de sustratos (miglustat).