



COMUNICACIONES ORALES



O-001

ICTUS ISQUÉMICO PERINATAL: MONITORIZACIÓN VIDEO-EEG

Vázquez Piqueras, Mireia ⁽¹⁾; González Barrios, Desiré ⁽¹⁾; Reyes Milán, Beatriz ⁽²⁾; Lacalzada Higuera, Mónica ⁽¹⁾; Becerra Alonso, Débora ⁽¹⁾; González Campos, Candelaria ⁽¹⁾; Castro Conde, J.r. ⁽¹⁾; Rodríguez Alvarez, Carla ⁽¹⁾; Perez-Llombet Quintana, Alejandra ⁽¹⁾; Pérez Pérez, Yaiza ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna; ⁽²⁾ Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

INTRODUCCIÓN:

La monitorización vídeo-EEG cerebral en acv isquémico perinatal es mal conocida

OBJETIVO:

Determinar hallazgos específicos EEGs del trazado de fondo y/o epileptiformes en el infarto cerebral perinatal

MATERIAL Y MÉTODOS:

Monitorización vídeo-EEG continua en neonatos sospecha de convulsiones neonatales. Aquellos diagnosticados de acv isquémico por neuroimagen se les realizaba análisis visual de las convulsiones epileptiformes y del trazado de fondo, y análisis cuantitativo (Espectro de potencia para cada banda de frecuencia). Se compara actividad EEG de fondo la zona lesiva con el resto de actividad cortical antes y después de una descarga crítica y 24 horas después del control de las convulsiones

RESULTADOS:

Se incluyeron 8 neonatos a término. Las convulsiones clínicas y EEGs fueron controladas en menos de 12 horas en todos. El trazado de fondo fue normal sin asimetrías ni asincronías en ningún caso. Las descargas sólo en el 56 % de los casos permanecían focales en el área isquémica, y en el 24% existía una extensión hemisférica. El espectro de potencia no mostró diferencias significativas en el trazado de fondo entre el área del infarto y su área homónima contralateral, en ninguno de los periodos del estudio. Durante la descarga epileptiforme encontramos diferencias estadísticamente significativas en todas las banda de frecuencia ($p < 0.05$). Todos tuvieron un desarrollo psicomotor normal

CONCLUSIÓN:

En el neonato, el infarto cerebral no modificado por si mismo el trazado EEG de fondo. El control precoz de las descargas EEGs previene anomalías en el trazado EEG de fondo y puede mejorar el pronóstico



O-002

CUANDO EL ACVA NO ES FRECUENTE

Vieira Campos, Alba; Urtiaga, Sarai; Maiso, Esther; González, Marina; Terrero, Rodrigo; Guillén, Sara; Grande, Luis; Lorente, Maria Luisa; Martínez, Francisco Javier; Martínez Menéndez, Beatriz.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

INTRODUCCIÓN:

El ictus infantil presenta una incidencia global de 1,8-13/100000 niños/año, siendo 5-10 veces más frecuente en el período neonatal que postnatal. Predomina el de tipo isquémico y su etiología es muy variada, en ocasiones con varios factores etiológicos implicados.

CASOS CLÍNICOS:

Lactante varón de 7 meses que ingresa procedente de urgencias para estudio de hemiparesia izquierda súbita. Horas antes de los síntomas había sufrido TCE leve y un cuadro catarral el día anterior. Se realiza TAC craneal que muestra calcificaciones puntiformes en zona de ganglios de la base bilaterales. En RM cerebral se observa infarto isquémico agudo en territorio de núcleos lenticular y caudado derechos. AngioRMN cerebral, ecocardiograma, serologías, hipercoagulabilidad y resto de estudio etiológico, sin alteraciones.

Mujer de 3 meses que presenta desviación fija de la cabeza y la mirada hacia el lado izquierdo. En ecografía trasfontanelar presenta imágenes lineales hiperecogénicas de aspecto ramificado en ambos tálamos sugerente de vasculopatía lenticuloestriada. RM craneal con lesión isquémica subaguda en núcleo lenticular y caudado derechos. Estudio vascular del polígono de Willis con disminución de calibre de porción distal de ACM derecha y en vasos lenticuloestriados. Resto de estudio etiológico normal.

CONCLUSIONES:

Se presentan dos casos de lactantes con ictus en ganglios basales asociado con mineralización de las arterias lenticuloestriadas, uno de ellos tras un trauma menor. Se trata de una entidad clínicoradiológica propia ("angiopatía mineralizante"), descrita en varios estudios recientes.



O-003

SÍNDROME DE OPSOCLONUS-MIOCLONUS: EXPERIENCIA DE 20 AÑOS

Hedrería Fernández, Antonio ⁽¹⁾; López Marín, Laura ⁽¹⁾; Cancho Candela, Ramón ⁽²⁾; González Gutiérrez-Solana, Luis ⁽¹⁾; Ruiz-Falcó Rojas, Mariluz ⁽¹⁾; García Peñas, Juan José ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital del Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.

OBJETIVOS:

Reportar los casos de síndrome de opsoclonus-mioclonus (SOM) atendidos en los últimos 20 años.

MATERIAL Y MÉTODO:

Estudio descriptivo retrospectivo. Revisión de historias clínicas de los pacientes con diagnóstico de SOM del 01/01/1996 al 01/02/2016.

RESULTADOS:

Se registraron 7 pacientes (cinco varones) con una edad media de debut de 2 años y 7 meses, siendo la ataxia la primera manifestación en cuatro casos. El 70% presentó la tríada completa de opsoclonus, ataxia y mioclonías. Todos manifestaron irritabilidad, que en uno de los casos se perpetuó como insomnio severo y déficit de atención. Tres pacientes tuvieron hallazgo de neuroblastoma en las pruebas complementarias (RM, TC, MIBG). Cuatro de los pacientes mantienen ataxia ligera como secuela motora, y en dos de ellos persisten frecuentes crisis de rabia. Todos los pacientes recibieron tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas (2 g/kg por ciclo, desde uno a doce ciclos), cinco de ellos combinado con corticoides (dosis media 2 mg/kg/día) y uno de los pacientes requirió, además, tratamiento con rituximab y azatioprina.

CONCLUSIONES:

El SOM es una entidad poco frecuente, que en más del 50% de casos de nuestra serie debutó como ataxia. La comorbilidad conductual afectó a todos los casos de nuestra serie. El despistaje de neuroblastoma debe realizarse en todos los casos, dado que aproximadamente el 50% de los casos pueden presentarlo. El tratamiento combinado con corticoides (o ACTH) e inmunoglobulinas puede ser eficaz en los casos leves (más del 70% de nuestra serie). En los casos más graves se precisa tratamiento combinado con inmunosupresores.



O-004

CÓDIGO ICTUS EN PEDIATRÍA: ¿PORQUÉ ES TAN NECESARIO?

Martínez-Múgica Barbosa, Otilia; Lafuente, Miguel; Martí Carrera, Itxaso.
Hospital Donostia, San Sebastián

INTRODUCCIÓN: Los ictus pediátricos son poco frecuentes; sin embargo, detectarlos precozmente es imprescindible ya que un tratamiento endovascular en las primeras horas puede mejorar el pronóstico.

OBJETIVOS: Describir los ACV isquémicos en los últimos 13 años, distribución por sexo y edad, factores de riesgo, tiempo hasta consulta en urgencias, distribución por territorios vasculares, tratamiento y evolución. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Revisión de los ictus isquémicos desde 2003 hasta 2016 en un hospital terciario. **RESULTADOS:** 10 ACV isquémicos: edad media 8,7 años (21 meses-16 años), 6 mujeres y 4 varones. Presentación como hemiplejía (5), convulsión (3) y ataxia (2). Factores de riesgo: anticonceptivos orales (1), LES (2), TCE (1), tabaco (1) y arteritis de takayasu (1). Tiempo medio hasta consulta en Urgencias 27h (mínimo 2h, máximo 96h). 2 casos ocurrieron en planta. Se realizaron 7 TAC, siendo 4 normales. En AngioRM afectación del territorio de ACM (6), ACP (2), Cerebelosa (2). Solo se realizó una arteriografía con stop en CM2. 7 pacientes han recibido AAS, 1 HBPM y 2 no han recibido tratamiento. Ningún paciente recibió tratamiento endovascular (fibrinólisis) por retraso en el diagnóstico. Salvo las vasculitis, el resto de estudios etiológicos fueron normales. Evolución favorable con exploración neurológica actual normal en todos, salvo un paciente con temblor y disimetría.

CONCLUSIONES: Un código ictus pediátrico es imprescindible para lograr un manejo estandarizado. La principal limitación para la realización de un tratamiento hiperagudo es el retraso en el diagnóstico, tanto por retraso en la consulta como por la baja disponibilidad de pruebas de imagen.



O-005

PRONÓSTICO DEL ICTUS ARTERIAL ISQUEMICO EN NIÑOS CON CARDIOPATÍA

Jimenez De Domingo, Ana (1); Vázquez López, María (1); Barredo Valderrama, Estibaliz (1); Miranda Herrero, M^a Concepción (1); De Castro De Castro, Pedro (1); Gil Villanueva, Nuria (1); Alcaraz Romero, Andrés (2); Pascual Pascual, Samuel Ignacio (3); Berzosa, Raquel (1); De Lama Cid, María (1).

(1) Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; (2) Hospital Universitario de Getafe, Getafe; (3) Hospital Universitario La Paz, Madrid.

INTRODUCCIÓN: El objetivo es conocer el pronóstico funcional de niños con cardiopatías que han sufrido un ictus arterial isquémico e investigar los factores pronósticos.

MATERIAL-MÉTODOS:

Estudio retrospectivo en el que se incluyeron pacientes con cardiopatía congénita que hubieran sufrido un ictus arterial isquémico en los primeros 16 años de edad. Se realizó una exploración neurológica, al menos 6 meses después del ictus y se aplicaron distintos test, evaluando secuelas motoras, cognitivas, estado funcional, calidad de vida y riesgo de presentar TDAH.

RESULTADOS:

Durante un periodo de 14 años, 74 niños menores de 16 años con cardiopatías sufrieron un ictus isquémico, de estos se evaluaron las secuelas en 52. Según la escala PSOM presentaron un pronóstico global desfavorable un 63%. La afectación motora era mayor en el área manipulativa fina que en la motora gruesa. En general la calidad de vida percibida por los pacientes mostró unos resultados más bajos que los de los controles sanos y niños con cardiopatías. Encontramos como factores asociados a un pronóstico desfavorable los ictus en periodo neonatal, los ictus ocurridos a menor edad, la fiebre, la asociación con fenómenos tromboembólicos, el tamaño del ictus, el ictus masivo de ACM, la afectación córtico-subcortical o de ganglios basales y la epilepsia en el momento de la evaluación.

CONCLUSIONES:

Los pacientes cardiopatas que presentan un ictus isquémico tienen un pronóstico desfavorable en el 63%. Fueron factores de riesgo de mal pronóstico los ictus en periodo neonatal, los ictus masivos de la ACM y la afectación cortico-subcortical, entre otros.



O-006

PERIODO VENTANA EN EL ICTUS PEDIÁTRICO: ¿ES LA FIBRINÓLISIS UN OPCIÓN TERAPÉUTICA EN NUESTRO MEDIO?

Ballesteros Cogollos, Virginia; Gómez Fornell, Rubén; Tomás Vila, Miguel; Téllez Meneses, Montserrat; Pitarch, Inmaculada; Barbero Aguirre, Pedro.

Hospital Universitario La Fe, Valencia

OBJETIVOS:

Valorar la posibilidad del tratamiento con fibrinólisis en casos diagnosticados de ictus isquémico arterial (IIA). Describir las características del IIA en nuestro medio.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Revisión retrospectiva de casos diagnosticados de IIA postnatal manejados en nuestro centro en el trienio 2012-2015.

RESULTADOS:

Se identificaron 8 casos. La mediana de edad fue 1,5 años rango (8 meses- 8 años) y el 100% eran de sexo masculino. La sintomatología al inicio del cuadro fue: hemiparesia 75% casos (n=6), crisis convulsiva 25% (n=2). Un total de 5 casos presentaban factores de riesgo identificables en el momento del inicio de la sintomatología, 3 de ellos presentaron cardiopatía estructural, 1 arritmia cardíaca, 1 antecedente oncológico. Se realizó TC cerebral de urgencia en todos los casos mostrando alteraciones en la neuroimagen inicial en 3 casos (37,5%).

La media en el tiempo desde el inicio de la sintomatología al diagnóstico de ictus fue de 19,9 horas. En el grupo en el que presentaban factores de riesgo identificables la media fue 19,7 horas. En el grupo con TC patológico la media fue 12 horas. La RMN cerebral con secuencia de difusión fue patológica en 100% de los casos. No se produjo ningún exitus pero el 50% de los casos presentan secuelas motoras y epilepsia.

CONCLUSIONES

Todos los casos serían excluidos de tratamiento con fibrinólisis por ventana terapéutica. La inclusión de IIA en código ictus y disponer de pruebas complementarias más sensibles acortaría el periodo ventana y facilitaría el tratamiento fibrinolítico.



O-007

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS ICTUS ISQUEMICOS NEONATALES

Jimenez De Domingo, Ana; De Castro De Castro, Pedro; Berzosa, Raquel; De Lama Cid, Maria; Vázquez López, María; Miranda Herrero, M^a Concepción; Barredo Valderrama, Estibaliz.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid

INTRODUCCIÓN:

La incidencia del ictus infantil es mayor durante el período neonatal, implicando una morbimortalidad importante. El objetivo es describir las características de los ictus neonatales en nuestro medio en los últimos 9 años y evaluar sus secuelas neurológicas.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Estudio retrospectivo en el que se incluyeron los neonatos diagnosticados en el periodo neonatal de infartos arteriales isquémicos (IAI) y trombosis de senos venosos (TSV) en nuestro centro desde el año 2006 al 2014. Se recogieron datos epidemiológicos, variables clínicas relacionadas con la madre, el embarazo, parto y con el ictus.

RESULTADOS:

Se incluyen 69 pacientes, 50 con IAI y 19 con TSV. Dentro de los IAI, 13 presentaron un ictus primario y 37 secundarios en neonatos con patología previa (22 cardiopatías congénitas, 21 prematuridad, 23 sepsis, 8 encefalopatía hipóxico-isquémica y 2 malformaciones cerebrales). De los 19 pacientes con TSV, 3 presentaron ictus primarios y 16 secundarios (4 cardiopatías, 10 sepsis, 5 prematuridad, 5 EHI y 3 deshidrataciones). Un 25% fueron ictus silentes que se diagnosticaron por técnicas de imagen en neonatos con otras patologías. Un 67% de los pacientes presentó secuelas. La mortalidad fue del 23%.

CONCLUSIÓN:

El ictus secundario es en nuestro medio más frecuente que el primario. La causa más prevalente son las cardiopatías congénitas. La mortalidad observada se produjo en niños con ictus secundarios y estuvieron en relación con su patología de base. Es importante realizar estudios de neuroimagen en pacientes con factores de riesgo, por la relativamente alta incidencia de infartos silentes encontrados.



O-008

SINDROME ANTIFOSFOLÍPIDO NEONATAL PRIMARIO CON SECUELAS NEUROLÓGICAS

Martínez González, Marta; Carrascosa Romero, M^a Carmen; Alfaro Ponce, Blanca; Gil Pons, Esther; Del Rey Megias, Laura; Valero, Guadalupe.

Hospital General Universitario de Albacete, Albacete

INTRODUCCIÓN: El síndrome antifosfolípido (SAF) es un trastorno autoinmune multisistémico caracterizado por trombosis, abortos de repetición y alteraciones hematológicas, asociado a anticuerpos antifosfolípido (aFL). Constituye una de las trombofilias más frecuentes en adultos, sin embargo el SAF neonatal es un síndrome raro con muy pocas descripciones.

CASO CLÍNICO: Recién nacida que al 3er día presenta convulsiones; EEG: foco epiléptico centro-parietal derecho. RMC: lesiones isquémicas periventriculares y parietooccipital derecha. Asocia además trombosis de válvula mitral, trombopenia (nadir 18.000 plaquetas) y livedo reticularis. Antecedente materno: aborto semana 12^a, HTA gravídica, aFL positivos a títulos bajos en 2 ocasiones, no eventos trombóticos. Ante sospecha de SAF neonatal recibe tratamiento anticoagulante con HBPM y posteriormente ASS, sin nuevos eventos trombóticos. Los anticuerpos anticardiolipina (aCL) IgG fueron negativos en periodo neonatal positivizándose a los 9 meses. A los 2 años coincidiendo con retirada de tratamiento, presentó de nuevo ascenso de Dímero D, reintroduciendo AAS, suspendido finalmente a los 6 años. Como secuelas presenta hemiparesia leve, epilepsia focal y trastorno del aprendizaje.

COMENTARIOS: El SAF es una de las principales causas de hipercoagulabilidad. Sin embargo El SAF neonatal es poco frecuente (33 casos publicados), la mayoría asintomáticos, asociados al paso transplacentario de aFL, negativizándose antes de los 14 meses. El SAF neonatal primario con producción de aFL de novo es excepcional (11 casos publicados), caracterizado por mayor morbimortalidad y persistencia de los anticuerpos más allá del paso transplacentario, como ocurrió en nuestro caso. Es fundamental el estudio exhaustivo de estos pacientes para establecer diagnóstico precoz y tratamiento etiológico.



O-009

ICTUS ISQUÉMICO PRESUMIBLEMENTE PERINATAL ARTERIAL VS VENOSO ¿EXISTEN DIFERENCIAS SEGÚN EL ORIGEN?

Villora Morcillo, Nuria ⁽¹⁾; Berenguer Potenciano, Maria ⁽¹⁾; Cordero Castro, Cristina ⁽²⁾; Valero Menchen, Patricia ⁽¹⁾; Nuñez Enamorado, Noemi ⁽¹⁾; Camacho Salas, Ana ⁽¹⁾; Simón De Las Heras, Rogelio ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ HOSPITAL REY JUAN CARLOS .

OBJETIVOS:

Describir las características demográficas y clínicas de los pacientes con ictus isquémico presumiblemente perinatal (IIPP) y analizar las diferencias según sean de origen arterial o venoso.

MATERIAL Y MÉTODO:

Estudio descriptivo retrospectivo que incluye pacientes con diagnóstico de IIPP atendidos en un hospital terciario entre los periodos 1990-2015.

RESULTADOS:

Se incluyeron 44 pacientes, de los cuales 24 (55%) fueron de origen arterial y 20 (45%) venoso. Se analizaron factores de riesgo teóricamente implicados en su patogénesis: prenatales, obstétricos, perinatales, protrombóticos y cardiopatías congénitas, sin que hallásemos diferencias significativas en la presencia de éstos entre los infartos arteriales y venosos. En cuanto a la presentación clínica, la mayoría de los pacientes presentaron un déficit motor (90% venosos vs 91% arteriales), siendo las crisis epilépticas y el retraso psicomotor global menos frecuentes en ambos grupos. Tanto la percepción de un problema por parte de los familiares como el diagnóstico definitivo, fueron más precoces en los individuos con un ictus de origen arterial (mediana de edad 3 y 8 meses) frente a los venosos (6 y 14 meses respectivamente) sin que éstas diferencias fuesen estadísticamente significativas.

CONCLUSIONES:

Actualmente conocemos poco acerca de la etiopatogenia de los ictus presumiblemente perinatales. No hemos encontrado diferencias entre los factores de riesgo implicados según el origen vascular del ictus. La mayoría de éstos debutan con clínica motora, siendo el debut clínico más precoz en los ictus arteriales respecto a los de origen venoso.



O-010

ESTUDIO RETROSPECTIVO DE INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS EN ENCEFALOPATÍAS PRENATALES DE CAUSA NO ESTABLECIDA

Pinillos Pisón, Raquel; López-Pisón, Javier; Martínez-Sapiña, Ana; Samper Villagrasa, Pilar; Soria Lozano, Pilar; Peña Segura, Jose Luis; Abenia Usón, Pilar; Montaner Ramón, Alicia; Rite Gracia, Segundo; García Iñiguez, Juan Pablo; Rebage Moises, Victor.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

INTRODUCCIÓN: La confirmación del citomegalovirus como causa de encefalopatía prenatal permite asegurar el carácter no progresivo de la leucoencefalopatía, obviar estudios y mejorar resultados diagnósticos.

OBJETIVOS:

Estimar la utilidad de detección de DNA de CMV en la prueba del talón y analizar la prevalencia del CMV congénito en encefalopatías prenatales sin etiología.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Detección de DNA de CMV mediante PCR en la muestra de cribado neonatal en encefalopatías prenatales de la base de datos de neuropediatría entre 2010 y 2014. El diagnóstico de encefalopatía se establece según criterios clínicos y/o de neuroimagen por el neuropediatra. Como controles positivos 15 pacientes con CMV congénito neonatal y como negativos 6 en los que se descartó también en periodo neonatal. Aprobación por Comité Ético de Investigación Clínica. Resultados. De 184 pacientes se excluyen 19 al no localizarse la prueba del talón. De los restantes 165 se obtienen 164 detecciones negativas y una positiva. Paciente de 15 meses con hipotonía, retraso psicomotor y leucoencefalopatía. PCR de CMV positiva en orina, serología compatible (IgG positiva) y repetición de la técnica confirmándose el resultado. La detección resulta positiva en 12 de los 15 controles positivos y negativa en los 6 controles negativos.

CONCLUSIONES: Nuestra técnica muestra una sensibilidad del 80% sobre pacientes con CMV congénito. Se ha objetivado una baja prevalencia (0,6%) de la infección en nuestra muestra, similar a la de la población general en países desarrollados, lo que justifica la búsqueda restringida ante asociación de síntomas/signos y/o alteración sugestiva en la neuroimagen.



O-011

CASO PROBLEMA: PARÁLISIS FLÁCIDA ARREFLÉCTICA AGUDA Y ENTEROVIRUS 68

Floriano Ramos, Beatriz; Cuadrado Piqueras, Laura; Fernando Martinez, Ruth; Sorribes Estorch, Jordi; Martinez Redondo, Ines; Dominguez Cajal, Mercedes; Garcia Iñiguez, Juan Pablo; Dolz Zaera, Isabel; Garcia Jimenez, Maria Concepcion; Peña Segura, Jose Luis; Lopez Pison, Javier.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

INTRODUCCIÓN: En 2014-2015 se reportaron en USA 111 casos de una enfermedad polio-like, denominada mielitis flácida aguda

CASO CLÍNICO: Niño de 4 años con fiebre y faringoamigdalitis de 2 días, inicia dificultad para la bipedestación y paresia de ESD. Presenta meningismo y pleocitosis linfocitaria. Desarrolla rápidamente tetraparesia flácida arreflética amiotrofiante e insuficiencia respiratoria, precisando ventilación mecánica. ENG inicial de tibial posterior y sural izquierdos normal. A los 10 días ausencia de potenciales motores en ESD, afectación axonal importante en ramas motoras de ESI, normalidad en ramas sensitivas; EMG: escasos signos denervativos. Menor afectación en EEII. A los 20 días: signos denervativos en EESS, persistiendo ausencia de potenciales motores en ESD. RM hiperintensidades T2 en troncoencefalo y bulbomedulares; a los 12 días hiperseñal T2 en región centro medular, de médula cervical hasta C6, que afecta de forma difusa a sustancia gris, más acusada en astas anteriores. No mejoría tras corticoides a dosis altas y 3 tandas de IgIV. Identificado enterovirus-68 en aspirado nasofaríngeo y heces. Patrón de ácidos orgánicos en orina compatible con aciduria 3-metilglutacónica: se añade cóctel vitamínico. Tras 3 meses necesita apoyo ventilatorio con traqueostomía y persiste paresia arreflética completa de ESD con discreta lenta mejoría del resto

COMENTARIOS: No hay evidencias de componente inmunomediado en estos graves casos y se desaconseja tratamiento con corticoides, inmunoglobulinas e inmunomodulador. Tampoco se aconseja, salvo patógeno identificado con tratamiento conocido, tratamiento antiviral. Sin embargo los conocimientos están limitados a la experiencia clínica, y el pronóstico es malo, con ausencia o mínima mejoría



O-012

ENCEFALOPATIA HIPOXICO ISQUEMICA PERINATAL Y EPILEPSIA SINTOMATICA

Itzep Perez, Debora Coritza; Poo, Maria Pilar; Agut, Thais; Rebollo, Monica; Ramirez, Alia; Fons Estupiña, Carmen.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

INTRODUCCIÓN: La encefalopatía hipoxico-isquémica (EHI) perinatal es una causa importante de parálisis cerebral infantil, discapacidad intelectual, déficits sensoriales y epilepsia sintomática.

OBJETIVO: Descripción clínica y neuroradiológica en niños con EHI perinatal y epilepsia sintomática. Analizar el efecto de la hipotermia en el desarrollo de epilepsia

MÉTODOS: Estudio retrospectivo de 69 pacientes con EHI moderada-severa perinatal seguidos en nuestro centro desde 2005-2014. Edad media: 4.5 años. Excluimos EG<36 semanas, CIR, EHI leve, causas genéticas-metabólicas e infecciosas. Recogimos datos clínicos perinatales (tipo de convulsiones, hallazgos aEEG, hipotermia terapéutica, respuesta a antiepilépticos), patrón de lesión neuroradiológico, grado afectación motora (GMFCS), complicaciones neurológicas y características de la epilepsia.

RESULTADOS:

Trece pacientes (18.8%) presentaron epilepsia (6 varones/7 mujeres). 12 presentaron CN con paroxismos bilaterales y multifocales en aEEG y buena respuesta al PB. Tiempo medio de tratamiento: 3 meses. RM cerebral mostró: patrón/afectación de sustancia gris (N:9), sustancia blanca (N:9) y watershed (N:4). La edad media del debut epiléptico: 17 meses. Crisis tónicas (1), clónicas (8) y TCG (4). EEG al debut inespecífico. Buena respuesta a monoterapia en todos excepto un paciente. Grado de afectación motora: nivel V (8), III (1), y I (4). Microcefalia (8), déficit visual (5), déficit auditivo (4), discapacidad intelectual (3). Cinco pacientes se trataron con hipotermia la cual actuó como factor protector en el desarrollo de epilepsia $p=0.040$ (95 % IC: 0.184-0.962).

CONCLUSIONES: La epilepsia en pacientes con EHI perinatal se relaciona con severa afectación motora (GMFCS nivel V). En nuestra serie, la hipotermia reduce el riesgo de desarrollar epilepsia.



O-013

REGISTRO TOSCA: HACIA UN MEJOR CONOCIMIENTO DE LA CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN EL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

Macaya Ruiz, Alfons⁽¹⁾; Alonso Luengo, Olga⁽²⁾; Ramos, Federico⁽³⁾; Camacho Salas, Ana⁽⁴⁾; López Pisón, Javier⁽⁵⁾; Yoldi, María Eugenia⁽⁶⁾; Roldán Aparicio, Susana⁽⁷⁾; Aguirre Rodríguez, Javier⁽⁸⁾; Kingswood, John C⁽⁹⁾; Jansen, Anna C⁽¹⁰⁾.

⁽¹⁾ Hospital Vall d'Hebrón; ⁽²⁾ Hospital Virgen del Rocío; ⁽³⁾ Hospital Sant Joan de Deu; ⁽⁴⁾ Hospital 12 de Octubre; ⁽⁵⁾ Hospital Miguel Servet; ⁽⁶⁾ Complejo Hospitalario de Navarra; ⁽⁷⁾ Hospital Virgen de las Nieves; ⁽⁸⁾ Complejo Hospitalario Torrecárdenas; ⁽⁹⁾ Brighton and Sussex University Hospital Trust, Brighton, UK; ⁽¹⁰⁾ UZ Brussel VUB, Brussels, Belgium.

INTRODUCCIÓN: TOSCA es un registro internacional para evaluar las manifestaciones, intervenciones, y resultados en 2093 pacientes con complejo esclerosis tuberosa (CET). El CET suele asociarse a mutaciones en los genes *TSC1/TSC2*. Aunque los pacientes con mutación en *TSC2* tienden a estar más gravemente afectados, el solapamiento clínico entre genotipos desaconseja establecer un juicio clínico basado en un tipo de mutación individual.

OBJETIVOS: El proyecto europeo de investigación genética de TOSCA, persigue mejorar el conocimiento sobre la correlación genotipo-fenotipo, hasta la fecha limitado por el gran número de mutaciones y el pequeño tamaño de los estudios

resultados: En el segundo análisis intermedio de TOSCA, se tenían pruebas moleculares de 902/2093 pacientes (43,1%) tras un tiempo mediano de 22 meses desde el diagnóstico clínico. Se encontraron mutaciones patogénicas en un 83% de pacientes, 178 (19,7%) en *TSC1* y 571 (63,3%) en *TSC2*. 478 (22,8%) pacientes tenían ≥ 1 pariente diagnosticado de CET. Se diagnosticaron 124 (5,9%) casos de CET prenatal (86 mediante ecografía y 38 mediante historia familiar). La mayoría de manifestaciones fueron más frecuentes en pacientes con mutación *TSC2*, excepto los fibromas ungueales más frecuentes en *TSC1* y la linfangioleiomiomatosis pulmonar en pacientes sin mutación identificada.

CONCLUSIONES: Como ya se ha descrito, en el CET son más frecuentes las mutaciones en *TSC2* que en *TSC1* y existen características clínicas predominantes en cada genotipo. Se espera que el análisis cuantitativo más profundo y sutil de la correlación genotipo-fenotipo en la gran cohorte del registro TOSCA permita mejorar la utilidad clínica de estos hallazgos.



O-014

IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DE PORTADORES EN EL SÍNDROME DE X-FRÁGIL (SXF): PREVENCIÓN DEL SXF Y DIAGNÓSTICO DE LOS SUBTIPOS: SÍNDROME DE TEMBLOR-ATAXIA (FXTAS) Y FALLO OVARICO PRECOZ (FXPOI)

Sierra Córcoles, Concepción ⁽¹⁾; Melguizo Morales, María Del Carmen ⁽¹⁾; González Villén, Raquel ⁽¹⁾; Úbeda Sánchez, Yolanda ⁽¹⁾; Comino Martínez, María ⁽¹⁾; Cánovas Sánchez, Laura ⁽¹⁾; Parrilla Muñoz, Rafael ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, Jesús ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Complejo Hospitalario de Jaen; ⁽²⁾ Complejo Hospitalario de Jaen.

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de X- Frágil (SXF), es la principal causa de trastorno hereditario del desarrollo infantil que cursa con discapacidad intelectual. El diagnóstico se apoya en tres pilares: 1-Clinica 2-Conocimiento de la genética y sus diferentes formas de transmisión 3-Antecedentes Familiares (Retraso mental, FXPOI y FXTAS). Actualmente la única prevención y tratamiento etiológico es diagnosticar precozmente la enfermedad y cortar su cadena de transmisión.

OBJETIVO: Resaltar la importancia del estudio de portadores y la realización del árbol genealógico a partir del caso índice con diagnóstico de SXF. **Pacientes y Métodos:** Estudio descriptivo de portadores en nuestro medio a través de los 39 casos diagnosticados. Se realizó árbol genealógico en 4 familias en los 2 últimos años. Estudio genético (hermanos, padres, abuelos tíos) e historia familiar de menopausia y enfermedad neurológica degenerativa. **Resultados:** 1ª familia: por genética: 11 portadores. 3 SXF. 3 FXPOI (la menor con 29 años en estudio por infertilidad), un FXTAS. El transmisor de la premutación abuelo materno. 2ª familia: por genética: 3 portadores, 3 SXF. Por historia familiar, 6 portadores y 5 SXF. Transmisor de la mutación abuelo materno. 3ª familia: por genética: 4 portadores, 4 SXF. Dos FXTAS. Transmisor de la premutación abuelo materno. 4ª familia: Por genética: 2 SXF, una portadora. Por historia clínica: 4 portadoras, 2 SXF, 3 FXPOI.

COMENTARIOS: El diagnóstico del SXF y sus subtipos nos lo proporciona el estudio de portadores, permitiéndonos romper la cadena de transmisión y diagnóstico precoz con respuesta terapéutica adecuada al tratamiento del FXPOI y FXTAS.



O-015

UTILIDAD DE LA BIOPSIA DE PIEL PARA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL RETRASO MENTAL ASOCIADO A LESIONES CUTÁNEAS

Martín Rodríguez, Álvaro; Sánchez, Javier; López Lobato, Mercedes; González-Meneses, Antonio; Bernabéu, José; Alonso, Olga.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

OBJETIVOS:

El presente trabajo pretende demostrar la utilidad del estudio genético en piel, mediante realización de un cariotipo, como herramienta diagnóstica en pacientes que presentan clínica neurológica y mosaicismo pigmentario en piel.

MATERIAL Y MÉTODO:

Se realizó una búsqueda en la base de datos de nuestro hospital de pacientes con retraso mental, malformaciones cerebrales u otra afectación neurológica que además presentaban lesiones cutáneas. Se seleccionó a los pacientes a los que, como parte de su proceso diagnóstico, se había realizado una biopsia de piel normocoloreada e hipo o hiperpigmentada para identificar mosaicismos cromosómicos no detectados mediante cariotipo de sangre periférica.

RESULTADOS:

Los resultados obtenidos demostraron la presencia de alteraciones cromosómicas en mosaico en 11 de los 31 pacientes estudiados.

CONCLUSIONES:

Tanto la piel como el sistema nervioso son tejidos derivados del ectodermo embrionario. Por lo tanto, se puede inferir que las alteraciones cromosómicas que se diagnostican en la piel, también se encuentran en tejido nervioso. De este hecho, se podría concluir que la biopsia cutánea es una herramienta diagnóstica a tener en cuenta para establecer la etiología de procesos que afectan tanto al sistema nervioso como a la piel y en los que los estudios genéticos en sangre periférica no han demostrado alteraciones.



O-016

RENTABILIDAD DEL ESTUDIO ARRAY-CGH EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRIA

Ouahdih Morán, Miriam; Machado Casas, Irene Sofia; Vargas Pérez, Manuel; González Ramírez, Amanda Rocío; Uberos Fernandez, José; Benítez Feliponi, Angela; Laynez, Carolina; Salvatierra Cuenca, Maria Teresa; Molina Carballo, Antonio; Robles Vizcaíno, Maria Concepción; Muñoz Hoyos, Antonio.

Hospital Universitario de San Cecilio de Granada, Granada

OBJETIVO: describir las características de los pacientes a los que se ha solicitado estudio genético Array-CGH así como su resultado.

Material y métodos: estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes entre 1-15 años a los que se le ha solicitado estudio genético Array-CGH entre los años 2011-2015 en un hospital de segundo nivel. Resultados: 172 pacientes (70% hombres).

MOTIVOS DE ESTUDIO: trastorno generalizado del desarrollo (25%), retrasos global (20%), cognitivo (16%), del lenguaje (12%) y psicomotor (10%) y otros motivos (16%). El 36% presentaba rasgos dismórficos, el 13% alteraciones motoras, el 12% alteraciones en la conducta/relación, el 10% estereotípicas/tics y el 3% alteraciones mixtas. El 24% de los pacientes presentaba TDAH asociado y el 20% epilepsia. EEG fue la prueba más solicitada (70%), siendo patológica en el 42%, RM craneal se solicitó en el 65% de los pacientes, encontrando alteraciones en el 17%. Finalmente, en el 27% se recibió el estudio Array-CGH alterado. Encontramos significación en las asociaciones sexo-array, así como exploración-array y rasgos dismórficos-array. Durante el estudio se detectaron polimorfismos considerados variantes de la normalidad que posteriormente han resultado ser patogénicos (con más frecuencia en 6p25.3). Los motivos de estudio más frecuentes entre los patológicos fueron TGD, seguido de retraso global y cognitivo.

CONCLUSIONES: El estudio es más rentable en TGD y retrasos cognitivo y global. En la exploración destaca la conjunción de distintas alteraciones concomitantes, las estereotipias/tics y los rasgos dismórficos. Los estudios array solicitados inicialmente deben evaluarse periódicamente si la sospecha diagnóstica es alta.



O-017

TRASTORNOS NEUROPSIQUIÁTRICOS ASOCIADOS AL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA: DATOS BASALES DEL REGISTRO INTERNACIONAL TOSCA

Smeyers Durá, Patricia ⁽¹⁾; Ruiz-Falcó Rojas, María Luz ⁽²⁾; Blanco Barca, Óscar ⁽³⁾; Marti Carrera, Itxaso ⁽⁴⁾; López Laso, Eduardo ⁽⁵⁾; Málaga, Ignacio ⁽⁶⁾; Martínez, María Jesús ⁽⁷⁾; Martínez Salcedo, Eduardo ⁽⁸⁾; Kingswood, John C ⁽⁹⁾; Jansen, Anna C ⁽¹⁰⁾.

⁽¹⁾ Hospital La Fe; ⁽²⁾ Hospital Niño Jesús; ⁽³⁾ Complejo Hospitalario Xeral; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Donostia; ⁽⁵⁾ Hospital Reina Sofía; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario Central de Asturias ; ⁽⁷⁾ Hospital Universitario Cruces; ⁽⁸⁾ Hospital Virgen de la Arrixaca ; ⁽⁹⁾ Brighton and Sussex University Hospital Trust, Brighton, UK; ⁽¹⁰⁾ UZ Brussel VUB, Brussels, Belgium.

INTRODUCCIÓN: Los pacientes con complejo esclerosis tuberosa (CET) presentan trastornos neuropsiquiátricos asociados (TAND) que suponen una importante carga de enfermedad para ellos y sus familiares, sin embargo los datos a gran escala son limitados

MÉTODOS: El Registro internacional de Esclerosis Tuberosa para aumentar la conciencia de la enfermedad (TOSCA) ha incluido pacientes de más de 170 centros de 31 países que actualmente están seguimiento durante 5 años. La recogida de datos incluye información sobre antecedentes del paciente y manifestaciones de la enfermedad. Se presentan datos basales de aspectos esenciales del CET, incluyendo los TAND

RESULTADOS: A fecha de 30-09-2014 se disponía de datos de 2.093 pacientes. De 822 pacientes (39,2%) con datos de cociente intelectual, un 45,1% mostraban capacidad intelectual normal, y el 28,2%, 15%, 9,1% y 2,6% una discapacidad intelectual leve, moderada, severa y profunda, respectivamente. Las principales alteraciones psiquiátricas fueron los trastornos del espectro autista (20,7%), trastornos por déficit de atención e hiperactividad (19,6%), depresión (6,1%), y ansiedad (9,1%). Un 55,1% de los pacientes presentaron déficits neurológicos y un 48,7% dificultades académicas. En general, el 89,2% de los pacientes informaron de ≥ 1 problema de comportamiento. A diferencia de las manifestaciones físicas y epilepsia, los TAND no se evaluaron en un 30-50% de los casos.

CONCLUSIONES: TOSCA representa hasta la fecha el mayor registro de CET, cuyos datos basales indican unos índices elevados de TAND y una falta de evaluación, y en consecuencia de tratamiento. Además sugieren la necesidad de nuevas y más sistemáticas evaluaciones de TAND.



O-018

UTILIDAD DIAGNÓSTICA DE LOS ARRAYS DE CGH (HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARADA) EN PACIENTES CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA. EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO

Sariego Jamardo, Andrea ⁽¹⁾; Pérez Poyato, María Del Socorro ⁽¹⁾; Fontalba Romero, Ana ⁽¹⁾; Suela, Javier ⁽²⁾; González Lamuño, Domingo ⁽¹⁾; Molino Galán, María Antonia ⁽¹⁾; Arteaga Manjón, Rosa María ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Marqués de Valdecilla; ⁽²⁾ NIMGenetics, Centro de Diagnóstico analítico con Unidad de Genética.

INTRODUCCIÓN: La discapacidad intelectual (DI) y los trastornos del espectro autista (TEA) son dos de los motivos de consulta más frecuentes en neuropediatría. **OBJETIVOS:** describir en una serie de pacientes con TEA y DI los resultados obtenidos tras el estudio mediante Arrays de CGH e intentar correlacionar las características clínicas con el rendimiento diagnóstico de la prueba.

MATERIAL Y MÉTODOS: estudio retrospectivo observacional en el que se incluyeron 61 pacientes con TEA y/o DI a los que se les realizó estudio mediante Arrays de CGH. Se recogieron datos clínicos, de la exploración física y de los antecedentes familiares. Asimismo, se les evaluó mediante la puntuación propuesta por de Vries et al (2001).

RESULTADOS: el 70,5% de los pacientes eran varones y se obtuvo un resultado diagnóstico (hallazgo de variaciones del número de copias patogénicas que explican el cuadro clínico) mediante Arrays de CGH en el 23,0 % de los pacientes. Constaban antecedentes familiares positivos en el 16,9% de los casos. El 57,4% estaban diagnosticados de TEA y 89,5% presentaban DI (generalmente leve). Además, el 39,3% tenían rasgos dismórficos y sólo 16,7% asociaban malformaciones congénitas mayores. El rendimiento diagnóstico de los Arrays de CGH no se asociaba en nuestra muestra con la presencia de antecedentes familiares positivos ni con la presencia de malformaciones congénitas mayores ni menores, ni con la puntuación obtenida según criterios de de Vries et al.

CONCLUSIONES: los Arrays de CGH son una prueba diagnóstica útil, incluso en aquéllos pacientes sin fenotipo dismórfico ni antecedentes familiares positivos.



O-019

SÍNDROME DE COSTELLO; PRESENTACIÓN DE 4 CASOS

Pérez Sebastián, Isabel; López Marin, Laura; Procházcová, Michaela; Bernardino Cuesta, Beatriz; Martínez Albaladejo, Inmaculada; González Gutiérrez-Solana, Luis.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Costello es una rasopatía que se manifiesta con fenotipo característico, retraso ponderoestatural, problemas de alimentación, retraso psicomotor, alteraciones cardiacas y endocrinas. Los pacientes están predispuestos a desarrollar tumores, especialmente rhabdomiomas.

OBJETIVO: Describir una serie de casos de S.Costello que fueron derivados para valoración en consultas de neuropediatría, con sospecha de mucopolisacaridosis.

PACIENTES Y MÉTODOS: Revisión retrospectiva de los casos diagnosticados en nuestra consulta. Se registraron las características fenotípicas y variables epidemiológicas.

RESULTADOS: Los pacientes fueron derivados por fenotipo dismórfico, retraso ponderoestatural, hipotonía y retraso psicomotor. Entre los antecedentes personales cabe destacar que 3 de los pacientes presentaron polihidramnios en el embarazo y todos fueron pretérmino. Todos los pacientes presentaron problemas para la alimentación precisando en algunos casos gastrostomía. En la antropometría destaca peso y talla en torno a percentiles 3-10 con macrocefalia relativa. En la exploración destacaba facies tosca, labios gruesos, boca ancha, frente prominente, raíz nasal ancha, piel redundante, pliegues profundos y manos y pies grandes. En todos los casos se detectó mutación del gen HRAS. Dos de los casos desarrolló un rhabdomioma.

CONCLUSIONES: El fenotipo de los niños con síndrome de Costello puede confundirse con el de las mucopolisacaridosis, por lo que debe ser incluido en su diagnóstico diferencial. Es importante su diagnóstico y seguimiento por el riesgo de desarrollar tumores. Las dificultades de alimentación y el fenotipo son claves en el diagnóstico.



O-020

CARACTERÍSTICAS Y EVOLUCIÓN DE NUESTRA POBLACIÓN CON SÍNDROME DE X FRÁGIL (SXF)

Melguizo Morales, María Del Carmen ⁽¹⁾; González Villén, Raquel ⁽²⁾; Sierra Córcoles, Concepción ⁽²⁾; Viedma Chamorro, Gloria ⁽²⁾; Muñoz García, Victor Manuel ⁽²⁾; Martín Moya, Rocío ⁽²⁾; Parrilla Muñoz, Rafael ⁽²⁾; De La Cruz Moreno, Jesús ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Complejo Hospitalario de Jaen; ⁽²⁾ Complejo Hospitalario de Jaen.

INTRODUCCIÓN: El SXF es la causa más común de retraso mental hereditario. La mutación del gen FMR-1 conlleva disminución/ausencia de FMRP provocando el SXF y sus tipos subclínicos: fallo ovárico precoz (FXPOI) y síndrome de temblor-ataxia (FXTAS). Se estima una frecuencia de 1 por cada 2500 RN varones y 1 por 4000 mujeres. Entre 80-85% está sin diagnosticar. Su divulgación ayuda al diagnóstico precoz y consejo genético.

OBJETIVO: Conocer las características demográficas de nuestra población con SXF. Reconocimiento del fenotipo cognitivo-conductual/somático para un diagnóstico precoz.

POBLACIÓN Y MÉTODOS: Estudio descriptivo de 39 pacientes con SXF diagnosticados entre 01/1991 y 01/2016. Resultados: Población: 39 pacientes con SXF, 11 casos (29%) diagnosticados en <2 años. Sexo: 35/39 varones (89,7%). Diagnosticados en edad pediátrica 36/39. 1991-2003 (16 diagnósticos) y 2004-2015 (23 diagnósticos): diferencia entre edad media al diagnóstico y de primera consulta 1.31 años en primer periodo (segundo periodo 0.46 años). 2004-2016: 18% más de diagnósticos.

MOTIVOS DE CONSULTA MÁS FRECUENTES: Trastornos lenguaje (39%), retraso psicomotor (RPM) (31,5%), antecedentes familiares SXF(29%). 97% de varones presenta fenotipo somático y cognitivo-conductual (un varón asintomático(mosaicismo)). Mujeres:2/4 normales, 2/4 déficit cognitivo leve, timidez y trastornos aprendizaje/visoespaciales. Diagnóstico de mosaicismo15%. Epilepsia 23%, autismo 29%. Antecedentes familiares retraso mental 22/39 (58%). Diagnóstico genético de portadores: 50 casos. FXTAS: 3 abuelos, FXPOI: 7 portadoras.

CONCLUSIONES: El conocimiento del fenotipo cognitivo-conductual/somático y el avance y mayor disponibilidad de las técnicas genéticas diagnósticas, permite realizar un diagnóstico precoz de SXF, fundamental para su prevención y la de sus variantes subclínicas (FXTAS y FXPOI).



O-021

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL (DI) Y/O TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) PORTADORES DE CNVs (VARIACIONES DEL NÚMERO DE COPIAS) PATOGENICAS DETECTADAS MEDIANTE ARRAYS DE CGH (HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARADA)

Pérez Poyato, María Del Socorro ⁽¹⁾; Sariego Jamardo, Andrea ⁽¹⁾; Fontalba Romero, Ana ⁽¹⁾; Suela, Javier ⁽²⁾; González Lamuño, Domingo ⁽¹⁾; Molino Galán, María Antonia ⁽¹⁾; Arteaga Manjón, Rosa María ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ⁽²⁾ NIMGENETICS. CENTRO DE DIAGNÓSTICO ANALITICO CON UNIDAD DE GENÉTICA.

INTRODUCCIÓN: los Arrays de CGH son una herramienta para el diagnóstico en pacientes con TEA y DI.

OBJETIVOS: describir las características clínicas de una serie de pacientes con TEA y DI portadores de CNVs patogénicas.

MATERIAL Y MÉTODOS: estudio retrospectivo observacional en el que se recogieron datos clínicos de 14 pacientes con TEA y/o DI con hallazgo de CNVs patogénicas tras estudio mediante Arrays de CGH en una muestra total de 61 pacientes.

RESULTADOS: el 78,6% de los pacientes eran varones, el 64,3% presentaba TEA y el 84,6% DI. Solamente el 21,4% de los pacientes tenía antecedentes familiares. En 9/14 pacientes las CNVs patogénicas encontradas eran deleciones. El 50% mostraban fenotipo con rasgos dismórficos pero sólo 1/14 tenía malformaciones congénitas mayores asociadas. En el 50% de los pacientes se había realizado cariotipo y sólo 2/14 presentaban un cariotipo anormal. En el 83,3% de los casos se realizó estudio mediante Arrays de CGH en los padres y en el 91,7% en las madres. En 3/14 de los estudios paternos y en 1/14 de los estudios mediante Arrays de CGH maternos se hallaron CNVs patogénicas que coincidían con las identificadas en sus hijos. En los 3/14 estudios paternos positivos todos los progenitores eran asintomáticos. Sin embargo, la madre portadora de CNVs patogénicas presentaba discapacidad intelectual.

CONCLUSIONES: es importante realizar el estudio de progenitores en los casos en los que hallemos CNVs patogénicas. En la interpretación de los resultados es necesario tener en cuenta factores como la penetrancia incompleta y posibles factores epigenéticos.



O-022

CARACTERÍSTICAS Y AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO DE LA ATAXIA TELANGIECTASIA EN NUESTRO MEDIO

González Villén, Raquel; Melguizo Morales, M^acarmen; Sierra Córcoles, Concepción; Cánovas Sánchez, Laura; Comino Martínez, María; Viedma Chamorro, Gloria; Parrilla Muñoz, Rafael; De La Cruz Moreno, Jesús.

Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén

INTRODUCCIÓN: La Ataxia-Telangiectasia(AT) es una enfermedad originada por mutaciones inactivantes en el gen ATM, dando lugar a una enfermedad neurológica/inmunológica degenerativa y susceptible al desarrollo de tumores. Actualmente nos permite estudio funcional de la proteína para correlación genotipo/fenotipo en relación a la predicción tumoral.

OBJETIVOS: Analizar las características clínicas, paraclínicas y evolutivas de 7 niños con AT. Objetivar signos guía para un diagnóstico precoz y asesoramiento genético.

MATERIAL Y MÉTODO: Análisis retrospectivo 7 niños diagnosticados de AT. Variables: sexo, raza, edad primera consulta, motivo de consulta, edad al diagnóstico, alfafetoproteína, neuroimagen, inmunidad, genética y estudio de portadores.

RESULTADOS: Predominio varones 4:3 y raza gitana 5:2. Edad media 1^a consulta 24 meses. Motivo consulta: 85.7% trastorno de la marcha, 14.2% hipotonía, 14.2% retraso marcha y psicomotor. Edad media al diagnóstico: 2,5 años. Manifestaciones clínicas: 100% hipotonía, ataxia, apraxia ocular, 85.7% babeo, 71.4% coreatetosis y disartria, 28.5% mioclonías y atrofia cerebelosa. 100% telangiectasias de aparición a los 3.5 años de media, 28.5% manchas acrómicas y café con leche. Infecciones de repetición: 100% respiratorias, 71.4% urinarias-gastrointestinales. 100% Alfafetoproteína elevada, Déficit 85.7% IgA e IgE, 28.5% IgG2. Inmunodeficiencia 71.4% celular y 85.7% humoral. Diagnosticados dos casos por clínica- alfafetoproteína, cinco por clínica/alfafetoproteína/ genética (Cuatro por estudios indirectos de citogenética el quinto la citogenética fue negativa, diagnosticándose por secuenciación del gen: mutación tipo infradelección p.Phe3002fsTer6. Estudio portadores 42.8%. Evolución tumoral: 42.8% (28.5% linfoma, 14.2% leucemia).

CONCLUSIONES: Importancia del reconocimiento de síntomas guía para la detección precoz de la enfermedad, incluyendo en el primer nivel de estudio la determinación de la alfafetoproteína. El estudio genético posibilita el diagnóstico prenatal y de portadores, importante para frenar la transmisión de la enfermedad y prevención primaria de los tumores.



O-023

UTILIDAD DEL EXOMA EN EL ESTUDIO DE LA PARAPRESIA ESPÁSTICA Y DE LA ATROFIA CEREBELOSA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Urriaga Valle, Sarai; Terrero, Rodrigo; Vieira, Alba; Labrador, Sergio; Martinez, Beatriz.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe

INTRODUCCION: Presentamos el caso de un paciente con una MRD9 por mutación del gen KIF1A. Se trata de un varón de 3 años remitido por retraso psicomotor. A nivel de antecedentes, el embarazo y el periodo postnatal cursaron con normalidad, no existía consanguinidad familiar. A la exploración destacaba hiperreflexia en miembros inferiores, Babinski bilateral y marcha espástica. No presentaba alteraciones motoras ni sensitivas, tampoco disimetrías u otra clínica cerebelosa. Ante sospecha de paraparesia espástica se realiza RMN cráneo-medular, así como estudio genético para paraparesia espástica familiar y potenciales evocados somestésicos, auditivos y visuales que resultan normales. El estudio de ácidos grasos y la analítica con perfil autoinmune tampoco revelaron nada. El electroneurograma mostró una polineuropatía sensitiva axonal de intensidad moderada y en la RMN craneal de control destacó una discreta atrofia cerebelosa, no detectada previamente. Ante estos resultados, se solicita estudio de secuenciación del exoma humano para identificar variantes genómicas en 122 genes asociados a paraparesia espástica y ataxias, detectándose una mutación tipo missence en Chr 2:241724479 C/T; exón 7, con modificación de p.Arg216His del gen KIF1A. Clínicamente el paciente ha mejorado intelectualmente así como en marcha y motricidad fina, si bien aun no es capaz de leer ni de escribir. La MRD9 por mutación en heterocigosis del gen KIF1A es una entidad muy poco frecuente y apenas descrita en la literatura, no siempre asociada a mala evolución clínica. El uso del exoma de forma precoz podría suponer un ahorro material y temporal a la hora de conseguir un diagnóstico.



O-024

SINDROME DE GRISCELLI. APORTACIÓN DE TRES NUEVOS CASOS.

Medina Martínez, Inmaculada; Ruiz Molina, Antonio Manuel; Arrabal Fernández, Luisa; Roldán Aparicio, Susana.

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Griscelli es una rara entidad que cursa con hipopigmentación y albinismo parcial, pudiendo asociar inmunodeficiencia y /o sintomatología neurológica. Se clasifica en 3 subtipos, dependiendo del defecto genético específico:

- tipo 1: afectación neurológica sin afectación autoinmune
- tipo 2: afectación neurológica e inmunitaria
- tipo 3: sólo hipomelanosis.

Presentamos el caso de tres hermanas con Síndrome de Griscelli tipo 2.

CASO CLINICO:

Hermanas gemelas de 2.5 años de edad, con una clínica paralela desde el nacimiento de hipotonía y posterior retraso psicomotor. Durante el primer año de vida desarrollan epilepsia, problemas nutricionales e infecciones recurrentes. Entre los antecedentes, existe consanguinidad familiar (padres primos hermanos) y una hermana de 15 años con un cuadro similar al de las gemelas. A la exploración se evidencia cabello, cejas y pestañas muy rubias y una severa hipotonía central con sostén cefálico inestable. De entre las primeras pruebas realizadas, destaca estudio genético de Síndrome de Griscelli tipo 1 y 2, negativo. Posteriormente, se descarta síndrome hemofagocítico, pero se evidencia alteración inmunitaria citotóxica. El examen microscópico del pelo en las gemelas y en la hermana adolescente mostró acúmulos característicos de melanina que confirmaron el diagnóstico.

CONCLUSIONES:

La particularidad del caso radica en la presentación de esta enfermedad de significativa baja incidencia en las tres hermanas y en que el diagnóstico se obtuvo con el examen microscópico del pelo a pesar de la negatividad del estudio genético, el cuál no excluye posibles mutaciones no descritas hasta el momento.



O-025

ENCEFALITIS DE ORIGEN AUTOINMUNE EN NIÑOS Y ADOLESCENTES; EXPERIENCIA DE UN HOSPITAL TERCIARIO

Pérez Sebastián, Isabel; Cantarín Extremera, Verónica; Bernardino Cuesta, Beatriz; Prochazkova, Michaela; Martínez Albaladejo, Inmaculada; Ruíz-Falcó Rojas, María Luz; González Gutiérrez-Solana, Luis.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN: Las encefalitis presentan gran variabilidad clínica y posibles secuelas como epilepsia. En la mayoría de casos no se llega a un diagnóstico etiológico. La descripción de formas clínicas asociadas con anticuerpos remarca la importancia del sistema inmune en esta entidad.

OBJETIVO: Describir las características de una cohorte de pacientes pediátricos con encefalitis autoinmune. **PACIENTES Y MÉTODOS:** Estudio retrospectivo de la historia clínica de pacientes con diagnóstico de encefalitis autoinmune (límbica (EL), anti-NMDA o Hashimoto (EH)) entre 2000 y 2015 en términos de inicio, pruebas complementarias, tratamientos y evolución.

RESULTADOS: Se recogieron un total de 20 pacientes (5 EH, 8 anti-NMDA y 7 EL). Rango de edad 5 meses - 16 años, siendo más precoces los casos anti-NMDA. La clínica varía desde trastorno de conducta predominante en EL (N=6/7) o EH (N=4/5), a trastorno del movimiento en anti-NMDA (N=7/8). La presencia de crisis epilépticas fue destacada en EL (N=7/7). Cuatro pacientes tenían antecedente de encefalitis herpética previa a la detección de anticuerpos anti-NMDA. Un caso de EL tuvo anticuerpos anti-GAD. Las pruebas de imagen fueron sólo características en las EL. Los tratamientos empleados fueron corticoides, inmunoglobulinas, plasmaféresis e inmunosupresores. Dieciséis de los 20 pacientes desarrollan secuelas descritas como alteraciones conductuales (N=14), epilepsia (N=10) y déficit cognitivo (N=7).

CONCLUSIONES: Es importante pensar en la etiología autoinmune, hallemos o no anticuerpos, ya que la instauración de un tratamiento inmunomodulador/inmunosupresor precoz puede condicionar el pronóstico. Es necesario realizar estudios que permitan caracterizar mejor el espectro clínico y el pronóstico en población pediátrica.



O-026

TRANSMISIÓN DEL SÍNDROME DE X-FRÁGIL (SXF) POR VARÓN SXF A SU DESCENDENCIA

Sierra Córcoles, Concepción; Parrilla Muñoz, Rafael; González Villén, Raquel; Melguizo Morales, M^a Carmen; Villar Quesada, Encarni; Martínez Rebollo, Mercedes; Cambron Carmona, Esther; De La Cruz Moreno, Jesús.

Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén

INTRODUCCIÓN: El SXF a pesar de ser una enfermedad monogénica, tiene unas características genéticas que no están sujetas a las leyes clásicas de Mendel, confiriéndole por ello particularidades en su forma de herencia y transmisión. Tiene una herencia ligada al cromosoma X dominante con penetrancia variable y está causada por la expansión anómala de tripletes CGG del gen FMR1 y la posterior metilación de la zona expandida. Se acepta que la secuencia genética relacionada con el SXF se presenta en tres formas o estados: Normal (5-55 CGG), Premutado-PM (55-200 CGG) y mutación completa- MC (>200CGG). El riesgo de SXF en los descendientes depende del sexo y el fenotipo del progenitor portador. Está publicado la transmisión por: Mujer portadora PM y MC (fenómeno de anticipación genética) y varón portador PM (transmisión obligada a todas las hijas y siempre con PM). Dando por hecho como anecdótico varones con MC que han tenido descendencia.

CASO CLÍNICO: presentamos el estudio de una familia con dos varones diagnosticados de SXF, en donde la transmisión ha sido a través abuelo materno que presenta una MC y que le transfirió a su hija en forma de expansión reducida PM, siendo ella a su vez la transmisora por fenómeno de anticipación genética de la MC a sus dos hijos.

CONCLUSIONES: Aportamos otra más de las características genéticas a conocer del SXF, que nos permite mayor conocimiento del mismo y nos facilita su diagnóstico precoz y su prevención.



O-027

ALACRIMIA, DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y EPILEPSIA: FORMA DE PRESENTACIÓN DE DÉFICIT DE N-GLICANASA

García-Navas Núñez, Deyanira⁽¹⁾; Yubero, Delia⁽²⁾; Montero, Raquel⁽²⁾; Jou, Cristina⁽²⁾; Armstrong, Judith⁽²⁾; Freeze, Hudson⁽³⁾; Briones, Paz⁽⁴⁾; Pineda, Mercè⁽²⁾; Artuch, Rafael⁽²⁾; García Cazorla, Angels⁽²⁾; O`callaghan, Maria Del Mar⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽³⁾ SANFORD BURNHAN PREBYS MEDICAL DISCOVERY INSTUTE; ⁽⁴⁾ Hospital Clínic de Barcelona.

INTRODUCCIÓN: La deficiencia de N-Glicanasa (OMIM 615273) es un trastorno congénito de herencia autosómica recesiva, relacionado con la deglicosilación de proteínas aberrantes. Su déficit conlleva la acumulación de éstas, dando lugar a un cuadro clínico de gravedad variable, caracterizado por retraso global del desarrollo (RGD), hipotonía, microcefalia adquirida, rasgos dismórficos, alacrimia, epilepsia precoz farmacorresistente, movimientos anormales, neuropatía periférica y afectación hepática.

CASO CLÍNICO: Lactante de 3 meses de edad que consulta por irritabilidad, hipotonía axial y ausencia de sostén cefálico, movimientos anormales de extremidades y rasgos dismórficos. Gestación con toxemia gravídica, retraso del crecimiento intrauterino y amenaza de parto pretérmino a las 31 semanas. Aborto previo a las 25 semanas por hidrops fetal. En su seguimiento evoluciona a RGD con discapacidad intelectual severa, epilepsia precoz farmacorresistente, labilidad de temperatura corporal, microcefalia adquirida, neuropatía axonal motora, hipertransaminasemia, osteoporosis y alacrimia. Exploración física (11 años de edad): microcefalia (-2DS), labio superior fino, retrognatia, manos y pies muy pequeños con dedos afilados, hipotonía axial con sedestación inestable y ausencia de reflejos osteotendinosos. Orientado inicialmente como una mitocondriopatía por hiperlactacidemia, se diagnostica mediante estudio de exoma (WES) encontrándose mutaciones en el gen *NGLY-1* c.1897delC y c.961C>T y, en el gen *GMPPB* c.988G>A y c.167T>C, ambos en heterocigosis. Mediante la actividad enzimática en fibroblastos del paciente se detectó déficit de N-glicanasa, confirmándose el estudio genético.

CONCLUSIONES: Es relevante pensar en esta enfermedad ante un paciente con RGD, epilepsia precoz multifocal, movimientos involuntarios, hipertransaminasemia y alacrimia. Gracias al diagnóstico, la madre cursa embarazo gemelar con estudio prenatal orientado.



O-028

INFECCIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL POR ENTEROVIRUS Y PARECHOVIRUS: RESULTADOS DE UN ESTUDIO MULTICÉNTRICO PROSPECTIVO

Martín Del Valle, Fernando ⁽¹⁾; Calvo, Cristina ⁽²⁾; García, María Luz ⁽¹⁾; Romero, María Pilar ⁽²⁾; Menasalvas, Ana Isabel ⁽³⁾; Rey-Iglesias, Leticia ⁽⁴⁾; Cilla, Amaia ⁽⁵⁾; Portugues, M^o Mar ⁽⁶⁾; Pérez, Esther ⁽⁷⁾; Omeñaca, Manuel ⁽⁸⁾; Cabrerizo, María ⁽⁹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽⁴⁾ Complejo Hospitalario de Orense; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario, Burgos; ⁽⁶⁾ Hospital do Meixoeiro, Vigo; ⁽⁷⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽⁸⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁽⁹⁾ Centro nacional de Microbiología, Instituto de Salud Carlos III.

INTRODUCCIÓN: Los enterovirus (EV) son agentes causales frecuentes de infecciones del sistema nervioso central. La implicación de los parechovirus humanos (HPeV) en este tipo de infecciones se ha descrito más recientemente. Nuestro propósito es describir las infecciones por estos virus en niños menores de 3 años.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó un estudio prospectivo durante 3 años en 12 hospitales españoles. Se analizó la infección por enterovirus y parechovirus en niños menores de 3 años con fiebre sin foco (FSF), sepsis o meningitis/encefalitis. Se recogieron los datos clínicos y se realizó cultivo bacteriológico y estudio viral en líquido cefalorraquídeo (LCR) mediante RT-PCR para EV, HPeV, y herpes virus, con posterior genotipado.

RESULTADOS: Se analizaron 390 muestras de LCR. Se detectó infección por EV en 122 (31%) y por HPeV en 22 (11%). El 60% eran varones. Recibieron antibiótico el 80%. Las infecciones por HPeV tenían una edad menor (Mediana 18 días IQR 10-32 vs 28 días IQR 17-60, $p < 0.001$), menos leucocitosis (6387 vs. 10074 cels/mm³, $p < 0.01$), menor PCR (4.5 vs. 11.4 mg/dL, $p < 0.05$), y menos pleocitosis (4 vs. 188 cels/mm³, $p < 0.01$), y precisaron más ingreso en UCI (6 vs. 12, $p < 0.05$). El diagnóstico más frecuente fue FSF o sepsis clínica en los HPeV-positivo y meningitis o FSF en las infecciones por EV. Sólo un paciente EV-positivo presentó secuelas.

CONCLUSIONES: Las infecciones por parechovirus suele manifestarse como FSF o sepsis clínica en niños menores de 2 meses. Existen diferencias analíticas significativas, y en general el pronóstico es bueno en ambas.



O-029

TUBERCULOMAS CEREBRALES. A PROPÓSITO DE TRES CASOS

Cuadrado Piqueras, Laura (1); Floriano Ramos, Beatriz (1); Fernando Martínez, Ruth (1); Adán Lanceta, Víctor (1); Jimenez Olmos, Ainhoa (1); Serrano Viñuales, Itziar (1); Troyas Fernández De Garayalde, Leire (1); Guerrero Laleona, Carmelo (1); Fuertes Rodrigo, Cristina (2); Peña Segura, Jose Luis (1); López Pisón, Javier (1).

(1) Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; (2) Fundación Hospital Calahorra, Calahorra.

INTRODUCCIÓN: La tuberculosis, reemergente en nuestra sociedad, compromete el SNC en 2% de los casos, más frecuentemente como meningoencefalitis. La presencia de tuberculomas de manera aislada es muy inusual. Se presentan tres casos clínicos de tuberculomas cerebrales en niños diagnosticados en nuestro servicio en 2014-15.

CASOS CLÍNICOS:

-Niña de 9 años con Artritis Idiopática Juvenil en tratamiento con fármacos biológicos que ingresa por adenopatías generalizadas. Es diagnosticada de tuberculosis diseminada con múltiples tuberculomas cerebrales.

-Niña de 10 años procedente de Camerún VIH+ y tuberculosis diseminada. En RMN: tuberculoma ténporo-occipital izquierdo, sin afectación meníngea. Convulsiones generalizadas tras inicio de tratamiento antituberculoso.

-Niña de 3 años procedente de Gambia ingresada por neumonía tuberculosa. Debuta con hipertensión endocraneal y crisis comicial en contexto de meningitis tuberculosa que precisó drenaje ventricular externo. En TAC: meningitis, hidrocefalia y tuberculoma en cisternas de la base.

CONCLUSIONES: Los tuberculomas cerebrales se forman tras la diseminación hematológica de un foco tuberculoso, son células mononucleares que rodean un centro de necrosis caseosa. Pueden ser únicos o múltiples, y pueden asociarse a meningitis tuberculosa. El aumento de inmigración ha supuesto aumento de la frecuencia de tuberculosis. Los fármacos biológicos incrementan el riesgo de reactivación de tuberculosis latentes siendo más frecuentes las manifestaciones extrapulmonares y las formas diseminadas. Se recomienda tratamiento prolongado con tuberculostáticos asociados a dexametasona, y seguimiento a largo plazo. Está descrita la expansión paradójica de las lesiones durante el tratamiento antituberculoso. En casos complicados o refractarios puede precisarse exéresis quirúrgica.



O-030

PATOLOGIA NEUROLÓGICA EN RELACIÓN CON INFECCIÓN POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE. ESTUDIO RETROSPECTIVO

Ortiz Madinaveitia, Saturnino (1); Conejo Moreno, David (2); Hernandez Martin, Raquel (1).

(1) Hospital de Santa Bárbara, Soria; (2) Hospital Universitario, Burgos.

OBJETIVO:

Analizar la patología neurológica asociada con infecciones por Mycoplasma pneumoniae.

MATERIAL Y METODOS:

Estudio retrospectivo, desde Enero 2013 a diciembre 2015, donde se han incluido pacientes con patología neurológica de debut agudo/subagudo y serología positiva a Micoplasma Pneumoniae al inicio o en las 3 semanas siguientes al comienzo de los síntomas.

RESULTADOS:

Se han incluido 10 pacientes (60% varones, 40% mujeres), la edad media al debut fue de 7,2 años (intervalo entre 3 y 13 años). Todos los casos se produjeron en meses de diciembre a abril. El 50% refería cuadro catarral en las 3 semanas previas al inicio de los síntomas y el 60% presentaba síntomas respiratorios al debut. Los diagnósticos finales fueron: 5 cerebelitis aguda, 1 encefalopatía aguda, 1 ACV isquémico, 1 crisis migraña, 1 crisis parainfecciosa y 1 poliradiculoneuropatía. El 100% de los pacientes presentaban un desarrollo psicomotor previo normal y todos salvo 1 (ACV isquémico) evolucionaron de forma favorable hasta la completa desaparición de los síntomas en un intervalo de tiempo que oscila entre las 24 horas (crisis de migraña, crisis parainfecciosa) y 6 meses (poliradiculoneuropatía). Ningun paciente ha presentado nuevas recaídas.

CONCLUSIONES:

Debe tenerse en cuenta este germen en pacientes con síntomas neurológicos e infección respiratoria concomitante o en las 3 semanas previas, especialmente en los meses de diciembre a abril. La evolución en general suele ser benigna. El pronóstico parece depender del tipo de patología, siendo necesario más estudios que ayuden a clarificar la patogenia de las manifestaciones neurológicas.



O-031

QUISTES ARACNOIDEOS GIGANTES Y PLASTICIDAD CEREBRAL INFANTIL

Gárriz Luis, Maite; Laña, Borja; Sierrasesúмага, Patricia; Vaquero, María; Bejarano, Bartolomé; Sánchez-Carpintero, Rocío; Narbona, Juan.

Clínica Universidad de Navarra, Pamplona

OBJETIVOS: Presentar dos observaciones de quiste aracnoideo expansivo gigante, y discutir su fisiopatología y evolución favorable tras drenaje. Estas formaciones congénitas pueden pasar desapercibidas durante años. Cuando comprimen el parénquima cursan con clínica neurológica o endocrina.

CASUÍSTICA: El 1^{er} paciente, varón, consulta a los 25 meses por macrocefalia progresiva. Perímetro craneal en +1 desvío estándar (DS) al nacimiento, creció hasta +3DS en los dos primeros años. Exploración neurológica y desarrollo psicomotor, normales, pero zurdo desde primer año. La resonancia magnética (RM) confirmó un quiste aracnoideo frontotemporal gigante izquierdo que desplazaba línea media. Se practicó una cisto-cisternostomía a fosa media, sin incidencias. El parénquima fue progresivamente reexpandiéndose a lo largo de los meses. Seis años después mantiene buen rendimiento escolar, es diestro y sin anomalías neurológicas. El 2^o paciente, también masculino, acude a urgencias a los 5 años por cefalea tras traumatismo banal. Desde los 3 años su atención era muy lábil. En la exploración neurológica destacaba: edema papilar, intervalo de atención muy breve y perímetro craneal a + 1 DS. La TAC y la RM pusieron de manifiesto un quiste aracnoideo voluminoso temporal izquierdo e higroma subdural, con aspecto comprimido de lóbulo temporal homolateral y desplazamiento de línea media. Un mes tras cisto-cisternotomía y extirpación del higroma, desapareció la cefalea, evidenciándose que su conducta era más sosegada y atenta; el fondo de ojos se había normalizado.

CONCLUSIÓN: Los quistes aracnoideos congénitos progresivamente voluminosos evolucionan favorablemente tras su drenaje, gracias a la capacidad reexpansiva del cerebro en desarrollo.



O-032

COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA: ¿LA CORRELACIÓN ENTRE LA GENÉTICA Y LA CLÍNICA ESTÁ CAMBIANDO?

Elosegi Castellanos, Amagoia; García Bengoa, Nagore; Martínez González, María Jesús; García Ribes, Ainhoa; Olabarrieta Hoyos, Naiara; López Díaz, Amaia.

Hospital Cruces

INTRODUCCIÓN: El complejo esclerosis tuberosa (CET) es un trastorno genético multisistémico que afecta a nivel cerebral, renal, cardíaco, pulmonar y ocular. Se asocia a convulsiones, trastornos conductuales y déficit cognitivo. El 85% presenta mutaciones en los genes TSC1 o TSC2.

OBJETIVO: Analizar características epidemiológicas, clínicas, evolutivas y genéticas del CET.

PACIENTES Y MÉTODO: Estudio descriptivo retrospectivo del CET diagnosticado en nuestro centro en los últimos 25 años.

RESULTADOS: Presentamos 24 pacientes. Historia familiar en 3 familias (6 casos), contribuyendo al diagnóstico familiar desde neuropediatría. La clínica inicial fue: epilepsia (15 casos), tumor cardíaco (5, 2 prenatales), estigmas cutáneos (1) e historia familiar (3). Los espasmos / West aparecieron en el 58%. Presentaron epilepsia refractaria (58%), discapacidad intelectual (58%) y trastorno conducta-autismo (42%). El 100% mostraban estigmas cutáneos edad-dependientes, 37% rabdomiomas cardíacos (1 con Wolff Parkinson White), 70% quistes o angiomiolipomas renales y 21% hamartomas retinianos. Todos mostraban hallazgos típicos en neuroimagen, detectándose astrocitoma de células gigantes en 4 (3 de ellos intervenidos). El estudio genético realizado en 14 pacientes detectó mutaciones en: TSC2 (8) asociando una delección del gen PKD1, TSC1 (3) y negativo (3).

CONCLUSIONES: Existe una variabilidad entre la correlación clínica y genética. Destacan casos con genética positiva sin criterios clínicos y casos con genética negativa con sintomatología severa, por lo que requiere un alto índice de sospecha para anticiparnos a sus complicaciones. Los pacientes con espasmos / West se asocian a mayor discapacidad intelectual.



O-033

SIRINGOMIELIAS EN PEDIATRÍA REVISIÓN DE 25 CASOS

Martínez Albaladejo, Inmaculada; Prochazkova, Michaela; Pérez Sebastián, Isabel; Bernardino Cuesta, Beatriz; Suárez Traba, Olga; Budke, Marcelo; García Peñas, Juan José.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN:

Se define siringomielia como una cavidad que contiene líquido cefalorraquídeo dispuesta en el interior de la médula espinal.

OBJETIVOS :

Describir las características clínicas de una serie de pacientes con siringomielia así como su diagnóstico y tratamiento

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo retrospectivo realizado mediante la revisión de historias clínicas en nuestro centro.

RESULTADOS:

Se revisan 25 pacientes diagnosticados de siringomielia en los últimos 20 años: seis con antecedente de meningocele, ocho que asocian malformación Chiari 1, nueve con otras anomalías de raquis y dos con escoliosis progresiva como única clínica. En cinco el diagnóstico fue casual y ocho presentaban una patología grave previa (tumoral, ósea o vascular). Dos pacientes debutaron con hidrocefalia y clínica de hipertensión intracraneal, únicamente dos destacaban cefalea como único síntoma. Cuatro presentaron escoliosis progresiva, dos de ellos como queja inicial, precisando cirugía con artrodesis y uso de corsé respectivamente. Destaca la precocidad del diagnóstico, la mayoría presentaba únicamente pérdida de fuerza leve, con potenciales somatosensoriales y electromiograma normales. En todos se hicieron controles con resonancia magnética. Ocho pacientes precisaron craniectomía descompresiva con laminectomía posterior C1-C2, con drenaje de la cavidad siringomiélica en cuatro. Nueve requirieron válvula de derivación y dos precisaron además ventriculostomía

CONCLUSIONES:

La presencia de siringomielia en pediatría es rara, se asocia generalmente a malformaciones en fosa posterior y antecedentes de disrafismo espinal. Destaca la escoliosis progresiva como posible manifestación aislada. Un abordaje multidisciplinar con controles radiológicos seriados y la valoración por servicios de neurología y neurocirugía pediátricos son mandatorios para su seguimiento.



O-034

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA: NUESTRA EXPERIENCIA A LO LARGO DE 25 AÑOS

Monge Galindo, Lorena; Floriano Ramos, Beatriz; Jiménez Olmos, Ainhoa; Troyas Fernández, Leire; Cuadrado Piqueras, Laura; Fernando Martínez, Ruth; Fuertes Rodrigo, Cristina; Peña Segura, José Luis; López Lafuente, Amparo; López Pisón, Javier.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS: Se presenta nuestra experiencia en Hipertensión Intracraneal Idiopática (HII) pre y postimplantación de un protocolo específico de diagnóstico y manejo.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de HII en 25 años (1990-2015), comparando los últimos 7 años (tras implantar protocolo), con los 18 previos.

RESULTADOS: De 19.000 pacientes valorados en 25 años, hay 54 casos de HII (29 lactantes y 25 niños mayores). Se comparan ambos periodos: 32 de 1990-2008 (An Pediatr (Barc).2009;71:400-6) y 23 casos de 2008-2015. En el periodo postprotocolo 13 entre 3-10 meses (62% varones) con abombamiento transitorio de fontanela y 10 entre 2-14 años (50% varones), con papiledema. El 54% de los lactantes habían finalizado recientemente tratamiento corticoideo por bronquitis. En los mayores, un caso asoció trombosis de senos venosos por otomastoiditis, otro tratamiento corticoideo por angioma y otro tratamiento con hormona de crecimiento. Se hizo ecografía transfontanelar a todos los lactantes; TAC, RM y AngioRM a todos los mayores y punción lumbar a 2 lactantes (por sospecha de meningitis) y a todos los mayores. Evolucionaron favorablemente todos los lactantes en pocos días y los niños mayores entre una semana y 5 meses; sólo en 3 se instauró tratamiento. Un paciente recidivó.

DISCUSIÓN: Características y evolución de los pacientes superponibles en todos los años. Habitual curso favorable, aunque puede tardar en resolverse en niños mayores y presentar graves repercusiones visuales, precisa estrecho control oftalmológico. Utilidad del protocolo para facilitar la toma de decisiones diagnósticas, de seguimiento y tratamiento.



O-035

REVISIÓN DE CASOS DE NEUROSONOGRAFIA FETAL POR PARTE DE UN EQUIPO MULTIDISCIPLINAR

Fuentes Guerrero, Montserrat; Caceres Marzal, Cristina; Dominguez Píriz, Jaime; Matallana López, Enrique; Sardina González, M^a Dolores; Vicho González, Cristina.

Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz

INTRODUCCIÓN: Con el avance de las técnicas de Neurosonografía fetal estamos asistiendo a la detección precoz de hallazgos o malformaciones del sistema nervioso central en la etapa prenatal, lo que incide directamente sobre el manejo de estos pacientes en estadios posteriores. Constituye una forma de medicina preventiva, una herramienta para formular decisiones autorizadas con respecto a la reproducción, y tendrá un impacto significativo en el resultado clínico a largo plazo y en la calidad de vida de los pacientes.

OBJETIVOS: Describir los hallazgos encontrados en una muestra de pacientes valorados mediante neurosonografía fetal en nuestra unidad.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realiza un estudio retrospectivo longitudinal de hallazgos ecográficos sugestivos de malformaciones cerebrales en los últimos doce meses por parte de un equipo multidisciplinar compuesto por obstetra experto en Neurosonografía, neuropediatra y en casos seleccionados genetista y neurocirujano infantil.

RESULTADOS: Se valoran de forma conjunta dieciséis casos, dos de ellos corresponden a infecciones prenatales, en tres no se encuentra patología subyacente relevante y el resto se corresponden con agenesia de cuerpo caloso, rombencefalosinapsis, colpocefalia, hidranencefalia severa y grados variables de ventriculomegalia que continúan revisiones periódicas por parte de la unidad creada, con realización de resonancia fetal en tres ocasiones. En cuatro casos se realiza interrupción voluntaria de la gestación. Seguimiento postnatal en unidad de Neuropediatría. **Conclusiones:** La detección temprana de las malformaciones más complejas, el correcto control prenatal, el manejo estricto de las mismas así como un adecuado asesoramiento familiar y genético según casos, se antoja como una valiosa herramienta de salud pública en el momento actual.



O-036

ROMBENCEFALITIS O ENCEFALITIS DEL TRONCO ENCÉFALICO: ENTIDAD A DESTACAR POR SU BAJA FRECUENCIA Y POTENCIAL REVERSIBILIDAD CON TRATAMIENTO

Melguizo Morales, María Del Carmen; González Villén, Raquel; Sierra Córcoles, Concepción; Cambrón Carmona, Esther; Ruiz Garrido, Beatriz; Martínez Rebollo, Mercedes; Parrilla Muñoz, Rafael; De La Cruz Moreno, Jesús.

Complejo Hospitalario de Jaen

INTRODUCCIÓN: La rombencefalitis se caracteriza por alteración del nivel de conciencia, afectación de vías largas (ataxia, piramidalismo) y de pares craneales por inflamación de las estructuras que rodean al IV ventrículo (cerebelo, protuberancia, bulbo). Etiología: infecciosa, autoinmune o paraneoplásica (excepcional en niños). Su diagnóstico es clínico y por neuroimagen, planteando el diagnóstico diferencial principalmente con gliomas de tronco y encefalitis infecciosa. Pronóstico variable, desde leve a grave con secuelas o éxitus.

CASO CLÍNICO: Niño de 10 años con cefalea, vómitos y alteración del equilibrio que ceden espontáneamente. Posteriormente disartria, tendencia al sueño y bradipsiquia mantenidas. Glasgow 12/15. Pupilas midriáticas normorreactivas. Oculomotores conservados, resto de pares craneales normales. Respuesta cutáneo-plantar flexora bilateral, fuerza y reflejos débiles, tono normal. No signos meníngeos. Cuadro gripal la semana previa. RMN: aumento de señal en T2 y Flair en margen izquierdo del bulbo, protuberancia y pedúnculo cerebeloso derecho. LCR 19 leucocitos (98%linfocitos). Resto de complementarias normales (TAC, analítica sanguínea, tóxicos en orina). EEG: actividad de fondo lentificada, brotes intermitentes de ondas lentas difusas. Inicia aciclovir y gammaglobulina intravenosos, sin respuesta. Parvovirus B19 positivo. Control LCR: presión de apertura 27mmHg, hiperproteíorraquia (230mg/dl), 216 leucocitos/mm³ (72%linfocitos). Inicia dosis pulsadas de metilprednisolona, con recuperación progresiva. A los 2'5 meses RMN cerebral normal, asintomático.

CONCLUSIONES: Ante la sospecha de rombencefalitis, debe realizarse un abordaje terapéutico precoz sin demorar el tratamiento en espera de resultados, ya que este puede influir decisivamente en la supervivencia y resolución de lesiones cerebrales posteriores. Encuadramos nuestro caso con diagnóstico de rombencefalitis post/parainfecciosa secundaria a parvovirus B19.



O-037

SINDROME DE DRAVET Y EPILEPSIA RELACIONADA A PCHH-19: CARA A CARA ENTRE DOS EPILEPSIAS DE INICIO TEMPRANO CON SENSIBILIDAD A LA FIEBRE

Bellusci, Marcello ⁽¹⁾; Trivisano, Marina ⁽²⁾; Pietrafusa, Nicola ⁽³⁾; Di Ciommo, Vincenzo ⁽³⁾; Cappelletti, Simona ⁽³⁾; Alessandra, Terracciano ⁽³⁾; Bertini, Enrico ⁽³⁾; Simon De Las Heras, Rogelio ⁽¹⁾; Vigevano, Federico ⁽³⁾; Specchio, Nicola ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Ospedale Pediatrico Bambino Gesù; ⁽³⁾ Ospedale pediatrico Bambino Gesù.

OBJETIVO: El objetivo del estudio es encontrar diferencias clínicas entre dos epilepsias caracterizadas por un debut precoz y sensibilidad a la fiebre: la epilepsia relacionada con PCDH19 y el síndrome de Dravet (SD).

MÉTODO: Se revisaron retrospectivamente las historias clínicas de 15 pacientes con epilepsia relacionada con PCDH19 y 19 con SD, se compararon ambos grupos.

RESULTADOS: La epilepsia relacionada PCDH19 ocurrió exclusivamente en mujeres. El debut de las crisis fue más precoz en los casos de SD (5.2 + 2.1 vs 13.1 + 7.0 meses). Las crisis fueron principalmente únicas y prolongadas en los casos SD, mientras que en la epilepsia relacionada con PCDH19 fueron breves y agrupadas. Las crisis mioclónicas sólo se observaron en los casos SD. En ambas epilepsias se asociaron varios tipos de crisis. En el SD se observaron fundamentalmente CTCG y ausencias atípicas, mientras que en la epilepsia relacionada con PCDH19 se observaron crisis focales e hipomotoras y crisis con síntomas afectivos características. El estado epiléptico se presentó con la misma frecuencia en ambos grupos. La fotosensibilidad sólo se detectó en SD. No se encontraron diferencias en la incidencia de discapacidad intelectual y trastornos de conducta.

CONCLUSIONES: Se han encontrado diferencias clínicas que permiten, desde un principio, orientar el diagnóstico diferencial entre dos epilepsias con debut en los primeros meses de vida y sensibilidad a la fiebre.



O-038

EPILEPSIA REFLEJA POR AGUA CALIENTE: CASUÍSTICA DE UNA DÉCADA.

Hedrería Fernández, Antonio ⁽¹⁾; Polanco Zea, Paula Marbella ⁽²⁾; García Peñas, Juan José ⁽¹⁾; Cancho Candela, Ramón ⁽²⁾; Pérez Jiménez, María Ángeles ⁽¹⁾; García Fernández, Marta ⁽¹⁾; Cano Del Pozo, Mónica ⁽²⁾; Ruiz-Falcó Rojas, Mariluz ⁽¹⁾; Duat Rodríguez, Anna ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, Verónica ⁽¹⁾; González Gutiérrez-Solana, Luis ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital del Niño Jesús, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.

OBJETIVOS:

Describir los casos diagnosticados de epilepsia refleja con crisis inducidas por contacto con agua caliente (ERAC).

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio descriptivo retrospectivo. Revisión de historias clínicas del 01/01/2006 al 01/02/2016.

RESULTADOS: Se registraron 6 pacientes (5 varones) con una edad de debut en dos picos: en torno a los 5 meses y otro a los 6 años. Las crisis sucedieron al contacto del agua caliente con el cuerpo (4) o con la cabeza (2), con cambio de expresión facial (100%), automatismos de chupeteo (50%), hipotonía (50%) y cianosis perioral (33%), con una duración inferior a un minuto en todos los casos. El 33% presentaron, además, crisis parciales complejas sin desencadenante. El 50% asociaron retraso psicomotor leve o moderado. El EEG intercrítico registró anomalías epileptiformes de baja persistencia en la mitad de los casos. El EEG crítico con provocación solo fue evocable en un caso, con origen eléctrico temporal derecho. Cuatro pacientes recibieron tratamiento antiepiléptico. En los tres pacientes que debutaron en período de lactante las crisis desaparecieron antes del año.

COMENTARIOS:

La ERAC es una entidad infrecuente caracterizada por crisis parciales complejas breves tras el contacto con el agua caliente, que, en nuestra serie, afecta más a varones (5:1) y se asocia a retraso psicomotor en el 50%. La evolución es variable: la mitad de la serie evolucionó favorablemente sin tratamiento, con desaparición de las crisis antes del año; un tercio desarrolló crisis similares sin desencadenante concreto requiriendo, igual que los casos de debut tardío, tratamiento antiepiléptico.



O-039

ESTATUS EPILÉPTICO EN PEDIATRÍA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Bernardino Cuesta, Beatriz (1); Sierra Colomina, Montserrat (2); Justo Cuervo, Jose Carlos (3); Pérez Sebastián, Isabel (2); Martínez Albaladejo, Inmaculada (2); Procházková, Michaela (2); Mazagatos Angulo, Diana (2); Cantarín Extremera, Verónica (4); González Gutiérrez-Solana, Luis (2).

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

INTRODUCCIÓN: El estatus epiléptico (EE) es la emergencia neurológica pediátrica más frecuente. Se define clásicamente como crisis epiléptica mayor de 30 minutos, o crisis repetidas sin recuperación de conciencia entre ellas durante ese tiempo. Las últimas publicaciones definen 5 minutos como el momento en el que iniciar tratamiento urgente para disminuir riesgo de perpetuación del EE.

OBJETIVOS: Describir características epidemiológicas, semiología y manejo del EE. Identificar posibles factores de riesgo a corto plazo.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo de pacientes con EE entre 2011-2015. Análisis según objetivos del estudio.

RESULTADOS: Se diagnosticaron 91 EE, en 68 pacientes (67% varones). Media de edad: 6.3 años (81 días - 21 años). 80% presentaba alteración neurológica previa, 48% EE anteriormente. 70% recibía antiepiléptico/s (FAE) en ese momento. 33% coincidieron con fiebre. 60% se iniciaron en medio extrahospitalario, de los cuales 60% recibieron primera medicación prehospitalaria (con menor duración del EE, sin significación estadística). 90% fueron EE convulsivos. En 73% el EE tenía relación con enfermedad neurológica de base. Las benzodiacepinas fueron el fármaco más utilizado y eficaz (seguido de fenitoína). Levetiracetam y lacosamida se utilizaron en 27/88 y 2/88, respectivamente. Mediana de duración del EE: 60 minutos (30 minutos-40 días). 73% ingresó en UCIP.

CONCLUSIONES: El EE es una urgencia neurológica. La presencia de alteración neurológica previa es muy frecuente. Las benzodiacepinas siguen siendo el fármaco más utilizado y eficaz. Su uso extrahospitalario precoz parece clínicamente relevante para acortar el EE. Los FAEs de última generación continúan en segundo plano en EE pediátrico.

O-040



EPILEPSIA CON AUSENCIAS: REVISIÓN CASUÍSTICA

Avilés Tirado, M^a Angeles; Moreno Medinilla, Esther; Calvo Medina, Rocio; Mora Ramirez, Maria Dolores; Martinez Antón, Jacinto.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga

OBJETIVO: Analizar la epidemiología, clínica y terapéutica de la epilepsia con ausencias para identificar posibles factores pronósticos.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de epilepsia con ausencias en un Hospital de tercer nivel, desde Enero de 2009 a Diciembre de 2015.

RESULTADOS: Se recogieron 38 pacientes diagnosticados de epilepsia con ausencias; 31/38 ausencias infantiles (AI) y 7/31 ausencias juveniles (AJ). El tiempo medio de clínica previa al diagnóstico fue de 6 meses, 33/38 crisis pluricotidianas. En todos encontramos PO a 3 Hz en el EEG, con duración media de 11,4 segundos en AI y 6,2 segundos en AJ presentando focalidad adicional 11/31 (4/11 bifrontal, 3/11 frontotemporal, 2/11 biparietal y 2/11 temporal). Se inició ácido valproico en 36/38 asociándose etosuximida en 8/38. De estos 8 pacientes refractarios 6/8 presentaron PO espontáneas en el EEG, descargas con duración media de 14.8 segundos, 2/8 focalidad temporal y una media de 8.5 meses de clínica al diagnóstico. De las AI, 1/31 presentó crisis mioclónicas, 6/31 crisis tónico clónicas generalizadas frente a 4/7 de las AJ. Encontramos refractariedad de las crisis a los 2 años en 3/38. Recaídas en 4/38 de los cuales 3/4 no alcanzan el nivel escolar óptimo.

CONCLUSIONES: Observamos que una clínica previa al diagnóstico mayor de 9 meses, presentación de PO a 3 Hz espontáneas, duración de las descargas mayor de 15 segundos así como la focalidad temporal se relacionan con peor respuesta al tratamiento. Sería conveniente aumentar la población a estudiar para poder extraer conclusiones sólidas.



O-041

SINDROME DE WEST. NUESTRA EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS

Martinez Ferrández, Carmen; Ghandour Fabre, Diana; Ibañez Micó, Salvador; Alarcón Martínez, Helena; Martinez Salcedo, Eduardo; Domingo Jiménez, Rosario.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS:

El síndrome de West (SW) es una epilepsia grave, edad dependiente, caracterizada por espasmos infantiles, hipsarritmia y retraso/detención del desarrollo psicomotor. Clasificamos en SW sintomático y criptogénico. Objetivo: conocer la epidemiología, clínica, tratamiento y evolución de los pacientes diagnosticados de SW en nuestro hospital.

MATERIAL Y METODO: estudio descriptivo retrospectivo de casos SW desde enero 2000 hasta diciembre 2015. Revisión de historias clínicas y registro de datos epidemiológicos, clínicos, exploraciones complementarias, tratamiento y evolución.

RESULTADOS: pacientes 30 (57% varones). Edad media al diagnóstico 7.4 meses (rango 3-18). Antecedentes: familiares de epilepsia: 6%; prenatales anormales 33%, perinatales anormales 37% y patología postnatal 40% (4 crisis neonatales). Desarrollo psicomotor anormal previo al diagnóstico: 76%. Exploración anormal: 80%. Espasmos flexores 83.3%. EEG: hipsarritmia en 100%. Intervalo inicio de espasmos-inicio de tratamiento: media 37 días. Intervalo inicio de tratamiento-desaparición de espasmos: media 57 días. Fármacos: vigabatrina 16, ACTH 13 y otros 10. RM cerebral: anomalías en 70%; estudios genéticos: síndrome de Down 5 y esclerosis tuberosa 1. Evolución: favorable 10% (todos criptogénicos), déficit significativo: 67%; sin crisis posteriores 48%, persistieron espasmos 13% y evolucionaron a Lennox-Gastaut 6%.

CONCLUSIONES: La edad de inicio de los espasmos, el predominio de sexo masculino y el elevado porcentaje de pacientes con retraso psicomotor previo y posterior al diagnóstico, son similares a la literatura previa. Mejor evolución en los casos criptogénicos. Mayor efectividad en el uso de ACTH frente a Vigabatrina, lo que dio lugar a un cambio en el protocolo terapéutico.



O-042

IMPORTANCIA DE LA EPILEPSIA REFRACTARIA INFANTIL EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Conejo Moreno, David ⁽¹⁾; González García, Hermenegildo ⁽²⁾; Hortigüela Saeta, María Montesclaros ⁽¹⁾; Del Valle Ortiz, María ⁽¹⁾; Gorria Redondo, Nerea ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario, Burgos; ⁽²⁾ Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

INTRODUCCIÓN: La Liga Internacional contra la epilepsia (ILAE) define epilepsia refractaria (ER) como el fracaso de dos regímenes terapéuticos bien tolerados, empleados e indicados para lograr un control de crisis sostenido. Objetivos: Analizar la importancia de la ER en nuestro centro.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio observacional descriptivo retrospectivo de los niños ingresados en nuestro hospital con ER desde enero de 2012 a marzo de 2015.

RESULTADOS: De los 2514 ingresos en niños menores de 14 años, 185 fueron en pacientes epilépticos y 89 (3,5%) cumplían diagnóstico de ER. El 66,7% fueron varones y la edad media fue de 6,2 años. La epilepsia más frecuente fue la epilepsia focal sintomática (30%). La etiología más común fue la genético/cromosómica en el 23,3%, siendo la mutación SCN1A la más importante. En el 23,3% de los pacientes permaneció desconocida la causa de la epilepsia. En su evolución presentaron frecuentes ingresos con una estancia prolongada, tanto por causa neurológica (la mayoría por empeoramiento de crisis o estatus epiléptico) como no neurológica (fundamentalmente patología respiratoria). El motivo más frecuente de descompensación de crisis fueron las infecciones. La politerapia fue la norma en estos pacientes y el fármaco más utilizado fue el ácido valproico. Más de un tercio de los pacientes recibió un tratamiento diferente a los fármacos antiepilépticos (corticoide, inmunoglobulinas, dieta cetogénica o cirugía).

CONCLUSIONES: Los niños con ER son pacientes muy complejos que ingresan con frecuencia. Debemos conocer y coordinar el tratamiento multidisciplinar que reciben con el fin de mejorar su calidad de vida.



O-043

COMORBILIDAD DEL DIAGNÓSTICO DE EPILEPSIA CON TEA Y TDAH EN UNA POBLACIÓN DE SIGNIFICACIÓN EPIDEMIOLÓGICA

Pastor Ferrandiz, Lorena ⁽¹⁾; Carratalá Marco, Francisco ⁽¹⁾; Andreo Lillo, Patricia ⁽¹⁾; Barragán Ortiz, Josefa ⁽²⁾; Fenollar Ivañez, Francisco ⁽²⁾; Gisbert, Jorge ⁽¹⁾; Juste Ruiz, Mercedes ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Clínico Universitario de San Juan de Alicante; ⁽²⁾ Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil de Cabo Las Huertas. Alicante..

INTRODUCCIÓN: Se acepta que la epilepsia muestra una alta comorbilidad de trastornos de conducta, pero las cifras suelen proceder de áreas distantes a la zona de trabajo diario. Presentamos un estudio de prevalencia de los riesgos de comorbilidad de pacientes epilépticos de un área de referencia de un servicio de salud público. **PACIENTES Y MÉTODOS:** En un área de salud con una población inferior a los 15 años de 33.731 pacientes potenciales, 421 tienen el diagnóstico de CIE-9 (345) Epilepsia y crisis recurrentes (1.2%). Éste, es indispensable para la prescripción electrónica de FAEs del área y de la de estudios complementarios, lo que favorece el registro de casi el 100% de los pacientes. Se excluyen los pacientes con crisis hasta la evidencia de recurrencia. Estos datos se cruzaron con los de TEA (CIE-9: 299 y grupo) y los de TDAH (CIE-9: 314 y grupo) Los datos se obtuvieron del sistema informático regional con la consiguiente autorización de los responsables del sistema. Los resultados se analizan con el módulo Stat-calc de Epi-info 7.0.

RESULTADOS: Los pacientes con epilepsia tenían un riesgo 25 veces superior al de la población general de tener una conducta de tipo TEA (OR=24.85 (18.69-33.01)), mientras que disminuía al 21 cuando se analizaba la conducta de tipo TDAH (OR=21.5 (18.69-33.01)).

CONCLUSIONES: Los resultados confirman una alta y significativa prevalencia de trastornos de conducta entre los pacientes epilépticos pediátricos, lo que hace inexcusable la integración de la neuropediatría en los protocolos y equipos de asistencia multidisciplinar de estas patologías.



O-044

ESTUDIO SOBRE EL CUMPLIMIENTO TERAPÉUTICO Y SUS DETERMINANTES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS EPILÉPTICOS

Iglesias González, Beatriz; García Ron, Adrián; Vieco García, Alberto; González Toboso, Rosa María; González Garés, Miriam; De Santos Moreno, Maria Teresa; Parejo Carbonel, Beatriz; Abarrategui Yagüe, Belén.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid

INTRODUCCIÓN: la adhesión al tratamiento representa un grave problema en las enfermedades crónicas. Diversos factores condicionan el cumplimiento terapéutico en la epilepsia infantil. Nuestro objetivo es estudiarlos y describirlos.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo, abierto y transversal de pacientes epilépticos seguidos en consulta de neuropediatría de un hospital terciario. Diseñamos un cuestionario basado sobre cumplimiento terapéutico y recogimos datos sociodemográficos, tipo de epilepsia, tiempo de evolución, tratamiento, efectos adversos de los FAEs y comorbilidades. Comparamos incumplimiento con diversos factores.

RESULTADOS: obtuvimos 97 pacientes epilépticos de entre 0 y 20 años, españoles la mayoría (80,4%), el 51% varones. Presentaban epilepsia focal el 53,4% y 46,6% generalizada. El 55,8% tratados en monoterapia, siendo los fármacos más frecuentemente prescritos VPA y LEV. El 87,6% describe algún efecto adverso y el 79% presenta alguna comorbilidad. El 30,1% fueron incumplidores, siendo la causa más frecuente los olvidos. Se observó menor adherencia al tratamiento en mujeres, en población extranjera, en adolescentes, en aquellos con mayor nivel cultural, en los que consideran haber recibido escaso apoyo social y mala información del médico. También en aquellos sin comorbilidades ni efectos secundarios, con epilepsia generalizada y en monoterapia con menos de un año de duración del tratamiento hasta el momento y con escasa sensación de gravedad de la enfermedad.

CONCLUSIONES: El incumplimiento es ligeramente menor que en la población adulta, quizá por una mayor sensación de gravedad por parte de los padres. No se observaron diferencias en cuanto al tipo de fármaco administrado, sí en relación a factores sociodemográficos.



O-045

SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS EN PEDIATRÍA: PRESENTACIÓN CLÍNICA Y TRATAMIENTO

Martín Del Valle, Fernando⁽¹⁾; Retamosa Rodríguez, María⁽²⁾; Saiz Sepúlveda, Miguel Ángel⁽²⁾; Díaz Montoya, Blanca Patricia⁽²⁾; Abellán Ayuso, Sara⁽²⁾; Domínguez Carral, Jana⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽²⁾ Hospital Universitario de Torrejón; ⁽³⁾ Hospital Univertario de Torrejón.

INTRODUCCIÓN: A pesar de que la frecuencia del Síndrome de Piernas Inquietas (SPI) en pediatría se estima en un 2-4%, están poco descritas tanto sus manifestaciones clínicas como sus tratamientos más apropiado.

OBJETIVO: Describir las características clínicas y respuesta al tratamiento en una muestra de niños con Síndrome de Piernas Inquietas.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Se realizó una revisión de las historias clínicas de 31 pacientes que presentaban signos sugerentes de Síndrome de Piernas Inquietas. Se cogieron datos demográficos, de las manifestaciones clínicas, pruebas complementarias, tratamientos recibidos y respuesta al mismo.

RESULTADOS: Se analizaron 31 historias, de las cuales se descartaron 9 por no cumplir criterios suficientes, o falta de datos en la historia. El 54% eran varones (12/22), y la media de edad 7 años y 8 meses (Mínimo 2+7/12, máximo 14+7/12). Los motivos de consulta fueron trastorno del sueño, hiperactividad, cefalea, problemas escolares, dolores de miembros, y otros. Se realizó polisomnografía a 11 pacientes, encontrándose un aumento de los movimientos periódicos en 9 (Mínimo 5,6/h, máximo 25,2/h). Diecisiete pacientes recibieron tratamiento con hierro, que fue efectivo en 10 (59%), tres recibieron dopaminérgicos (rotigotina o pramipexol), y 5 metilfenidato, con resultados variables. Nueve pacientes tenían antecedentes familiares. El diagnóstico fue de Síndrome de piernas inquietas definitivo en 18 casos, 2 probable y 2 posible.

CONCLUSIONES: El síndrome de piernas inquietas es frecuente en pediatría, pero es importante sospecharlo. El tratamiento con hierro suele ser eficaz, y son frecuentes los antecedentes familiares, aunque a veces éstos tampoco están diagnosticados.



O-046

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN NARCOLEPSIA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Jiménez Marina, Lorena; González Gutiérrez- Solana, Luis; García Peñas, Juan José; Ruiz-Falcó Rojas, María Luz; Mazagatos Angulo, Diana; Sánchez Ruiz, Prado; Bernardino Cuesta, Beatriz.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN: La narcolepsia es un trastorno neurológico crónico, probablemente autoinmune, caracterizado por somnolencia diurna excesiva (SDE), cataplejía, alucinaciones hipnagógicas y parálisis del sueño. El diagnóstico se basa en la clínica, junto con la confirmación mediante el test de latencias múltiples del sueño (TLMS).

OBJETIVOS: Describir las características y respuesta al tratamiento de los pacientes con narcolepsia en nuestro centro en los 12 últimos años.

MATERIAL Y MÉTODO: Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 6 pacientes menores de 10 años, con narcolepsia, entre 2003 y 2015 en nuestro centro.

RESULTADOS: Los 6 pacientes debutaron con SDE y cataplejía. Los cuatro síntomas cardinales sólo se dieron en 2 pacientes. Destaca entre los síntomas iniciales una importante ganancia de peso, alteraciones de la conducta y disminución del rendimiento escolar, uno de ellos presentó pubertad precoz e hiperandrogenismo. Todos mostraron un TLMS compatible. Los niveles de hipocretina se determinaron en 3 de ellos, mostrando niveles indetectables. Los 6 pacientes presentaron el HLA DQB1. Respecto al tratamiento, recibieron metilfenidato, modafinilo y antidepresivos tres pacientes, un paciente fue tratado con inmunoglobulinas y los dos últimos con oxibato, obteniéndose mejor respuesta a nivel global en los tratados con oxibato, el paciente tratado con inmunoglobulinas presentó mejoría con recaída al finalizar el tratamiento.

CONCLUSIONES: Los síntomas principales fueron la EDS, cataplejía y alteraciones comportamentales. Existe un importante retraso diagnóstico, confundiendo frecuentemente con problemas escolares o de conducta. Es importante el conocimiento de nuevos fármacos que pueden actuar al mismo tiempo sobre los síntomas principales de la enfermedad.



O-047

ATAXIA EPISÓDICA TIPO 6: A PROPÓSITO DE UN CASO

Borraz Gracia, Soraya; Chofre, Laura; Lucas, Raquel; Escrivá, Lourdes; Benlloch, Maria José; Mut, Josep.

Hospital Denia

INTRODUCCIÓN: La ataxia episódica tipo 6 es una rara enfermedad producida por la mutación en el gen SLC 1A3, que codifica una proteína transportadora del amino-ácido glutamato. Hasta la actualidad el número de familias descritas con esta afección es muy reducido.

CASO CLÍNICO: Paciente que consulta a la edad de 4 años por episodios de ataxia y nistagmus vertical. En su evolución asocia episodios de debilidad aguda, hiporreactividad y disminución del nivel de consciencia con incapacidad para el habla, que duran varias horas (6-10 horas). Se recupera progresivamente de éstos persistiendo marcha atáxica, disartria y nistagmus un periodo variable de tiempo (30 min-2 h), de intensidad mayor al que presenta de modo interictal. Estos episodios los relacionan con infecciones o periodos de ayuno. El EEG en periodo crítico resulta normal. Hasta la actualidad no ha presentado episodios de hemiplejía alternante ni cefaleas migrañosas. La abuela paterna y el padre presentan nistagmus vertical asociando el padre ataxia. Informan de dos tíos paternos en apariencia sanos. Hemograma, bioquímica (sangre y LCR), estudios metabólicos y RM cerebral fueron normales. Se detecta variante heterocigota c.792G>A del gen SLC 1A3 tanto en la niña como en el padre. Pendiente de estudio genético el resto de la familia para revaloración del tipo de herencia.

COMENTARIOS: Describimos una nueva mutación en el gen SLC 1A3, con variabilidad fenotípica intrafamiliar. A su vez aportamos la experiencia clínica con nuestra paciente en una entidad poco conocida hasta la actualidad.



O-048

DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS DE SUEÑO EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

Andrés Bartolomé, Angélica⁽¹⁾; Arriola Pereda, Gema⁽²⁾; Mateo Martínez, Gonzalo⁽³⁾; Nafria Prada, Carmen Victoria⁽⁴⁾; Asensio Ruiz, Andrea⁽¹⁾; López Duañas, Ana⁽¹⁾; Losada Pajares, Alba⁽⁵⁾; Olalla Nadal, Fátima⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Guadalajara; ⁽²⁾ Hospital universitario de Guadalajara; ⁽³⁾ Hospital universitario de Guadalajara; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario de Guadalajara; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario de Guadalajara; ⁽⁶⁾ Hospital universitario de Guadalajara.

OBJETIVO: Nuestro objetivo es conocer la prevalencia de trastornos del sueño en los niños que acuden a la consulta de Neuropediatría.

MÉTODOS: Estudio prospectivo descriptivo mediante la realización de la encuesta BEARS (B=*Bedtime Issues*, E= *Excessive Daytime Sleepiness*, A=*Night Awakenings*, R=*Regularity and Duration of Sleep*, S=*Snoring*) y cuestionario de Owens (depistaje de Síndrome de Piernas Inquietas) a los niños que acudieron a la consulta desde septiembre 2015 a enero 2016. Resultados: Se realizó la encuesta a 340 niños. El grupo de niños mayores de 12 años fue el que más prevalencia de trastornos de sueño presentó, con alguna de las áreas alteradas en un 47%, siendo la más frecuente las dificultades de conciliación. En los otros grupos, 5-12 y 2-5 años la prevalencia fue de 40 y 45% respectivamente. En el análisis por patologías encontramos las siguientes prevalencias: PCI (64%), Cefalea (51%), Epilepsia (42%) y Trastornos del Neurodesarrollo (38%), sobre todo en niños diagnosticados de TDAH. Presentaron síntomas compatibles con síndrome de piernas inquietas 6 niños. A todos se les indicó medidas de higiene del sueño, 14 niños recibieron melatonina y 2 suplemento de hierro.

CONCLUSIONES: Un alto porcentaje de los niños que seguimos en la consulta de Neuropediatría presentan alguna alteración del sueño (43% en nuestro estudio). Nosotros encontramos mayor prevalencia en adolescentes y en niños seguidos por cefalea. Estos trastornos pueden pasar inadvertidos y ser infradiagnosticados, por lo que parece razonable replantear su evaluación en la consulta.



O-049

INMUNOGLOBULINAS: UN TRATAMIENTO EFICAZ EN LA NARCOLEPSIA DE INICIO RECIENTE

Soto Insuga, Victor⁽¹⁾; Díaz Conejo, Raquel⁽²⁾; Rodrigo Moreno, María⁽¹⁾; Corral Perez, Francisco⁽²⁾; Del Río Camacho, Genoveva⁽¹⁾; Serrano Rebollo, Jose Carlos⁽²⁾; Losada Del Pozo, Rebeca⁽¹⁾; Herranz Bárcenas, Antonio⁽¹⁾; Rabano Gutierrez Del Arroyo, Jorge⁽¹⁾; Moreno Vinues, Beatriz⁽¹⁾; Rodriguez Rodriguez, Paula⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina.

INTRODUCCIÓN: La hipótesis fisiopatológica más aceptada de la narcolepsia es una pérdida de neuronas productoras de hipocretina mediante mecanismos autoinmunes; por lo que se han propuesto diferentes tratamientos inmunomoduladores.

CASO CLÍNICO: Niño de 8 años que presenta de forma aguda hipersomnia, despertares frecuentes (2-3/noche), hiperfagia y episodios de pérdida de fuerza de miembros inferiores y tronco sin pérdida de conocimiento desencadenados por risa o sobresaltos. Estos episodios aumentan en frecuencia hasta ser invalidantes impidiendo la deambulación por miedo a caerse. En la exploración destaca: ptosis, hipotonía de musculatura facial y disartria fluctuante (facies catapléjica). El resto de exploración neurológica es normal, sin antecedentes personales ni familiares de interés. Tras constatar hipersomnia mediante agenda de sueño y cuestionario específico (Pediatric Daytime Sleepiness Scale PDSS:14) se realiza analítica sanguínea (perfil renal, tiroideo, hepático) así como RM craneal que son normales. El diagnóstico de narcolepsia tipo-1 se confirma tras objetivar alelos en heterocigosis HLA-DQA1*01:02 y HLA-DQB1*06:02, hipocretina-1 indetectable en LCR y test de latencias múltiples compatible (TLM) (latencia media:80 segundos, 5 SOREM). A los 3 meses del debut, se inicia tratamiento con inmunoglobulina intravenosa (2 gramos/kg/mensualmente durante 3 meses) tras los cuales se consigue una resolución completa de cataplejía y una mejoría de facies catapléjica así como de hipersomnia (PDSS:4). Se comprueba objetivamente esta mejoría mediante nuevo test de latencias múltiples (latencia media:369 segundos, 1 SOREM).

CONCLUSIONES: El tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas debería considerarse en aquellos pacientes con narcolepsia de debut reciente, especialmente si asocia una intensa cataplejía.



O-050

UN GRAN PROBLEMA IGNORADO: TRASTORNOS DE SUEÑO EN LOS PADRES DE NIÑOS CON EPILEPSIA

Soto Insuga, Victor ⁽¹⁾; Rodriguez, Cristina ⁽²⁾; Losada, Rebeca ⁽¹⁾; Prados, Maria ⁽³⁾; Perez, Ana ⁽⁴⁾; Castaño, Cristina ⁽⁵⁾; Rodrigo, Maria ⁽¹⁾; Martin Del Valle, Fernando ⁽⁶⁾; Pons, Montserrat ⁽⁷⁾; Moreno, Noelia ⁽⁸⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Complejo Asistencial de León, León; ⁽³⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro; ⁽⁴⁾ Hospital La Moraleja; ⁽⁵⁾ Hospital Infanta Leonor, Madrid; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽⁷⁾ Fundación Hospital Manacor, Manacor; ⁽⁸⁾ Hospital del Sureste, Arganda del Rey.

INTRODUCCIÓN: Recientemente se ha descrito la alta frecuencia de trastornos de sueño (TS) entre los padres de niños con epilepsia.

OBJETIVOS: Analizar TS de padres de niños que han sufrido convulsiones.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio descriptivo multicéntrico en 8 hospitales españoles recogiendo información sobre cambios del patrón de sueño y cuestionario de cribado TS (*Pittsburgh Sleep Quality Index PSQI*) entre los padres de niños con epilepsia/convulsiones.

RESULTADOS: Se analizaron 91 niños, edad media 7,6 años (rango: 1-20 años). Atendiendo al tipo de epilepsia: 53,84% epilepsia focal, 17,58% generalizada, 16,48% crisis febriles-parainfecciosas y 12,08% encefalopatía epiléptica. El 63,2% de los padres afirmaron "dormir peor" tras el inicio de la epilepsia/convulsiones de su hijo; siendo estos los que presentaban más frecuentes TS (PSQI patológico) ($p < 0,01$). El empeoramiento de sueño se relacionó con antecedente de status ($p < 0,01$), pero no se asoció al desarrollo psicomotor-cognitivo, tipo, frecuencia o tiempo libre de crisis, haber tenido que usar medicación de rescate o fármaco-resistencia. 42 de los niños (46,15%) no dormían de forma autónoma (26 colecho/cohabitación diario y 16 colecho/cohabitación ante procesos febriles). 7 padres que practicaban colecho habían dormido de forma autónoma antes del debut de la epilepsia (7,77%).

CONCLUSIONES: Este es el primer estudio en población española que demuestra que el inicio de epilepsia/convulsiones en un niño provoca frecuentes TS en los padres así como un empeoramiento de higiene de sueño (colecho secundario). El diagnóstico y tratamiento de los problemas de sueño es un aspecto fundamental para mejorar la calidad de vida de niños epilépticos y sus familiares



O-051

HÁBITOS Y PROBLEMAS DE SUEÑO EN NIÑOS DE 3 A 4 AÑOS EN NUESTRO MEDIO

Olloqui Escalona, Arantzazu (1); Olloqui Escalona, Alejandro (2); Marina Martín, María Tiermes (2); García Oguiza, Alberto (3); Arriola Pereda, Gema (4); Poch Olivé, María Luisa (3); López Pisón, Javier (5).

(1) CS CASCAJOS - H SAN PEDRO; (2) Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; (3) Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; (4) Hospital Universitario, Guadalajara; (5) Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN: El insomnio infantil por hábitos incorrectos (IIHI) es el trastorno de sueño infantil más frecuente con una prevalencia del 20-30% entre los 6 meses y 5 años. La GPC sobre trastornos de sueño en la infancia y adolescencia recomienda el cuestionario BEARS para cribado de trastornos de sueño de los 2 a los 18 años.

OBJETIVOS: Describir los hábitos de sueño en población infantil sana compuesta por niños de 3 a 4 años, escolarizados en una zona urbana en primero de Educación Infantil durante el curso 2014-2015. Detectar problemas de sueño. Material y método: Se diseña cuestionario basado en BEARS. Se toman como Variables Independientes los enunciados a las preguntas. Se define Problema de sueño potencial como Variable Dependiente (Problema para conciliar el sueño, Rechazo a irse a la cama, Rechazo a irse a la cama y problema de conciliación, Ayuda para dormirse y Necesidad de dormir acompañados). Se realiza un estudio epidemiológico observacional, descriptivo y transversal, mediante cuestionario autoadministrado a padres. Se utilizó el programa estadístico STATA 13.0.

RESULTADOS: Se reciben 773 cuestionarios válidos (tasa de respuesta del 63%). En nuestra muestra los problemas de sueño se dan en el 47,22% pero un 27,1 % de estos padres no lo consideran un problema. Los despertares nocturnos son más frecuentes entre aquellos que tienen problemas de sueño. Existe mayor frecuencia de problemas entre los niños que dormían la siesta y los que duermen con sus padres. Es más frecuente la práctica del colecho entre los padres extranjeros.



O-052

TRAUMATISMO CRANEAL NO ACCIDENTAL. 14 AÑOS DE EXPERIENCIA

Nuñez Enamorado, Noemi ⁽¹⁾; Olmedilla Jodar, Marta ⁽²⁾; Pulido Maria, Berenguer ⁽¹⁾; Villora Morcillo, Nuria ⁽¹⁾; Valero, Patricia ⁽³⁾; Bellusci, Marcelo ⁽¹⁾; Camacho Salas, Ana ⁽¹⁾; Martinez De Aragon, Ana ⁽¹⁾; Tejada, Pilar ⁽¹⁾; Hinojosa, Jose ⁽¹⁾; Simon De Las Heras, Rogelio ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital 12 Octubre; ⁽²⁾ Hospita 12 Octubre; ⁽³⁾ Hospital 12 Octubre .

INTRODUCCIÓN: El daño cerebral adquirido por maltrato es un grave problema de salud pública. El trauma craneal no accidental (TCNA) es la variante de maltrato más frecuente y grave en menores de 1 año. En España no existen estudios poblacionales ni programas de prevención.

OBJETIVO: Describir las características clínicas y secuelas de niños con TCNA registrados en nuestro hospital.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo-descriptivo de los TCNA recogidos entre 2002-2015. Se define TCNA por la triada de disfunción neurológica, hemorragias intracraneales y hemorragias retinianas, sin un antecedente traumático accidental que lo justifique.

RESULTADOS: Se recogieron 23 casos, 60,9% varones. Edad media 4 meses (rango 1-8). En 57% existían factores de riesgo socio-económicos. El 47,8% consultaron inicialmente por clínica neurológica (34,8% crisis, 13% disminución conciencia). Todos presentaban hemorragias intracraneales, siendo las subdurales las más frecuentes (95,7%) y lesiones hipoxico-isquémicas el 69,6%. El 82,6% presentaban hemorragias retinianas, bilaterales y múltiples. Se encontraron fracturas óseas en 15 niños (65%), 20% múltiples. El 91,3% ingresaron en UCIP y 48% precisó ventilación mecánica. Un tercio requirió intervención neuroquirúrgica. Fallecieron 3 niños (13%). El 71% de los 14 casos en seguimiento presentan secuelas neurológicas (90% retraso, 70% problemas visuales, 60% parálisis cerebral, 50% epilepsia, 40% microcefalia)

CONCLUSIONES: El TCNA es una entidad muy grave que requiere un alto índice de sospecha para un diagnóstico y tratamiento precoz. La evaluación debe incluir fondo de ojo, TC y/o RM craneal y serie ósea. Es necesario seguimiento por un equipo multidisciplinar y programas de prevención a nivel nacional



O-053

VALORACION DEL EQUILIBRIO EN NIÑOS PREMATUROS SIN SECUELAS NEUROLÓGICAS APARENTES. UTILIDAD CLÍNICA DE LA POSTUROGRAFÍA

Rodríguez Fernández, Cristina ⁽¹⁾; Mata Zubillaga, Daniel ⁽²⁾; Rodríguez Fernández, Luis Miguel ⁽¹⁾; Regueras Santos, Laura ⁽¹⁾; Reguera Garcia, Maria Mercedes ⁽³⁾; De Paz Fernández, Jose Antonio ⁽⁴⁾; Lapeña López De Armentia, Santiago ⁽¹⁾; Conde Guzón, Pablo Antonio ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital de León; ⁽²⁾ Centro de Salud Ponferrada IV; ⁽³⁾ Universidad de León; ⁽⁴⁾ Instituto de Biomedicina.

INTRODUCCIÓN: muchos niños prematuros presentan dificultades en la coordinación y equilibrio con repercusión en sus actividades diarias no detectadas hasta la etapa escolar.

OBJETIVOS: analizar el equilibrio en niños prematuros sin secuelas neurológicas aparentes de entre 7-10 años y niños sanos nacidos a término.

MATERIAL Y MÉTODO: estudio de casos y controles. Se analizó el equilibrio mediante el MABC-2 y una plataforma estabilométrica combinando: ojos abiertos y cerrados, pies juntos y separados, con y sin amortiguación propioceptiva; analizando el área del desplazamiento del centro de presión.

RESULTADOS: se incluyeron 59 prematuros: 33 mujeres, $8,9 \pm 1,2$ años; y 30 controles: 19 mujeres; $8,5 \pm 1,1$ años. Los prematuros obtuvieron puntuaciones inferiores en el área de equilibrio del MABC-2 (p-valor: 0,04) y en especial los de peso ≤ 1500 g en apoyo monopodal (p-valor: 0,03). Los resultados estabilométricos fueron similares independientemente de la prematuridad. La supresión del apoyo visual (ojos cerrados) supuso en ambos grupos mayor inestabilidad. La obtención de un peor resultado con los pies juntos y ojos abiertos se asoció a un resultado patológico en el MABC-2 (p-valor: 0,04; OR: 1,23; (1,00-1,52). No se encontró asociación con otras variables médicas.

CONCLUSIONES: Los niños prematuros presentan peor equilibrio valorado en subtest específicos como el MABC-2; sin embargo, el control postural analizado mediante la prueba de referencia (posturografía) parece ser similar al de los niños nacidos a término, siendo el sistema visual clave en el mismo. La asociación entre los resultados oscilométricos y MABC-2 sugiere que el control postural podría ser la clave de estos déficits motores.



O-054

DIFERENTES ALTERACIONES EN EL USO PRAGMÁTICO DEL LENGUAJE EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DRAVET Y NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Crespo-Eguílaz, Nerea; Laña, Borja; Sánchez-Carpintero, Rocío.

Clínica Universidad de Navarra, Pamplona

INTRODUCCIÓN: La conducta de los niños con Síndrome de Dravet (SD) se describe como similar a la del trastorno del espectro autista (TEA).

OBJETIVOS: Describir el uso contextualizado del lenguaje en niños afectados de SD y diferenciarlo de otras patologías del neurodesarrollo en las que el trastorno pragmático es déficit primario (trastorno de la comunicación social TCS), es característica nuclear (TEA) o puede acompañar a otros síntomas (trastorno de aprendizaje procedimental TAP, trastorno por déficit de atención TDAH).

SUJETOS Y MÉTODO: Analizamos el *Children's Communication Checklist-CCC* contestado por los padres de 225 niños/as de 4 a 19 años de los siguientes grupos: SD (n=25); TEA nivel 1 (n=30); TCS (n=25); TAP (n=77) y TDAH (n=68). Se aportan estadísticos descriptivos de cada grupo y se comparan entre sí (ANOVA) en Relación social, Rango de intereses y Pragmática, así como en las dimensiones pragmáticas (habilidades conversacionales, coherencia-comprensión, compenetración, comunicación no verbal y pertinencia).

RESULTADOS: El grupo SD manifiesta dificultades en Relaciones sociales más leves que en TCS y TEA ($p < 0.05$). El grupo TEA se diferencia del SD y del resto en Rango de intereses puesto que son restrictivos y estereotipados. Todos los grupos presentan alteración en Pragmática pero difieren en frecuencia e intensidad de síntomas (TDAH < TAP < SD = TCS = TEA). El SD rinde peor en Coherencia-comprensión ($p < 0.05$), como el TCS y el TEA, y en Pertinencia ($p < 0.01$). Se destacan algunos ítems del cuestionario como típicos del SD.

CONCLUSIONES: El déficit pragmático moderado caracteriza la comunicación del SD, pero con un perfil que lo distingue del TEA.



O-055

TDAH: ESE GRAN DESCONOCIDO

Díaz Conejo, Raquel ⁽¹⁾; Almendral Doncel, Raquel ⁽²⁾; Muñoz Persy, Mery Agustina ⁽²⁾; Bacanu, Ruxandra ⁽²⁾; Moreno López, Mauricio ⁽²⁾; Cuadrado Martín, Soraya ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina; ⁽²⁾ Hospital General de Tomelloso, Tomelloso.

INTRODUCCIÓN: El trastorno por déficit de atención (TDAH) presenta una prevalencia del 5 al 7% de la población infantil. Supone uno de los trastornos del neurodesarrollo más frecuentes en las consultas de neuropsiquiatría. Estas últimas décadas se ha extendido su conocimiento en la población dada la importancia sociológica de este trastorno. Objetivo: Valorar el conocimiento que la población general tiene sobre conceptos básicos del TDAH.

MATERIAL Y MÉTODO: Se realizaron encuestas a los padres o acompañantes de niños que acudieron a consulta de pediatría o a urgencias durante el mes de febrero de 2016, sobre conocimientos básicos de TDAH: prevalencia, diagnóstico y tratamiento. Se excluyeron aquellos padres que tenían un hijo con TDAH.

RESULTADOS: Hubo 132 encuestados. 44 hombres (33,3%) y 88 mujeres (66,7%). El 38,7% tenía entre 30 y 40 años y 34,8% más de 40 años. 27 personas (20,4%) conocían el significado de las siglas TDAH. Solo el 3% supo cuál era la prevalencia del trastorno. 23 personas conocían cómo se diagnosticaba y solo 6 encuestados (4%) su tratamiento más habitual (estimulantes).

CONCLUSIONES: Es posible que exista un bajo conocimiento en la sociedad sobre el TDAH y sus consecuencias. Se necesita ampliar la información sobre TDAH a padres y educadores para poder identificarlo precozmente, y así poder valorar un tratamiento multidisciplinar individualizado del niño cuando lo precise.



O-056

LISDEXANFETAMINA: EXPERIENCIA DESDE SU APROBACIÓN EN ESPAÑA

Gallardo García, Rocío ⁽¹⁾; Serrano García, Irene ⁽²⁾; Huete Hernani, Begoña ⁽¹⁾; Rodríguez Mesa, María Dolores ⁽¹⁾; De Santos, María Teresa ⁽²⁾; García Ron, Adrián ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla; ⁽²⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

OBJETIVOS: Describir las características epidemiológicas, clínicas de los pacientes con TDAH tratados con lisdexanfetamina (LXD).

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio prospectivo, observaciones y descriptivo de niños tratados con lisdexanfetamina desde junio de 2014 a enero 2016.

RESULTADOS: Incluimos 82 pacientes, el 85% españoles, con edad media de 12 años (7-17 años), el 55% varones, con predominio de los subtipos combinado/hiperactivo. El 75% de los pacientes presentó comorbilidad asociada, siendo ésta más frecuente a mayor edad pero independiente del subtipo. En el 14,6% de la muestra la LXD fue el tratamiento de primera elección, habiendo recibido el resto otros (principalmente el subgrupo con TDAH combinado/hiperactivo(58,6%). La duración y dosis media del tratamiento fue de 11 meses y 1mg/kg respectivamente. El 84% continuó el tratamiento con LXD hasta el final del estudio, aumentando este porcentaje hasta el 100% en el grupo de pacientes en el que la LXD fue el primer tratamiento. La causa más frecuente de abandono fue los efectos adversos (trastornos digestivos, sueño, ansiedad, taquicardia y tristeza), sin bien éstos no tuvieron relación con el subtipo, comorbilidad, dosis ni tratamiento previo.

CONCLUSIONES: No podemos describir un perfil ideal de paciente con respuesta favorable a LXD, pues ésta fue independiente al subtipo, comorbilidad, sexo...etc. Parece una opción segura y eficaz como tratamiento de primera elección y la duración de su efecto facilita la adherencia al tratamiento. Aportamos datos significativos de respuesta en pacientes con trastornos comórbidos excluidos de otros estudios (pacientes con antecedentes de convulsiones o tics).



O-057

AUTISMO Y TRASTORNOS DEL SUEÑO. ESTUDIO MULTICÉNTRICO

Higuera González, M^a Blanca Nuria (1); Rodríguez Fernández, Cristina (2); Conejo Moreno, David (3); Cancho Candela, Ramón (4); Ortiz Madinaveitia, Saturnino (5); Ruiz Ayucar, Irene (6); Melero González, Alejandra (7); Camina Gutierrez, Ana Belen (8); Peña Valenceja, Alfonso (9); Hortigüela Saeta, Maria Montesclaros (10); Maldonado Ruiz, Esther Maria (11).

(1) Clínica García Morato. Valladolid; (2) Complejo Asistencial Universitario de Leon; (3) Hospital Universitario de Burgos; (4) Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid; (5) Hospital Santa Bárbara; (6) Centro Asistencial Universitario de Salamanca; (7) Hospital Clínico Universitario de Valladolid; (8) Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero; (9) Complejo Asistencial de Palencia, Palencia; (10) Hospital Universitario de Burgos; (11) Centro Asistencial de Palencia.

INTRODUCCIÓN: Los niños con problemas neurológicos, y en especial con Trastorno del Espectro Autista (TEA), es sabido padecen más trastornos del sueño que la población general. **OBJETIVO:** Conocer la prevalencia de trastornos del sueño en una muestra de niños con TEA en nuestra Comunidad y su abordaje diagnóstico y terapéutico.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo, transversal y multicéntrico realizado mediante la cumplimentación por parte de los padres del Cuestionario "Sleep Disturbance Scale for Children" (SDSC) y la recogida de datos sobre el tratamiento recibido.

RESULTADOS: Se incluyeron 50 niños: 42 varones; 6,3+3,6 años. El 44% de pacientes presentaba algún tipo de trastorno del sueño basándonos en el SDSC, siendo más frecuente el trastorno en el inicio del sueño (42%) seguido, con similar porcentaje, por alteraciones en la transición vigilia-sueño y respiratorias. Algunos niños tenían más de un tipo de alteración. Sólo un 16% había recibido indicaciones sobre hábitos de sueño adecuados y únicamente se había aportado agenda de sueño al 6%. En 7/50 pacientes se había instaurado tratamiento con melatonina, refiriendo, en general, mejoría tanto en la calidad como duración del sueño nocturno.

CONCLUSIONES: Prácticamente la mitad de los pacientes con TEA de nuestra muestra presentan algún trastorno del sueño; sin embargo, un porcentaje muy pequeño ha recibido tratamiento tanto de higiene del sueño como farmacológico. Es fundamental incidir en la importancia de la detección de problemas del sueño en pacientes con TEA, puesto que un tratamiento adecuado podría mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes y sus familiares.



O-058

NIVEL FORMATIVO SOBRE TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) ENTRE PEDIATRAS DE ATENCIÓN HOSPITALARIA

Martínez Cayuelas, Elena⁽¹⁾; Ibáñez Micó, Salvador⁽²⁾; Ceán Cabrera, Lourdes⁽³⁾; Domingo Jiménez, Rosario⁽⁴⁾; Martínez García, María Josefa⁽⁵⁾; Alarcón Martínez, Helena⁽⁴⁾; Martínez Salcedo, Eduardo⁽⁴⁾; Torres Mohedas, Julián⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Móstoles; ⁽²⁾ Hospital clínico universitario virgen de la Arrixaca; ⁽³⁾ Hospital Universitario de Torreveja; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽⁵⁾ Hospital universitario Santa Lucia; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario de Mostoles.

OBJETIVOS: La formación en trastornos del espectro autista (TEA) por parte de los pediatras es esencial para su diagnóstico precoz. Sin embargo, son escasos los estudios que han cuantificado este conocimiento, por lo que el objetivo principal es determinar el nivel formativo sobre TEA entre pediatras de atención hospitalaria en diferentes comunidades e identificar aspectos a mejorar.

MATERIAL Y MÉTODO: Un total de 157 pediatras de atención hospitalaria de 3 comunidades autónomas diferentes completó el cuestionario online sobre TEA, estructurado en 3 partes (sociodemográfico, nivel formativo, opinión). Los datos fueron analizados con SPSS (15).

RESULTADOS: Media de puntuaciones en el cuestionario: 20.34 ± 2.43 SD (puntuación máxima posible: 23). Un 65% puntúa en todos los dominios igual o superior a la media. Los conceptos menos conocidos son: patrones restringidos de conducta, concepto general TEA y comorbilidades posibles. No hay diferencias estadísticamente significativas en cuanto a las puntuaciones entre diferentes grupos de pediatras según variables sociodemográficas. Un 64% de los pediatras opina que su conocimiento sobre TEA es limitado. Destaca un desconocimiento importante sobre la disponibilidad de recursos, presente en todas las comunidades estudiadas.

CONCLUSIONES: Existe un adecuado nivel general de conocimientos sobre TEA entre los pediatras, pero un deficiente conocimiento en la parte práctica del manejo de estos pacientes y en la coordinación entre los diferentes equipos que participan en el cuidado de estos. Los esfuerzos deberían centrarse en lograr una buena comunicación entre estos equipos y en mantener actualizados los conocimientos sobre TEA a todos los niveles.



O-059

CALIDAD DE VIDA DE PADRES DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN EL ÁREA DE UN HOSPITAL TERCIARIO.

Sánchez García, Sara ⁽¹⁾; Verdú Pérez, Alfonso ⁽¹⁾; García Campos, Óscar ⁽¹⁾; Díaz Conejo, Raquel ⁽²⁾; Velilla Antolín, Diana ⁽¹⁾; Treceño Zamorano, Adriana ⁽¹⁾; Herrera López, María ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Virgen de la Salud, Toledo; ⁽²⁾ Hospital Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina.

INTRODUCCIÓN: Los pacientes con Trastorno del Espectro Autista (TEA) ven alterada su calidad de vida (CV) pero también la de sus familias. Satisfacer las altas demandas de cuidados que requieren aumenta los problemas físicos, psíquicos, sociales y económicos de sus padres.

OBJETIVOS: Valorar la CV de los padres de los pacientes con TEA de nuestro hospital mediante el cuestionario WHOQOL-BREF (OMS) y analizar las variables y dominios que pudiesen verse más afectados .

MÉTODO: Revisar las historias clínicas de todos los pacientes con TEA e invitar a contestar el WHOQOL-BREF a los padres realizando posteriormente análisis estadístico de los resultados.

RESULTADOS: De los 100 pacientes revisados, edad media: 8 años, 79% niños, se han obtenido 43 cuestionarios de cuidadores principales válidos, tiempo medio de realización: 7.5 minutos, 65% mujeres, con una puntuación media de 2.74 en escala 1-5 a la pregunta sobre percepción de calidad de vida, sin diferencias significativas entre sexos. En cuanto a las puntuaciones por dominios en una escala sobre 100 se han obtenido: 57.2 en salud física, 48.29 en salud psíquica, 41.95 en relaciones sociales y 50.30 en entorno, encontrando diferencias significativas entre sexo, más afectado en varones, en el dominio de las relaciones sociales.

CONCLUSIONES: Los TEA afectan a la CV, no sólo de los pacientes, sino también de sus padres, siendo el dominio más afectado el de las relaciones sociales. Consideramos importante evaluar la CV e incluirla como un objetivo más en el tratamiento integral de estos pacientes para lo que proponemos el cuestionario WHOQOL-BREF.



O-060

SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN. ESTADO DE DESARROLLO PSICOMOTOR ACTUAL EN COHORTE ESPAÑOLA: LEJOS DE LAS DESCRIPCIONES CLÁSICAS

Blanco Lago, Raquel ⁽¹⁾; Nevado Blanco, Julián ⁽²⁾; Granizo, Juan José ⁽³⁾; Málaga Diéguez, Ignacio ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Infanta Cristina, Parla.

INTRODUCCIÓN: el síndrome de Wolf Hirschhorn (SWH) se produce por delección del brazo corto del cromosoma 4. Clínica fundamental: retraso del desarrollo psicomotor, fallo de medro, epilepsia y fenotipo característico
Objetivos: conocer el estado de desarrollo psicomotor en pacientes con SWH en nuestro País y compararlo con el de descripciones previas. Identificar variables que puedan influir sobre el desarrollo en éstos pacientes.

PACIENTES Y MÉTODO: en colaboración con la Asociación Española de SWH, se contactó con las familias afectadas por el síndrome, recogiendo información mediante formularios, informes clínicos y observación directa . Se codificó la información referente a hitos del desarrollo psicomotor y otras variables sospechosas de poder influir en el mismo: tamaño de delección y características sobre la epilepsia
Resultados: muestra: 38 pacientes. El 63% de ellos presenta un grado de retraso psicomotor considerado como moderado, frente a un 37% que resultó grave. El grado de retraso del desarrollo psicomotor guarda relación directa y estadísticamente significativa con el número de estatus epilépticos sufridos, una edad más precoz en el debut de la epilepsia, mayor tamaño de delección y peor control de la epilepsia. El retraso es menor si los pacientes sólo han presentado crisis en contexto febril.

COMENTARIOS: el nivel de desarrollo psicomotor de nuestra muestra resultó similar o superior al de otras muestras publicadas en los últimos 15 años y claramente superior a las descripciones clásicas del síndrome. Aspectos como la gravedad de la epilepsia o el tamaño de la delección, parecen influir en el nivel de neurodesarrollo



O-061

TRATAMIENTO CON NUCLEÓSIDOS EN PACIENTE DE 6 AÑOS CON DEFICIENCIA DE TIMIDINA KINASA 2

Velilla Antolin, Diana ⁽¹⁾; Quijada Fraile, Pilar ⁽²⁾; García Silva, Maria Teresa ⁽²⁾; Fernandez Toral, Joaquin ⁽³⁾; Camacho Salas, Ana ⁽²⁾; Hernandez Lain, Aurelio ⁽²⁾; Martin Casanueva, Miguel Angel ⁽²⁾; Rodriguez García, Maria Elena ⁽²⁾; Vieco Garcia, Alberto ⁽⁴⁾; Martinez Azorin, Francisco ⁽²⁾; Martin Hernandez, Elena ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Virgen de la Salud, Toledo; ⁽²⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽³⁾ Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁽⁴⁾ Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

INTRODUCCIÓN: La timidina kinasa 2 (TK2) es una enzima fundamental para la formación de los desoxinucleótidos pirimidínicos. Su deficiencia ocasiona depleción del ADN mitocondrial en el músculo que conduce a miopatía grave y progresiva. Recientemente se ha iniciado la terapia sustitutiva off-label con desoxinucleótidos/desoxinucleósidos pirimidínicos.

CASO CLÍNICO: Niña de 6 años diagnosticada de déficit de TK2 a los 4 años. Desde los 6 meses presentó fallo de medro. A los 2 años consultaron por caídas frecuentes, dificultad para subir escaleras y correr. Presentaba un peso y talla en -2.8 DE, nivel cognitivo normal, hipotrofia muscular, disminución de fuerza proximal, Gowers (+) y marcha de ánade. Se objetivó una CK de 389 U/L y láctacidemia normal. El EMG era sugestivo de miopatía y la biopsia muscular mostraba fibras rojo-rotas, fibras COX (-), déficit de complejo III y depleción del ADNmt del 18%. En el estudio genético se identifica la mutación c.323C>T (p.Thr108Met) en homocigosis en el gen *TK2*, presente en ambos progenitores en heterocigosis. A los 6 años y 5 meses inició tratamiento con nucleósido de citidina y timidina a 200 mg/kg/día de cada uno. Seis meses después se apreció notable mejoría de la función muscular y del peso, normalización de CK (nivel previo 1017 U/L), sin referir efectos secundarios.

CONCLUSIÓN: El tratamiento con nucleósidos en nuestra paciente se ha mostrado efectivo a nivel clínico y bioquímico. Quedan por determinar los efectos a largo plazo y los posibles efectos secundarios.



O-062

LEUCODISTROFIA VACUOLIZANTE SEVERA POR MUTACIONES EN NFU1

Del Toro Riera, Mireia ⁽¹⁾; González, Luis ⁽²⁾; García-Cazorla, Angels ⁽³⁾; De Castro, Pedro ⁽⁴⁾; Lara, Julian ⁽⁵⁾; Martín Del Valle, Fernando ⁽⁶⁾; Arranz, José Antonio ⁽¹⁾; Perez-Cerda, Celia ⁽⁷⁾; Ribes, Antonia ⁽⁸⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Universitario Niño Jesús; ⁽³⁾ Hospital Universitari Sant Joan de Déu; ⁽⁴⁾ Hospital Gregorio Marañón; ⁽⁵⁾ Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda; ⁽⁶⁾ Hospital de Torrejón; ⁽⁷⁾ CEDEM; ⁽⁸⁾ Hospital Clínic de Barcelona.

INTRODUCCIÓN: NFU1 es necesario para la transferencia de complejos Fe-sulfuro a proteínas entre las que se encuentra la lipooat sintasa, imprescindible para la maduración de 4 enzimas mitocondriales. Las mutaciones en NFU1 se han asociado con una enfermedad letal de la primera infancia que combina como síntomas principales: hipertensión pulmonar, leucoencefalopatía y acidosis metabólica. Describimos 30 pacientes españoles de los cuales 16 presentaron con una leucodistrofia cavitada severa.

CASOS CLÍNICOS: Revisión de 30 pacientes de 23 familias con mutaciones en *NFU1*. El inicio de los síntomas fue desde los 15 días a los 14 meses y la edad media de fallecimiento fue de 9 meses. La forma de presentación inicial en 22 pacientes fue una regresión neurológica con leucodistrofia en 16 de ellos y asociada a hipertensión pulmonar en 10. Todos los pacientes mostraron hiperglicinemia combinada con hiperlactacidemia y/o metabolitos del ciclo de Krebs o de los aminoácidos ramificados entre otros hallazgos. Cuando se estudió la actividad del complejo de degradación de la glicina o de la PDH los resultados mostraron una actividad deficiente. Los hallazgos necrópsicos confirmaron la afectación del SNC incluso en pacientes sin aparente afectación neurológica.

CONCLUSIONES: Una leucoencefalopatía tanto combinada con hipertensión pulmonar como aislada y asociada a hiperglicinemia es altamente sugestiva de alteración en NFU1 por lo que, en esas ocasiones, deben buscarse otros datos metabólicos que apoyen la sospecha diagnóstica.



O-063

NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A *PLA2G6* (PLAN): ESPECTRO CLÍNICO Y CARACTERIZACIÓN GENÉTICA A TRAVÉS DE UNA RED MULTICÉNTRICA DE INVESTIGACIÓN ESPAÑOLA

Darling, Alejandra ⁽¹⁾; Poo Arguelles, Pilar ⁽¹⁾; O`callaghan, Mar ⁽¹⁾; Ortez, Carlos ⁽¹⁾; Nascimento, Andres ⁽¹⁾; Aguilera, Sergio ⁽²⁾; Madruga, Marcos ⁽³⁾; Tomás Vila, Miguel ⁽⁴⁾; Jimenez Escrig, Adriano ⁽⁵⁾; Camino, Rafael ⁽⁶⁾; Pérez-Dueñas, Belén ⁽¹⁾.

Hospital San Joan de Deu, Barcelona; (2) Complejo Universitario de Navarra; (3) Hospital Virgen del Rocío, Sevilla; (4) Hospital La Fe; (5) Hospital Ramón y Cajal, Madrid; (6) Hospital Universitario Virgen de las Nieves.

INTRODUCCIÓN: PLAN es el segundo fenotipo en frecuencia entre las enfermedades neurodegenerativas asociadas a acumulación cerebral de hierro. Los casos reportados son crecientes y el espectro fenotípico está en expansión.

OBJETIVO: identificar y caracterizar genéticamente la población española de PLAN.

PACIENTES Y MÉTODOS: Estudio transversal multicéntrico de pacientes con sospecha o diagnóstico confirmado de PLAN. Valoración clínica y revisión de sus historias clínicas. Secuenciación Sanger de regiones codificantes e intrónicas flanqueantes de *PLA2G6*.

RESULTADOS: 14 pacientes PLAN de 11 familias (edad media (EM):11,6años,rango3-33;4varones). Distrofia neuroaxonal infantil(n=11), distrofia neuroaxonal atípica(n=2), distonía-parkinsonismo(n=1). Edad de inicio de signos y síntomas: estrabismo(1,5años), regresión del lenguaje(1,5años), dificultad de la marcha(1,9años), hipotonía(2años), espasticidad(4años), epilepsia(5años), deformidad articular(7años), hiperreflexia(7años), disfunción bulbar(8años) y distonía(11años). Atrofia de cerebelo (n=13) se presentó a una EM de 6años, seguido del depósito de hierro en globo pálido (n=8) a una EM de 9,6años. Sólo el paciente con fenotipo distonía-parkinsonismo presentó RM normal. Este paciente presentó buena respuesta a levodopa, en contraposición al resto de la cohorte, que presentó progresión de la clínica a pesar de intentar distintos tratamientos. Se identificaron mutaciones en el gen *PLA2G6* en todos los pacientes, de las cuales 4 no han sido descritas previamente: c.2017C>T, c.1010T>A, c.895-16T>A y c.680C>T.

CONCLUSIONES: PLAN se presenta con un amplio rango de fenotipos clínicos, que incluyen regresión del lenguaje y/o motora, ataxia y atrofia cerebelosa, con o sin acumulación de hierro cerebral. Además, mutaciones en el gen *PLA2G6* deben ser consideradas en casos de parkinsonismo-distonía de inicio infantil, aunque presenten RM normal.



O-064

NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A DÉFICIT DE PANTOTENATO KINASA (PKAN):

Propuesta de Escala Clínica de Evaluación.

Darling, Alejandra ⁽¹⁾; Garrido, Cristina ⁽²⁾; Aguilera, Sergio ⁽³⁾; Tomas Vila, Miguel ⁽⁴⁾; Madruga, Marcos ⁽⁵⁾; Gonzalez Gutierrez Solana, Luis ⁽⁶⁾; Ramos Lizana, Julio ⁽⁷⁾; Temudo, Teresa ⁽²⁾; Pons, Roser ⁽⁸⁾; Martí, Maria Josep ⁽⁹⁾; Pérez Dueñas, Belén ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Do Porto; ⁽³⁾ Complejo Hospitalario Navarra; ⁽⁴⁾ Hospital Univ. La Fé; ⁽⁵⁾ Hosp Univ Virgen del Rocío; ⁽⁶⁾ Hosp Univ Niño Jesús; ⁽⁷⁾ Hosp Univ Torrecardenas; ⁽⁸⁾ Hospital Agia Sofia; ⁽⁹⁾ Hospital Clínic de Barcelona.

OBJETIVO: Diseñar y validar un método cuantitativo para la evaluación de pacientes PKAN.

PACIENTES Y MÉTODOS: Escala que evalúa síntomas cognitivos, psiquiátricos, parkinsonianos, distónicos y discapacidad, con puntuaciones de 0(normal) a 3-4(máxima severidad) (total 0-155). Dos examinadores evaluaron los pacientes en diferentes centros siguiendo un protocolo de video-filmación. Después, tres examinadores independientes puntuaron los pacientes utilizando el material audiovisual (espasticidad y rigidez fueron puntuadas en directo).

RESULTADOS:

La escala se aplicó a 45 pacientes PKAN (debut 12 ± 9 años; evaluación 30 ± 17 años). Los valores medios totales de la escala fueron 71(42-85). La edad al debut se correlacionó con la edad de pérdida de marcha ($r=,771$), con disfunción cognitiva ($r=0.447$), distonía ($r=,484$), discapacidad ($r=,582$) y puntuaciones totales ($r=,532$) (Spearman). La edad de evaluación se correlacionó positivamente con parkinsonismo ($r=,402$) y negativamente con distonía ($r=,394$). Los pacientes con parkinsonismo mostraron valores leves-severos (2-4) en inestabilidad postural (70%), hipocinesia global (53%) y rigidez (31%). Cuatro pacientes mostraron temblor de reposo (10%). El 50% de las 10 regiones corporales presentaron distonía leve-severa, impidiendo masticación (41%), bipedestación (30%) y manipulación (20%). El coeficiente de correlación intra-clase para el acuerdo inter-observador se consideró "casi perfecto" (ICC=0.975), con una "buena" fiabilidad interna (alfa de Cronbach =0.83).

CONCLUSIONES:

La escala PKAN que proponemos es un método fiable para la evaluación de PKAN. La distonía generalizada con cierre/apertura mandibular es un signo prominente, junto con hipocinesia, inestabilidad postural y rigidez. Las puntuaciones son más altas cuanto más precoz es el debut. Con la edad, el parkinsonismo es más severo.



O-065

MUTACIONES EN EL GEN *DNAJC6* CAUSANTES DE PARKINSON-DISTONÍA DE DEBUT PEDIÁTRICO

Cortes Saladelafont, Elisenda⁽¹⁾; Ng, Joanne⁽²⁾; Garcia Cazorla, Angels⁽¹⁾; Meyer, Esther⁽²⁾; Kurian, Manju⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Great Ormond.

INTRODUCCIÓN: El parkinsonismo pediátrico es poco frecuente y suele ser a menudo incompleto (no presenta todos los síntomas que caracterizan al Parkinson del adulto) y complejo (se acompaña de otros síntomas). La etiopatogenia puede ser muy diversa, aunque las manifestaciones clínicas sean parecidas.

OBJETIVOS: 1) descripción del fenotipo y genotipo de dos familias con parkinsonismo de debut precoz (5 individuos afectados en total), 2) cribaje de una cohorte de 20 pacientes con parkinsonismo (identificando un 6º paciente), y 3) descripción de la fisiopatología del gen implicado.

MATERIAL Y MÉTODOS: análisis de los mapas de autozigosidad y técnicas de secuenciación masiva del exoma.

RESULTADOS: en los 6 individuos se identificaron mutaciones *nonsense* en homocigosis en el gen *DNAJC6*. El fenotipo clínico se caracterizaba por retraso psicomotor y epilepsia, desarrollando un cuadro de parkinsonismo-distonía en edad escolar/adolescencia, con pérdida de la marcha autónoma en la adolescencia tardía. Algunos tuvieron respuesta favorable a la L-dopa, o agentes dopaminérgicos. Todos presentaban niveles bajos de ácido homovanílico en LCR (metabolito de la dopamina), así como alteración importante en el DaTscan en algunos. El gen *DNAJC6* codifica para la auxilina (proteína expresada a nivel neuronal) que media el desensamblaje de la clatrina de las vesículas sinápticas. A partir de nuestros resultados, se sugiere una alteración en el reciclaje vesicular de la dopamina y/o una neurodegeneración de la vía nigroestriada como mecanismos fisiopatológicos.

CONCLUSIONES: la cohorte descrita permite ensanchar el espectro fenotípico y genotípico de las formas de parkinsonismo precoz asociadas a mutaciones en el gen *DNAJC6*.



O-066

Stroke-like en CDG1A. ¿Cuánto hay de stroke?

Martinez Monseny, Antonio ⁽¹⁾; De Diego, Victor ⁽¹⁾; Marin, Laura ⁽²⁾; Cancho, Ramon ⁽³⁾; Carrasco, Maria Llanos ⁽⁴⁾; Velazquez, Ramon ⁽⁵⁾; Póo, Pilar ⁽¹⁾; Lopez Laso, Eduardo ⁽⁶⁾; Felipe, Ana ⁽⁷⁾; Couce, Mari Luz ⁽⁸⁾; Español De Trabajo En Cdg, Grupo ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Niño Jesus; ⁽³⁾ Hospital Rio Hortega; ⁽⁴⁾ Hospital Severo Ochoa; ⁽⁵⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽⁶⁾ Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁽⁷⁾ Hospital Unioversitario de Vall d'Hebron; ⁽⁸⁾ Hospital Universitario de Santiago.

PMM2-CDG es el defecto congénito de glicosilación más frecuente, en la que puede ocurrir un fenómeno stroke-like.

OBJETIVO: Entender la fisiopatología y clínica de los episodios stroke-like.

MÉTODOS: Se recoge la información sobre eventos stroke-like en 37 pacientes con PMM2-CDG a nivel nacional.

RESULTADOS: De los 5 eventos stroke-like registrados, en todos se produce un TCE leve previo a la sintomatología. Los síntomas neurológicos se presentan tras un periodo libre (1-24 horas), predominando la obnubilación e irritabilidad. En dos se presenta clínica focal con hemiparesia y afasia y disfagia, respectivamente. En todos se registra hipertermia que responde bien a antitérmicos en ausencia de foco de infección y reactantes de fase aguda (incluyendo estudios de LCR). Las alteraciones electroencefalográficas más frecuentes fueron la lentitud en el trazado de base con focalidad en 2 EEGs. En uno de ellos, el considerado más grave, se registraron crisis clínicas y eléctricas con ondas tipo FIRDA. La neuroimagen no mostró alteraciones nuevas salvo en el más severo, en el que apareció edema citotóxico. Sólo en un paciente se han evidenciado secuelas a largo plazo.

DISCUSIÓN: La incidencia de eventos stroke-like en nuestra serie es menor que en otras series. El antecedente de TCE hace plantear un mecanismo fisiopatológico hasta la fecha no considerado. El uso de anticomiciales, sugerido en algunos artículos según una teoría de fenómeno eléctrico, parece adecuado en función de los hallazgos EEG. Se discute el origen vascular del fenómeno ante la ausencia de alteraciones en coagulación y en la neuroimagen.



O-067

ENCEFALOPATÍA PROGRESIVA DE ORIGEN POCO FRECUENTE

Ruiz-Ayucar De La Vega, Irene (1); Hernandez Fabián, Aranzazu (1); Bermejo Arnedo, Ignacio (1); Alvarez Alvarez, Nelly (1); Mendoza Sanchez, Maria Del Carmen (1); Muñoz Criado, Santiago (1); Santos Borbujo, Jose (2).

(1) Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; (2) Universidad de Salamanca.

INTRODUCCIÓN: Las enfermedades neurodegenerativas suponen un reto para el clínico, más aún cuando se encuentran en un estadio avanzado. Se presenta, ilustrado con imágenes, un caso de un paciente con regresión psicomotriz y afectación generalizada de sustancia blanca en el contexto de otros síntomas sistémicos.

CASO CLÍNICO: Varón español de 10 años derivado para estudio por torpeza motora y rasgos dismórficos. Padres sanos, añosos. Hermanos mayores sanos. Antecedentes perinatales sin interés. Hitos madurativos dentro de los límites normales. Dentición tardía. Miopía. Bronquitis espástica esporádica. Herpes zóster con cicatrización queloide. Talla baja en estudio por endocrinología, IGF-1 baja. Pérdida progresiva de habilidades motoras, cognitivas y del lenguaje en los últimos 2 años, mayor en los últimos meses. A la exploración destaca piel pálida y fina, cicatrices queloides, abdomen prominente con hepatomegalia y esplenomegalia, hipotrofia muscular de predominio distal, hipertriosis, microrretrognatia, hipertrofia gingival con alteraciones en esmalte dentario. Piramidalismo de MMII. Marcha con aumento de la base de sustentación, semiflexión de rodillas, arrastre de pies. RMN: déficit de mielina generalizado y bilateral en sustancia blanca, incluyendo cerebelo. Atrofia cortico-subcortical y adelgazamiento de cuerpo caloso. ENG/EMG, PEV, PEAT, PESS: Normales excepto afectación desmielinizante de vías ópticas. Anemia y linfopenia. La sospecha inicial es de una enfermedad neurodegenerativa de depósito, pero durante el estudio se produce un deterioro rápido con aparición de infecciones oportunistas. Se detecta una serología de VIH positiva, con carga viral en LCR superior a 1 millón de copias. El cuadro es compatible con un SIDA en estadio avanzado.

CONCLUSIONES: la encefalopatía por VIH, diagnóstica de SIDA, es hoy muy infrecuente en nuestro medio, pero hemos de pensar en ella ante un deterioro neurológico progresivo aunque no exista antecedente epidemiológico evidente.



O-068

DEFICIENCIA DE VITAMINA B12 Y SINTOMATOLOGÍA NEUROLÓGICA

García Jimenez, M^a Concepcion ⁽¹⁾; Lopez Pison, Francisco Javier ⁽²⁾; Monge Galindo, Lorena ⁽²⁾; Roncales Samanes, Pilar ⁽²⁾; Gonzalez Irazabal, Yolanda ⁽²⁾; Lafuente Hidalgo, Miguel ⁽²⁾; Fernando Dominguez, Ruth ⁽²⁾; Fuertes Rodrigo, Cristina ⁽²⁾; Adan Lanceta, Victor ⁽²⁾; Peña Segura, Jose Luis ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Miguel Servet; ⁽²⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN: La deficiencia de vitamina B12 produce, entre otras, alteraciones hematológicas, neurológicas y psiquiátricas. En niños puede aparecer irritabilidad, apatía, pérdida de apetito y retraso psicomotor. Los signos neurológicos pueden ser los únicos presentes.

MATERIAL y MÉTODO: Estudio retrospectivo en los últimos dos años de casos de deficiencia de vitamina B12 de la Base de datos de la Unidad de Metabolismo.

RESULTADOS: Se recogen 18 casos. Dos (11%) consultaron por retraso psicomotor, 2 (11%) por hipotonía, cinco (28%) se detectaron con el cribado neonatal, cuatro (22%) por apneas, tres (16%) por episodios paroxísticos y dos (11%) por pancitopenia. Todos recibieron tratamiento con hidroxicobalamina im o cianocobalamina oral, siendo más efectiva la administración im. No se detectó deficiencia materna en todos los casos. La sintomatología neurológica mejoró en todos tras el tratamiento.

COMENTARIOS: La deficiencia de vitamina B12 es una causa rara pero tratable de alteraciones neurológicas, anemia y fallo de medro en niños. Las madres vegetarianas deben de ser advertidas de los daños severos y no siempre reversibles causados por esta deficiencia en los niños alimentados exclusivamente al pecho. Se debe prevenir su deficiencia en madres gestantes y lactantes incrementándose la dosis durante la gestación. Reconocer los síntomas neurológicos asociados permite un diagnóstico precoz y tratamiento efectivo. Aconsejamos la inclusión de la determinación de la vitamina B12 en los protocolos de estudio de retraso psicomotor, hipotonía, apneas, episodios paroxísticos y episodios amenazantes de la vida. Un beneficio colateral del cribado neonatal es la detección de casos con deficiencia de B12.



O-069

ESTATUS DISTÓNICO SECUNDARIO A PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1B

Rodrigo Moreno, María ⁽¹⁾; Martínez González, Marta ⁽²⁾; Casillas Díaz, Natalia ⁽¹⁾; López Carnero, Juan ⁽¹⁾; Antón Martínez, Amalia ⁽³⁾; Jiménez Jiménez, Ana Belen ⁽¹⁾; Soto Insuga, Víctor ⁽¹⁾; Losada Del Pozo, Rebeca ⁽¹⁾; Moreno Vinués, Beatriz ⁽¹⁾; Soriano Guillén, Leandro ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Complejo Universitario Universitario Albacete; ⁽³⁾ Fundación Jiménez Díaz.

INTRODUCCION:

Las calcificaciones intracraneales en ganglios de la base han sido descritas en pacientes con pseudohipoparatiroidismo. La etiopatogenia de los movimientos extrapiramidales que pueden presentar no está claramente establecida.

CASO CLÍNICO: Varón de 16 años que acude a urgencias por cuadro de 3 horas, consistente en posturas anómalas mantenidas sin pérdida de conciencia. Afebril. Como antecedente refieren contracturas en miembros inferiores de forma intermitente desde los 3 años. Sin antecedentes familiares de interés. Origen filipino, en España desde hace un mes. En la exploración se objetivan posturas anormales compatibles con distonías que alternan de un hemicuerpo a otro y movimientos coreiformes distales. Contracturas en miembros inferiores con pie cavo bilateral. Se canaliza vía periférica y se administra biperideno, cediendo los movimientos pero manteniéndose la tetania. Presenta CK 1155 y Calcio iónico 2.3 mg/dl. TAC craneal: Calcificación de ganglios basales y núcleos dentados del cerebelo. Se inicia tratamiento con calcitriol con corrección de la calcemia y mejoría clínica (Vídeos). No presenta nuevos movimientos extrapiramidales. Posteriormente se confirma mediante estudio genético el pseudohipoparatiroidismo tipo 1B (Disomia paterna cromosoma 20).

CONCLUSIONES: El estatus distónico es un cuadro poco frecuente en pediatría. El hecho de que el paciente no haya vuelto a presentar movimientos extrapiramidales tras el control de la calcemia en sangre, nos hace pensar que la hipocalcemia actúa de forma directa en la etiopatogenia de estos movimientos, y no las calcificaciones de los ganglios de la base.



O-070

AFECTACIÓN VISUAL PRECOZ EN LA DEFICIENCIA DE METILENTETRAHIDROFOLATO REDUCTASA (MTHFR) CEREBRAL

Pérez-Somarriba Moreno, Marta ⁽¹⁾; Alba Gómez, María ⁽¹⁾; Rodríguez De Bethencourt Sanjuan, Patricia Manuela ⁽¹⁾; Belanger Quintana, Amaya ⁽²⁾; Martínez Pérez, María Almudena ⁽¹⁾; García Pérez, María Asunción ⁽¹⁾; Martínez Granero, Miguel Angel ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón; ⁽²⁾ Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

INTRODUCCIÓN: El déficit de MTHFR cerebral cursa con sintomatología neurológica variable. Dada la importancia pronóstica de la instauración precoz del tratamiento, es necesario sospecharlo ante sintomatología compatible. Presentamos un caso con afectación visual grave precoz, signo clínico infrecuentemente reflejado en la literatura.

CASO CLÍNICO: 4 meses. Falta de sostén cefálico, microcefalia adquirida y escasa atención visual. Cribado metabólico normal. Padres consanguíneos. EF: P.cefálico<p3. No dismorfias. Pupilas normorreactivas. No fija la mirada de forma constante. Escasa respuesta a estímulos visuales, seguimiento ocular inconstante y breve. Buena respuesta a estímulos auditivos. Discreta hipotonía axial. Exploraciones complementarias: Oftalmología: exotropía sin alteración anatómica ocular. FO normal. RM: hipoplasia difusa del cuerpo calloso con colpocefalia occipital, variante Dandy-Walker. Angio-RM: normal. EEG: polipuntas multifocales sugestivas de encefalopatía epiléptica. PEV: ausencia de respuesta. Estudio metabólico: Homocisteína plasma 144mcmol/L(6.3+/-2.4), homocistina orina 151mmol/molCr(7+/-7), metionina plasma 3mcmol/L(21+/-8), 5-MTHF LCR 6 nmol/L(70-223). Sugiere déficit de MTHFR cerebral instaurándose tratamiento con betaína, cianocobalamina y folínico. Con 6 meses, crisis convulsivas, añadiéndose Levetiracetam. Estudio genético: mutación c1753-18G>A del gen de la MTHFR(homocigosis). Padres portadores. Con 10 meses, evolución favorable del desarrollo psicomotor y control de las crisis, persiste ausencia de respuesta en PEV y retraso en desarrollo madurativo visual.

CONCLUSIÓN: Las formas graves del déficit de MTHFR se manifiestan en los primeros meses de vida, habitualmente como hipotonía, letargia, apneas o epilepsia. El tratamiento precoz se relaciona con evolución favorable del desarrollo. Nuestro caso presentó principalmente retraso del desarrollo madurativo visual. Las alteraciones visuales y su evolución son escasamente recogidas en la bibliografía.



O-071

NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATO QUINASA (PKAN): PERFIL CLÍNICO ATÍPICO EN PACIENTES CON MUTACIÓN C.1583C>T EN HOMOCIGOSIS

Aguilera Albesa, Sergio ⁽¹⁾; Gastón Zubimendi, Itziar ⁽¹⁾; Darling, Alejandra ⁽²⁾; Tello, Cristina ⁽³⁾; Lupo, Vincenzo ⁽⁴⁾; Espinós, Carmen ⁽⁴⁾; Jarauta, Fernando ⁽⁵⁾; Soriano, Gerardo ⁽¹⁾; Timiraos, Juan José ⁽⁶⁾; Pérez Dueñas, Belén ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Virgen del Camino, Pamplona; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽³⁾ Príncipe Felipe; ⁽⁴⁾ Príncipe Felipe; ⁽⁵⁾ Hospital Reina Sofía, Tudela; ⁽⁶⁾ Hospital Txagorritxu, Vitoria.

INTRODUCCIÓN: El proyecto multicéntrico ENACH-España (Enfermedades Neurodegenerativas por Acúmulo Cerebral de Hierro) tiene como objetivo, entre otros, el estudio de la correlación genotipo/fenotipo en PKAN. Junto a colaboradores internacionales, se ha diseñado la escala clínica PKAN-DRS (*Disease Rating Scale*), que incluye aspectos cognitivos, conductuales, parkinsonismo, distonía y discapacidad.

OBJETIVOS: Describir el fenotipo de pacientes PKAN con mutación c.1583C>T (p.T528M) en homocigosis en el gen PANK2. Material y Método: La escala PKAN-DRS se ha aplicado a 45 pacientes PKAN (edad de inicio 12±9 años; edad de evaluación 30±17) de 17 centros europeos. Se estudian 6 pacientes que presentan la mutación referida en homocigosis y viven en una misma región española.

RESULTADOS: Los 6 pacientes, cinco varones, provienen de 4 familias sin conexión entre ellas. La edad de inicio es 20±16 años (edad de diagnóstico 24±16). Todos presentan depósitos de hierro en ganglios basales. Los signos iniciales fueron distonía focal (4), disartria (2) y retraso cognitivo (2). Durante la evolución (9±8 años), destaca que todos presentan disartria y parkinsonismo en diferentes grados y solo la mitad distonía generalizada. Cinco de ellos mantienen marcha autónoma. Al aplicar la escala PKAN-DRS (n=45), estos 6 pacientes recibieron puntuaciones más bajas, tanto en el total como en subescalas de parkinsonismo, distonía y discapacidad. Conclusiones: Los pacientes PKAN de una misma región portan la misma mutación c.1583C>T (p.T528M) en homocigosis, y presentan un fenotipo más benigno. La edad de inicio es más tardía, el curso progresivo de la enfermedad más lento, con preservación de la deambulación autónoma.



O-072

EVOLUCIÓN RADIOLÓGICA DE LA ATROFIA CEREBELOSA EN PACIENTES CON DÉFICIT DE FOSFOMANOMUTASA (PMM2-CDG)

De Diego, Víctor ⁽¹⁾; Martínez, Antonio ⁽²⁾; Muchart, Jordi ⁽²⁾; Cuadras, Daniel ⁽³⁾; Miranda, Maria Concepción ⁽⁴⁾; Gutiérrez-Solana, Luis ⁽⁵⁾; López-Marín, Laura ⁽⁵⁾; Poo, Maria Pilar ⁽²⁾; Robles, Bernabé ⁽⁶⁾; Macaya, Alfons ⁽⁷⁾; Felipe, Ana ⁽⁸⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario del Vinalopo, Alicante; ⁽²⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽³⁾ Fundación Sant Joan de Déu; ⁽⁴⁾ Hospital Universitario Gregorio Marañón; ⁽⁵⁾ Hospital Infantil Niño Jesús; ⁽⁶⁾ Parc Sanitari Sant Joan de Déu; ⁽⁷⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón; ⁽⁸⁾ Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

INTRODUCCIÓN: La PMM2-CDG constituye el Defecto Congénito de la Glicosilación (CDG) más frecuente. A nivel neurológico el cerebelo es el órgano diana pero desconocemos los mecanismos lesionales y evolución.

OBJETIVOS: Establecer un método validado, sencillo y rápido, para conocer el volumen cerebeloso a partir de la RM cerebral, facilitando diagnóstico y seguimiento de su atrofia. Comparar un método volumétrico con un método 2D más accesible. Intentar detectar los periodos de mayor progresión de atrofia cerebelosa por edad.

MÉTODOS: Estudiamos RMs de 35 pacientes con PMM2-CDG y 35 controles emparejados por edad y sexo. Se midió el volumen cerebeloso en ambos grupos a partir de secuencias T1-3D, utilizando un software específico (PhillipsIntellispace®). En secuencias T1 se calculó el diámetro medio-sagital relativo del vermis (MSRVD), método accesible descrito previamente para inferir el grado de atrofia cerebelosa. Se analizó la correlación entre ambas medidas (Rho de Spearman), y la evolución del MSRVD con la edad (análisis de regresión).

RESULTADOS: Se observó una correlación “buena” (Rho= 0,694,p<0,001) entre el volumen del cerebelo y el MSRVD en pacientes y controles. En pacientes se apreció un decrecimiento significativo del MSRVD con la edad (r=-0.38,p=0.048).

CONCLUSIONES: El estudio volumétrico permite medir con mayor precisión la progresión de la atrofia cerebelosa, pero un método más sencillo y accesible es igualmente útil para el seguimiento clínico. Dado nuestra muestra no hemos podido demostrar una mayor evolución de la atrofia a edades tempranas. La atrofia parece ralentizarse en los mayores, aunque persiste, en contra de lo que apuntan algunos estudios.



O-073

REGISTRO iNTD: BASE DE DATOS CLÍNICA DE PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DE LOS NEUROTRANSMISORES

Cortes Saladelafont, Elisenda⁽¹⁾; Lopez Laso, Eduardo⁽²⁾; Kuseyri, Oya⁽³⁾; Jeltsch, Kathrin⁽³⁾; Kurian, Manju⁽⁴⁾; Opladen, Thomas⁽³⁾; Garcia Cazorla, Angels⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁽³⁾ Univ Child Hosp Heidelberg; ⁽⁴⁾ Great Ormond Street.

INTRODUCCIÓN: El iNTD (International Working Group on Neurotransmitter Related Disorders: <http://www.intd-online.org/>), nació en la SSIEM-2013 (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) de Barcelona. Los defectos de los neurotransmisores (NT) son enfermedades minoritarias, que comprenden trastornos en el metabolismo de las aminas biógenas, GABA, tetrahydrobiopterina, glicina, serina, folato, y vitamina B6. La mayoría tienen manifestaciones prioritariamente neurológicas, que debutan en la infancia, con repercusión y discapacidad importantes. Una identificación precoz e instauración terapéutica temprana, podría mejorar el pronóstico. No existen guías clínicas o tratamientos estandarizados, ni tampoco datos del seguimiento a largo plazo.

OBJETIVOS: 1) recogida de datos estandarizada y unificada; 2) mejorar nuestra comprensión sobre la historia natural y mecanismos fisiopatológicos; 3) elaboración de guías de práctica clínica; 4) mejor diagnóstico de los pacientes con alta sospecha de defectos de los NT.

MATERIAL/MÉTODOS: recogida de datos clínicos, genotipo/fenotipo, y calidad de vida, en una plataforma *online* especialmente diseñada. Revisión de historias clínicas, así como entrevistas con las familias, y visitas de control y seguimiento. Participan más de 27 hospitales de referencia de 18 países de todo el mundo.

RESULTADOS: desde enero de 2015 se han introducido un total de 49 pacientes. Es un trabajo dinámico, con la inclusión de nuevas enfermedades de los NT en los últimos meses. Nuevos centros se incorporan a dicho proyecto (más de 10 centros españoles interesados en participar).

CONCLUSIONES: estas iniciativas permiten mejorar el conocimiento sobre enfermedades raras que globalmente afectan a un número importante de pacientes, así como favorecer trabajos colaborativos de investigación internacionales.



O-075

DÉFICIT DE GLUT-1, CUANDO LAS COSAS NO SON LO QUE PARECEN

Hernández Fabián, Aránzazu ⁽¹⁾; Ruíz-Ayúcar De La Vega, Irene ⁽¹⁾; Bermejo Arnedo, Ignacio ⁽¹⁾; García Berrocal, Maria Belén ⁽¹⁾; Isidoro García, María ⁽¹⁾; Álvarez Álvarez, Nelly ⁽¹⁾; Santos Borbujo, José ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁽²⁾ UNIVERSIDAD DE SALAMANCA.

INTRODUCCIÓN: El espectro clínico de la deficiencia del transportador-1 de glucosa (GLUT 1) se ha ido ampliando desde su descubrimiento. El fenotipo clínico más conocido asocia una epilepsia de difícil control, microcefalia progresiva, ataxia espástica y retraso desarrollo neuromadurativo (DNM).

CASO CLÍNICO: Paciente de 11 años diagnosticado de epilepsia generalizada idiopática a los 3 años de edad por presentar crisis generalizadas tónico-clónicas en sueño. En antecedentes destaca: madre-trastornos conductuales, hermano- trastorno conducta/epilepsia, tía materna-epilepsia. A los 3 años el DNM era normal, el control de las crisis resultó dificultoso, atribuido a la incorrecta administración de FAEs y falta de control por la familia durante varios años. A pesar de la tutela por servicios sociales, no mejoró el control de crisis, precisando múltiples FAEs, se constató un deterioro en el aprendizaje, la conducta y el control postural, re-evaluándose el diagnóstico del paciente. La RMN-cerebral y estudio metabólico resultaron normales. En los EEG realizados se apreció un patrón sugerente de encefalopatía desde los 9 años. Se realiza panel de epilepsia detectándose una mutación en heterocigosis en el exón 5 del gen SLC2A1, sugerente de déficit de GLUT1. Se indicó tratamiento dietético específico. Esta misma mutación se ha detectado en su madre y su hermano.

CONCLUSIONES: Es posible que existan otros casos similares a éste infradiagnosticados, cuya evolución se atribuya a causas externas. En casos de mala evolución de pacientes con un ambiente social desfavorable debemos afrontar los problemas sociales como un síntoma más, como parte de un abordaje integral del niño.



O-076

RESPUESTA A VIGABATRINA EN LA EPILEPSIA ASOCIADA A POLIMICROGIRIA BIFRONTOPARIETAL GPR56 POSITIVA.

Bellusci, Marcello ⁽¹⁾; Trivisano, Marina ⁽²⁾; De Palma, Luca ⁽²⁾; Simon De Las Heras, Rogelio ⁽¹⁾; Vigevano, Federico ⁽²⁾; Specchio, Nicola ⁽²⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁽²⁾ Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

INTRODUCCIÓN : La mutación del gen GPR56 determina un síndrome conocido como polimicrogiria bifrontoparietal. Además de las anomalías corticales en los hemisferios cerebrales, son frecuentes las alteraciones de la sustancia blanca, del tronco cerebral y del cerebelo. La predisposición epiléptica de las polimicrogurias se ha asociado a una sub-expresión cerebral de la actividad inhibitoria GABAérgica y se asocia a farmacorresistencia.

MÉTODOS: Se revisaron las historias de 4 pacientes seguidos en nuestro centro entre 2001 y 2016 con revisiones periódicas, neurológicas, neurofisiológicas y neuropsicológicas.

RESULTADOS: Los pacientes fueron seguidos durante una media de 7.6 ± 4.7 años. El debut epiléptico fue a una edad media de 1.7 ± 1.9 meses de vida. Antes del inicio de la terapia con Vigabatrina, todos habían sido tratados con politerapia durante un tiempo medio de 5.6 ± 3.5 años. Presentaron crisis tónicas con caídas (100%), espasmos al despertar (50%) y CTCG en 1 caso. El neurodesarrollo se caracterizó por retraso psicomotor severo o moderado. Ningún paciente desarrolló lenguaje. No presentaron estatus epilépticos. Todos los pacientes respondieron a Vigabatrina, la reducción media de las crisis fue de $65.0 \pm 21.8\%$.

CONCLUSIONES: Identificamos por primera vez la Vigabatrina como fármaco de elección en paciente con polimicrogiria asociada a GPR56. Probablemente el mecanismo biológico implicado es la sub-expresión cerebral de la actividad gabaérgica en las polimicrogurias.



O-077

CONOCIMIENTO DEL PERSONAL DOCENTE DE EPILEPSIA EN COLEGIOS

Losada Del Pozo, Rebeca⁽¹⁾; Soto Insuga, Víctor⁽¹⁾; Martín Del Valle, Fernando⁽²⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M^a Luz⁽³⁾; Cantarín Extremera, Verónica⁽³⁾; Duat Rodríguez, Anna⁽³⁾; Gutiérrez Cruz, Nuria⁽²⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽³⁾ Hospital del Niño Jesús, Madrid.

INTRODUCCIÓN: La epilepsia afecta a 1/1000 personas. Es frecuente en la infancia, época en que los niños pasan gran parte del tiempo en el colegio. Las intervenciones educativas en colegios mejoran la calidad de vida y el manejo de niños con epilepsia.

OBJETIVO: Analizar el conocimiento del personal docente de epilepsia en colegios antes de una intervención educativa.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo en el que a través de una encuesta se analiza: grado de conocimiento de epilepsia, manifestaciones clínicas, manejo de crisis, comorbilidad, actividades que pueden realizar los niños y uso de medicación.

RESULTADOS: 105 cuestionarios. 21 hombres y 84 mujeres. Edad media $40,29 \pm 10,04$ años (rango 23-60). Media años de docencia $14,01 \pm 10,06$ años (rango 1-39). 61 pertenecen a educación ordinaria y 44 a especializada. 64 profesores han impartido clases a niños con epilepsia. 74 afirman tener conocimientos de epilepsia, sus fuentes de información son personal sanitario, libros, tv/internet y pacientes. Las convulsiones generalizadas y cambios en el tono muscular son las manifestaciones que creen más frecuentes. La mayoría manejarían una crisis tumbando al paciente y retirando lo que pueda dañarlo sin meter nada en la boca ni sujetarlo. No creen que la epilepsia se asocie siempre a discapacidad y trastornos de aprendizaje, y creen que pueden salir al recreo, ir a excursiones y realizar educación física. Aproximadamente la mitad pondrían medicación para yugular la crisis.

CONCLUSIONES: De manera global el conocimiento del personal docente es satisfactorio. Opinan que los niños pueden desarrollar una vida normal y tener una educación ordinaria.

O-078



ESTIMULADOR DEL NERVIOS VAGO EN LA EDAD PEDIÁTRICA. REVISIÓN DE LOS CASOS IMPLANTADOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO EN LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS

Cantarín Extremera, Verónica⁽¹⁾; Ruíz-Falcó Rojas, M^a Luz⁽¹⁾; Bernardino Cuesta, Beatriz⁽²⁾; Duat Rodríguez, Anna⁽²⁾; García Fernández, Marta⁽²⁾; Procházková, Michaela⁽²⁾; Martínez Albadalejo, Inmaculada⁽³⁾; Pérez Sebastian, Isabel⁽²⁾; López Marín, Laura⁽³⁾.

⁽¹⁾ NIÑOJESUS; ⁽²⁾ NIÑO JESUS; ⁽³⁾ NIÑO JESÚS.

INTRODUCCIÓN: La epilepsia refractaria (ER) supone 30-40% de las epilepsias constituyendo una situación devastadora al producirse en un momento crítico del desarrollo neurocognitivo del niño. Los procedimientos de estimulación, concretamente el estimulador del nervio vago, más conocido como VNS (vagus nerve stimulation), son un tratamiento paliativo con resultados de un 50-90% de reducción de crisis en el primer año. Parece que el implante precoz (<12 años) es más beneficioso.

OBJETIVO: Describir la eficacia y seguridad del uso del VNS en una población pediátrica.

Método: Estudio retrospectivo de la historia clínica de pacientes portadores de VNS entre 1996-2015 en términos de eficacia y seguridad. La serie incluye indicaciones no aprobadas por la FDA como uso en <12 años.

RESULTADOS: Recogimos datos de 46 pacientes con un rango de edad en la implantación entre 3 y 18 años (27 niños <12 años). El tiempo medio de evolución de la epilepsia hasta la intervención fue 7,4 años. Los cuadros epilépticos más frecuentes fueron: encefalopatías epilépticas no clasificables (N=16), síndrome de Lennox-Gastaut (N=13) y epilepsia parcial (N=12). Veintiséis niños fueron considerados respondedores (56.5%), de ellos 4 están libres de crisis. Se objetivaron dos efectos adversos graves: una bradicardia de desarrollo tardío que motivó apagado del sistema y una infección de herida quirúrgica que precisó retirar el generador.

CONCLUSIONES: VNS supone un tratamiento paliativo eficaz en pacientes con ER. Hay una tendencia a implantación en edades más precoces. Es importante una correcta selección de los pacientes, así como una vigilancia estrecha de determinados efectos adversos.



O-079

MUTACIONES EN GRIN2A COMO RESPONSABLES DE EPILEPSIAS DEL ESPECTRO AFASIA-EPILEPSIA

Soto Insuga, Victor ⁽¹⁾; Guerrero, Rosa ⁽¹⁾; Rodrigo Moreno, María ⁽¹⁾; González Giráldez, Beatriz ⁽¹⁾; Iglesias, Gema ⁽²⁾; Lopez Sobrino, Gloria ⁽³⁾; Cordero, Cristina ⁽⁴⁾; Losada Del Pozo, Rebeca ⁽¹⁾; Prados, Maria ⁽⁵⁾; Serratosa, Jose María ⁽¹⁾; Cantarín, Verónica ⁽⁶⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda; ⁽³⁾ Juan Carlos; ⁽⁴⁾ Rey Juan Carlos; ⁽⁵⁾ Hospital Infanta Elena, Valdemoro; ⁽⁶⁾ Hospital del Niño Jesús, Madrid.

INTRODUCCIÓN: Mutaciones del gen GRIN2A (Glutamate Ionotropic Receptor NMDA 2A) se han identificado como causantes de epilepsias focales idiopáticas.

Objetivos: Identificar mutaciones en GRIN2A en niños con alteraciones del lenguaje o lecto-escritura y actividad epiléptica que se active significativamente en sueño (>50%), con neuroimagen normal. Material y método: Análisis mediante hibridación genómica comparativa (aCGH), resolución de 60K personalizado en regiones de interés de GRIN2A y confirmación mediante secuenciación Sanger.

RESULTADOS: Se estudiaron 19 pacientes (17 varones), 10 de los cuales presentaban epilepsia tipo punta-onda continua sueño lento (POCSL), 7 epilepsia rolándica atípica (EBIa) y 2 de ellos una epilepsia no-especificada. Se encontraron mutaciones en 4 (21,05%): en 3 de los niños con EBIa (42,8%) y 1 paciente con POCSL (10%). Estos 4 pacientes con mutación en GRIN2A iniciaron crisis parciales (simples, complejas o secundariamente generalizadas) entre los 3-7 años, uno de ellos desencadenadas por fiebre. La mayoría presentaron una regresión del lenguaje-aprendizaje (3/4) asociada al debut de la epilepsia. Asimismo en la mitad se objetivó un patron de status electrico focal en sueño (hemiESES) y en el resto un patron de punta-onda generalizada en sueño (POCSL). Todos ellos asociaban discapacidad intelectual leve y síntomas TDAH y los cuatro fueron refractarios al menos a 2 fármacos antiepilépticos.

CONCLUSIONES: Se debe considerar identificar mutaciones en el gen GRIN2A en pacientes con epilepsia del espectro afasia-epilepsia (especialmente en aquellos con epilepsia rolándica atípica). En estos pacientes, en caso de refractariedad, podría ser útil valorar tratamientos específicos (anti-NMDA o moduladores del glutamato).



O-080

PREVENCIÓN DE LA RECURRENCIA DE CONVULSIONES FEBRILES MEDIANTE LA UTILIZACIÓN DE HIERRO VÍA ORAL

García, Ana María; Ros Cervera, Gonzalo; Morales, María José; Tormo, Teresa; Díaz, Sara; Gómez, Marta; Angelats, Carlos Miguel; Llinares, Sandra; Cesín, Sofía; Kalbouza, Sabrina; Sequí, Jose Miguel.

Hospital de Gandía y Centro de Especialidades Francesc de Borja, Gandía

INTRODUCCIÓN: Las crisis febriles (CF) son un problema frecuente en Pediatría, con una incidencia estimada de un 2-5 % de todos los niños, con un pico máximo alrededor de los 18 meses. Numerosos trabajos, la mayoría en países en vías de desarrollo, han relacionado la presencia de ferropenia y/o anemia ferropénica con una mayor incidencia de CF.

OBJETIVOS: Evaluar la evolución de las convulsiones febriles con ferrotterapia vía oral.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio prospectivo, cuasi-experimental y abierto. Se han incluido aquellos niños entre 6-60 meses atendidos, a partir de diciembre 2015, en urgencias hospitalarias, planta de pediatría o consulta de neuropediatría de nuestro hospital con diagnóstico de convulsión febril. Los criterios de exclusión son haber estado en tratamiento con ferrotterapia oral los 30 días previos, incumplimiento de criterios de convulsión febril (tanto simple como compleja) y/o estar con terapia antiepiléptica. El plan de tratamiento consiste en 30 días de ferroglicina a 6 mg/kg/día de hierro elemental, seguido de entre 60-120 días a 3 mg/kg/día, suspendiendo temporalmente la ferrotterapia durante los días de procesos febriles o infecciosos intercurrentes.

RESULTADOS: En el momento actual tenemos 7 niños en el estudio. Sexo: 71% varones. Edad media: 26.5 meses. Valores medio de hemoglobina: 11.3 mg/dL, hematocrito: 34.2%, VCM: 77.2 fL, CHCM: 33.1%, ADE: 13.8% y PCR: 15.4 mg/L. Media CF previas: 3, recurrencia tras tratamiento actualmente: 0%.

CONCLUSIONES: La ferrotterapia vía oral parece una opción eficaz y segura para prevenir la recurrencia de CF y se podría plantear incluirla en el manejo habitual de éstas.



O-081

REPERCUSIÓN DE LOS FAES SOBRE LOS NIVELES DE HOMOCISTEINA, ÁCIDO FÓLICO Y VITAMINA B12 Y SU RELACIÓN CON LA MUTACIÓN C677T DEL GEN PARA LA MTHFR

Gomez Lado, Maria Del Carmen ⁽¹⁾; Dacruz Alvarez, David ⁽¹⁾; Camiña Darriba, Felix ⁽²⁾; Rodríguez García, Javier ⁽²⁾; Rodríguez Segade, Santiago ⁽²⁾; Eirís Puñal, Jesús ⁽¹⁾; Castro Gago, Manuel ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela; ⁽²⁾ Universidad de Santiago de Compostela.

INTRODUCCIÓN: La homocisteína (Hcy) es un aminoácido sulfurado formado a partir de la metionina. La mutación C677T en el gen de la metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) se asocia a una disminución del 50% en la actividad de la enzima y en estado homocigoto constituye la causa hereditaria más frecuente de hiperhomocisteinemia moderada. El exceso de Hcy se relaciona con la arteriosclerosis y la enfermedad cardiovascular en adultos. En niños se ha asociado con la enfermedad cerebrovascular, aunque los estudios no son concluyentes, por lo que la relevancia de la hiperhomocisteinemia en pediatría radica fundamentalmente en la prevención de la arteriosclerosis. El tratamiento con fármacos antiepilépticos (FAES) se asocia con hiperhomocisteinemia, y en adultos tratados con FAES esta alteración es más frecuente entre los homocigotos para la mutación C677T de la MTHFR.

OBJETIVOS: analizar la repercusión de los FAES sobre la concentración sérica de Hcy, de ácido fólico y de vitamina B12, así como la influencia del polimorfismo C677T de la MTHFR sobre las mismas en 124 niños epilépticos sometidos a tratamiento con FAES durante al menos un año y en 88 controles no epilépticos.

CONCLUSIONES: los FAES se asocian con hiperhomocisteinemia en niños y esta alteración se aprecia tanto con carbamazepina (CBZ) como con valproato (VPA) en monoterapia. El tratamiento con CBZ se asocia con disminución del folato sérico. Los FAES no disminuyen los niveles séricos de vitamina B12. El estado homocigoto para la mutación C677T de la MTHFR incrementa el riesgo de desarrollar hiperhomocisteinemia en niños tratados con FAES.



O-082

EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL: ÁCIDO VALPROICO VERSUS LEVETIRACETAM

Prochazkova, Michaela; Pérez Sebastián, Isabel; Martínez Albaladejo, Inmaculada; Bernardino Cuesta, Beatriz; García Fernández, Marta; García Peñas, Juan José.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN: La epilepsia mioclónica juvenil (EMJ) es uno de los subtipos más frecuentes de la epilepsia generalizada idiopática. La máxima incidencia ocurre en la adolescencia. Puede cursar con tres tipos de crisis: mioclonías, crisis tónico-clónicas generalizadas (CTCG) y ausencias. El tratamiento de elección es el ácido valproico; en mujeres en edad fértil se prefiere levetiracetam y/o lamotrigina, evitando así la teratogenicidad del ácido valproico.

OBJETIVO: Comparar la eficacia del ácido valproico (VPA) y levetiracetam (LEV) en el control de la EMJ.

MATERIAL Y MÉTODO: Análisis retrospectivo de 11 pacientes consecutivos diagnosticados en nuestro centro entre 2006 y 2015.

RESULTADOS: Edad mediana: 13,25 años. Mujeres 82%. El 91% de los pacientes fue diagnosticado tras el primer episodio de CTCG; una paciente presentó sólo mioclonías. El retraso medio del diagnóstico fue 5 meses (de 0 a 15 meses). Todos presentaron mioclonías matutinas, un 91% CTCG y un 18% ausencias. El 46% de los pacientes recibió como primer fármaco LEV, el 36% VPA, un paciente recibió lamotrigina y otro topiramato. Las dosis utilizadas de VPA fueron 600-1200 mg/día, y de LEV 1000-3500 mg/día. El 46% precisó cambio de tratamiento por ineficacia o efectos secundarios. Se consiguió control completo de crisis en todos los pacientes en monoterapia con VPA mientras que sólo en el 57% de los pacientes en monoterapia con LEV.

CONCLUSIONES: Aunque la diferencia no es estadísticamente significativa, existe una clara tendencia a favor del VPA en el control de las crisis en la epilepsia mioclónica juvenil, comparado con LEV.



O-083

¿PODEMOS DEFINIR UN FENOTIPO EN LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA POR MUTACIÓN DEL GEN *KCNQ2*?

Tirado-Requero, Pilar⁽¹⁾; Garcia-Romero, Mar⁽¹⁾; Alba- Jimenez, Maria⁽¹⁾; Rubio-Gordón, Laura⁽¹⁾; Soto-Insuga, Victor⁽²⁾; Santos-Simarro, Fernando⁽¹⁾; Palomares-Bralo, Maria⁽¹⁾; García-Miñaur, Sixto⁽¹⁾; Barroso, Eva⁽¹⁾; Vallespín, Elena⁽¹⁾; Serratosa, Jose María⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

INTRODUCCIÓN: Aunque pobremente fenotipificadas, las encefalopatía epilépticas van perfilándose según sus alteraciones genéticas etiopatogénicas. La mutación *KCNQ2* es una de las causas más frecuentes y mejor descritas.

OBJETIVOS: Revisar la semiología clínica y epiléptica de las series de casos publicados de encefalopatía epiléptica por *KCNQ2* y aportar las características de 3 casos más, centrándonos en la devastadora alteración del neurodesarrollo.

PACIENTES Y MÉTODO: Se recogen los datos de 3 pacientes afectos por la enfermedad con seguimiento neurológico desde el periodo neonatal en nuestro servicio. Se comparan con las series de casos publicadas.

RESULTADOS: El debut de las crisis es en todos nuestros pacientes en periodo neonatal, frecuentes y farmacorresistentes, con elevada progresión a status. El trazado EEG es brote-supresión en 2 casos y con severa afectación el restante. Sólo un caso presenta episodios de apnea central.

Las crisis se controlan en un caso a los 3 meses, y en los otros se reducen en número e intensidad siendo en su mayoría subclínicas y de difícil identificación. En los 3 aparece hipsarritmia durante su evolución.

La discapacidad intelectual es muy severa, logrando tan solo un paciente contacto y sonrisa social. Todos los pacientes están afectos de tetraparesia grave. Uno de ellos con movimientos coreatéticos sobreañadidos.

CONCLUSIONES:

-Las características clínicas, tipo de crisis y trazado EEG en el periodo neonatal son muy similares.



O-084

PROYECTO EPILEPSIA ¡CONÓCELA!

Losada Del Pozo, Rebeca ⁽¹⁾; Martín Del Valle, Fernando ⁽²⁾; Ruiz-Falcó Rojas, M^a Luz ⁽³⁾; Soto Insuga, Víctor ⁽¹⁾; Cantarín Extremera, Verónica ⁽³⁾; Duat Rodríguez, Anna ⁽³⁾; Gutierrez Cruz, Nuria ⁽²⁾; Bernardino Cuesta, Beatriz ⁽³⁾; Buenache Espartosa, Raquel ⁽⁴⁾; Rodrigo Moreno, María ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁽²⁾ Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ⁽³⁾ Hospital del Niño Jesús, Madrid; ⁽⁴⁾ Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

INTRODUCCIÓN: Desde la Asociación de Neuropediatría de Madrid y Zona Centro se ha iniciado el proyecto “Epilepsia ¡conócela!” consistente en dar información en los colegios sobre epilepsia y cómo manejar una crisis epiléptica dirigida a personal docente y/o alumnos.

MATERIAL Y MÉTODOS: La intervención al personal docente consiste en una charla en la que se explican generalidades de epilepsia y el manejo de una crisis convulsiva generalizada, así como administración de medicación para yugular las crisis. Se expone una presentación en power-point y la visualización de videos explicativos. La intervención en niños es a través de la visualización de un video grabado en un colegio, en la que un niño y un adulto explican la epilepsia a otros niños en clase, y con realización de simulacros de crisis.

RESULTADOS: Desde noviembre 2015 hasta febrero 2016 se ha realizado intervención en 9 centros, 2 privados y 7 públicos. Siete charlas han ido dirigidas a profesores y dos a niños. Han asistido un total de 262 profesores y 147 niños. Dos colegios son centros de educación especial, un centro es un colegio que tiene residencia y los seis restantes son colegios de educación ordinaria. El proyecto se va a seguir desarrollando durante todo el año 2016.

CONCLUSIONES: La aceptación del proyecto por parte de la comunidad educativa ha sido muy buena. Con este tipo de intervenciones pretendemos mejorar la calidad de vida de los niños con epilepsia y su integración en los colegios.



O-085

ENCEFALITIS DE RASMUSSEN: OPCIONES DE TRATAMIENTO

Fernando Martínez, Ruth; Fuertes Rodrigo, Cristina; Sánchez Marco, Silvia Beatriz; Cuadrado Piqueras, Laura; Floriano Ramos, Beatriz; Monge Galindo, Lorena; López Lafuente, Amparo; García Jimenez, Inmaculada; Peña Segura, José Luis; López Pisón, Javier.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

INTRODUCCIÓN: La encefalitis de Rasmussen es una enfermedad inflamatoria caracterizada por epilepsia parcial refractaria, atrofia de un hemisferio cerebral, hemiparesia y deterioro cognitivo progresivos. Se presentan dos casos, a partir de los cuales se revisan las opciones de tratamiento actuales. Caso 1. Niña de 7 años con epilepsia parcial derecha refractaria y disfasia. EEG: punta-onda de predominio frontal hemisferio izquierdo. RM: esclerosis mesial izquierda. Se realiza lobectomía anterior a los 8 meses del inicio. Tras mejoría inicial empeoramiento de las crisis, disfasia, deterioro cognitivo y signos leves de hemiparesia derecha. RM control: atrofia de hemisferio izquierdo. Se inicia tratamiento inmunomodulador con corticoide intravenoso y oral, inmunoglobulina intravenosa y tacrólimus oral. A los 2 años del debut se realiza hemisferectomía funcional izquierda en dos tiempos con mejoría parcial de la clínica y se añade rituximab intravenoso. Actualmente persiste importante afectación residual y control parcial de las crisis. Caso 2. Niño de 5 años con epilepsia parcial izquierda refractaria, cambios de comportamiento y temblor fino de extremidad superior izquierda. EEG: punta-onda en regiones centro-parietales derechas. RM: atrofia de lóbulo temporal derecho. Se inicia tratamiento inmunomodulador con corticoide intravenoso y oral, inmunoglobulina intravenosa y rituximab intravenoso. En la actualidad recibe tratamiento con oxcarbacepina y valproato con control parcial de las crisis y mejoría en el comportamiento.

CONCLUSIONES: Se trata de una enfermedad de difícil diagnóstico y manejo, por su carácter progresivo y base inmunomediada, que hace del tratamiento inmunomodulador, junto con el quirúrgico, la principal opción terapéutica.



O-086

DIAGNÓSTICO PRENATAL Y PREVENCIÓN DE LAS CRISIS PIRIDOXIN SENSIBLES. A PROPÓSITO DE DOS HERMANOS CON LA MUTACIÓN DEL GEN DE LA ANTIQUINA (ALDH7A1).

Rodriguez De Bethencourt San Juan, Patricia⁽¹⁾; Alba Gomez, María⁽¹⁾; Belanger-Quintana, Amaya⁽²⁾; Stanescu, Sinziana⁽²⁾; Martinez-Granero, Miguel Angel⁽¹⁾; García Pérez, Maria Asunción⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón; ⁽²⁾ Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

INTRODUCCIÓN: La epilepsia dependiente de piridoxina(EDP) es una metabolopatía AR por déficit enzimático de antiquitina(gen ALDH7A1). La administración pre y posnatal de piridoxina previene las crisis y mejora el desarrollo psicomotor. Presentamos la eficaz prevención hecha en hermano de niña afecta.

CASO CLÍNICO: Varón de 4 meses. Su hermana de 3 años inició a los 9 días de vida episodios de movimientos oculares anómalos, encogimiento/rigidez y palidez, que repetía cada pocos minutos. Estas crisis fueron rebeldes a fenobarbital, fenitoína, y con valproato hizo una hiperamonemia que requirió de Ac.carglúmico. Las crisis cedieron tras piridoxina, biotina, ac.folínico, piridoxal-fosfato, fenobarbital y levetiracetam. El estudio metabólico confirmó la EDP: piridoxal-5-fosfato sérico bajo e indetectable en LCR, Ac.pípecólico ligeramente aumentado en plasma y LCR. Alfa-aminoadiposemialdehído en orina elevado. Se le dejó sin antiepilépticos y con piridoxin y arginina, dieta limitada en proteínas más Xlys-Maxamaid. No nuevas crisis. Actualmente desarrollo psicomotor normal. Genética: dos nuevas variantes alélicas(c.364C>T/c.476G>A) del gen ALDH7A1. En siguiente gestación la madre toma piridoxina y arginina desde semana 22, al conocer el estado de portador homocigoto del feto. Tras el nacimiento se inicia piridoxina y arginina, biberones de Hyper Lys Anamix Infant. Nunca crisis. EEG sueño normal. Buen sostén cefálico y movilidad de las 4EE.

DISCUSIÓN:

El diagnóstico genético prenatal es necesario en hermanos de pacientes afectados. En RN sanos, altas dosis de piridoxina pueden aumentar la neuroexcitabilidad en caso de no estar afectados, y producir paradójicamente crisis o estatus. La profilaxis pre-postnatal debe limitarse a fetos con estudio genético positivo.



O-087

MOTIVO DE CONSULTA: CEFALEA. ¿SÓLO MIGRAÑA VS TENSIONAL, O HAY ALGO MÁS?

Mazagatos Angulo, Diana; González Gutiérrez-Solana, Luis; Jiménez Marina, Lorena; Fernández Menéndez, Andrea; Bernardino Cuesta, Beatriz; Duat Rodríguez, Anna; Cantarín Extremera, Verónica; López Marín, Laura; García Peñas, Juan José; Ruiz Falcó, María Luz.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

OBJETIVO: Conocer la frecuencia de cefalea como motivo de primera consulta en un hospital terciario. Describir sus características clínicas y epidemiológicas. Analizar si el diagnóstico inicial varía en función de evolución y pruebas complementarias.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio retrospectivo de pacientes que consultan por cefalea. Enero-diciembre 2015. Datos de historia clínica. Variables: clínicas, epidemiológicas, pruebas complementarias, evolución y diagnóstico. Criterios diagnósticos aplicados: International Headache Society (IHS).

RESULTADO: De 1050 primeras consultas: cefalea 133 (12.6%). 10% eran segunda opinión y 37.5% aportaban pruebas previas (RM 48/50). Predominio en niñas (77/133), edad 4-17 años (mediana 11 años). Mayor demanda: enero, abril, junio y octubre. 51% relacionado con estrés académico. Afectando a vida diaria 43/133. Datos de alarma: crónica progresiva 18/133, despertaba del sueño 36/133. Pruebas en primera consulta 72/133 (RM 64/72). Diagnóstico inicial: tensional (50/133), mixta (25/133), migraña (36/133: sin aura 14/36, con aura 22/36, troncocefálica 6/22), 2 trigémico autonómicas, 1 neuralgia del trigémino y 7/133 secundarias. Buena evolución 76%. Tras aplicar criterios IHS: tensional 55/133, migraña 54/133 (sin aura 30/54, con aura 23/54, troncocefálica 7/23), 3 otras primarias, 1 trigémico autonómica, 1 neuralgia del trigémino, 17/133 secundarias (rinosinusitis, hipertensión intracraneal benigna, somatización, quiste efecto masa, quiste III ventrículo, malformación Arnold Chiari, error de refracción, trastorno ocular inflamatorio, trastorno articulación temporomandibular). Una epilepsia focal previamente catalogada de migraña con aura.

CONCLUSIONES: Enfermedad frecuente en la infancia que genera gran angustia. El control evolutivo es esencial para diagnóstico diferencial. Tras aplicar criterios IHS, en nuestra muestra aumenta la frecuencia de migraña y cefaleas secundarias.



O-088

CALIDAD DE VIDA EN SUPERVIVIENTES DE UN TUMOR CEREBRAL INFANTIL: ANALISIS DE INTERVENCIONES Y RESULTADOS

Martinez Salcedo, Eduardo ⁽¹⁾; Cárceles Alvarez, Alberto ⁽¹⁾; Ortega Martinez, Juan Antonio ⁽¹⁾; Vicente Ortega, Vicente ⁽²⁾; Fuster Soler, Jose Luis ⁽¹⁾; Alarcón Martínez, Helena ⁽¹⁾; Ibañez Micó, Salvador ⁽¹⁾; Domingo Jimenez, Rosario ⁽¹⁾; Canteras Jordana, Manuel ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁽²⁾ Catedra de Anatomía Patológica, Universidad de Murcia; ⁽³⁾ Cátedra Bioestadística, Universidad de Murcia.

OBJETIVOS: Evaluar la situación socio demográfica, medioambiental, morbilidad y calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en supervivientes de un tumor cerebral infantil

MATERIAL Y METODOS: Estudio transversal en supervivientes pediátricos (diagnóstico 0-14 años) fuera de tratamiento y más de 2 años del diagnóstico en una unidad de referencia. Evaluación: cuestionarios socio demográficos, medioambientales, historia clínica, escala de secuelas tardías (LESS), escala genérica PedsQL4.0 padres y pacientes (2-18 años y adulto joven)

RESULTADOS: Censados 82; Fallecidos durante el estudio 3; Evaluados 67. Varones 58,2%; Edad media actual 164,6 meses (σ 76); Edad media al diagnóstico 62,1 meses (σ 46); seguimiento medio 108,1 meses (σ 54,8); bajo nivel de renta 28,8%; Bajo nivel de instrucción parental 30%; Humo de tabaco en hogar 61,2%; Ejercicio físico $<1-2v/sem <30$ min: 53%; Epilepsia 16,84%; NF-1 11,9%, TSC 1,5%; ICCI3: astrocitomas 47,7%, meduloblastomas/PNET 17,91%, craneofaringiomas 7,4%, ependimomas 4,4%, otros 5,9%. Supratentoriales 28,35%, infratentoriales 46,2%. Derivación ventrículo peritoneal 19,4%; cirugía 82,1%; radioterapia 35,8%; quimioterapia 43,3%; trasplante progenitores hematopoyéticos 7,5%. Reintervención 11,9%. LESS modificado ($>0p$) 82,1%. Valores medios de CVRS Global: (2-18 años): referida por padres: 67,4 (VN 81,3), referida por paciente: 72,6 (VN 82,8); Referida por Adulto joven: 77,0 (VN 78,1)

CONCLUSIONES: La población de supervivientes de tumor cerebral infantil en nuestro medio muestra dificultades socio económicas, riesgo medioambiental, alta prevalencia de secuelas médicas y reducción de la CVRS global clínicamente importantes comparada con la población sana normativa en la edad pediátrica.

O-089



SECUELAS EN COHORTE DE PACIENTES CON TUMORES DE FOSA POSTERIOR: EXPERIENCIA DE UN CENTRO DE REFERENCIA.

Pías-Peleteiro, Leticia; Ganc, Gabriela; Salvador, Héctor; Boix, Cristina; Sans, Anna; Morales, Andrés; Cruz, Ofelia; Ramos, Federico; Campistol, Jaume.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

OBJETIVOS: Evaluación de las secuelas neurológicas, neuropsicológicas y endocrinológicas en una cohorte de pacientes pediátricos con antecedente de tumores de fosa posterior (TFP).

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo de pacientes menores de 18 años con diagnóstico de TFP en el período 2010-2015, a seguimiento en un hospital de referencia de tercer nivel. Se realiza análisis descriptivo de la presencia de déficits físicos y endocrinológicos. Se analizan los resultados de la evaluación neuropsicológica de los pacientes diagnosticados entre 2010-2013, valorando funciones ejecutivas, lingüísticas, viso-espaciales y alteraciones conductuales.

RESULTADOS: Se incluyeron 64 pacientes con diagnóstico de TFP, 37% con meduloblastoma, 36% astrocitoma de bajo grado y 20% ependimoma. Entre los supervivientes (85%) se detectaron secuelas físicas en 61% (déficit de pares craneales, ataxia y paresias de extremidades) y alteraciones endocrinológicas en 27% de los pacientes. Se realizó evaluación neuropsicológica en 24 pacientes de los cuales 22 presentan déficit significativo de alguna función superior, destacando mayor frecuencia de disfunción ejecutiva y de funciones lingüísticas.

CONCLUSIONES: La supervivencia creciente en pacientes con TFP ha generado una mayor relevancia del impacto funcional de las secuelas a medio y largo plazo. Una evaluación neuropsicológica precoz es importante para identificar signos de síndrome cerebeloso-cognitivo-afectivo, y para poder guiar las medidas de soporte e intervención re-educativa y psicológica adecuadas. El seguimiento clínico neuropediátrico de pacientes con TFP facilita la detección y supervisión de secuelas físicas, así como la coordinación del plan terapéutico rehabilitador.



O-090

CEFALEA EN RACIMOS EN EDAD PEDIÁTRICA: DESCRIPCIÓN DE CUATRO CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

Natera De Benito, Daniel; Alfaro Iznola, Cristina María; Rodríguez Díaz, Rocio; Táboas Pereira, María Andrea; Cuadrado Martín, Mercedes; Ballesteros García, María Del Mar.

Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada

INTRODUCCIÓN: La cefalea en racimos es una cefalea primaria de origen trigémino autonómico cuyo debut en la infancia es infrecuente. Se caracteriza por ataques de dolor intenso estrictamente unilaterales en región orbitaria, supraorbitaria, temporal, o en cualquier combinación de estos lugares, con una duración de 15-180 minutos.

OBJETIVO: Describir las características clínicas de la cefalea en racimos con debut en edad pediátrica.

MATERIAL Y MÉTODOS: Revisión retrospectiva de historias clínicas de nuestra consulta, con inclusión de aquellos pacientes con diagnóstico de cefalea en racimos en edad pediátrica.

RESULTADOS: Presentamos cuatro casos en los que el inicio de la sintomatología se produjo entre los 2 y los 13 años. Se incluyen tres varones y una niña con debut a los 2, 7, 13 y 12 años, respectivamente. Los cuatro pacientes cumplen los criterios propuestos por la tercera edición de la Clasificación Internacional de las Cefaleas: presentaron al menos cinco ataques de dolor unilateral de intensidad severa o muy severa durante los periodos de cluster. Además, presentaron signos vegetativos ipsilaterales a la cefalea: lagrimeo, inyección conjuntival, congestión nasal, rinorrea.

CONCLUSIONES: A pesar de ser poco frecuente durante la edad pediátrica, la cefalea en racimos debe formar parte del diagnóstico diferencial de un niño con cefalea. Subrayamos la importancia de conocer sus criterios diagnósticos para evitar el retraso diagnóstico que se ha descrito con frecuencia. En nuestros pacientes el tratamiento con verapamilo resultó más eficaz que el tratamiento con flunarizina. Los tratamientos con mejor respuesta en fase aguda fueron oxigenoterapia y triptanes.



O-091

ENFERMEDAD DE CHARCOT MARIE TOOTH POR MUTACIÓN EN *GDAP1*: HALLAZGOS CLINICOS, ELECTROFISIOLÓGICOS Y GENÉTICOS EN SEIS PACIENTES

Frongia, Anna Lia; Salerno, Grazia; Vitale, Maria Paula; Maqueda, Elena; Palau, Francesc; Colomer, Jauma; Nascimento, Andres; Ortez, Carlos.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Charcot Marie Tooth 4A (CMT4A), es causada por mutaciones en el gen *GDAP1* (ganglioside-induced differentiation-associated protein), localizado en la membrana mitocondrial externa y participa en la fisión y fusión de la dinámica mitocondrial. Mutaciones en *GDAP1* causa tres fenotipos de CMT: 1. Neuropatía desmielinizante autosómica recesiva (CMT4A), 2. Neuropatía axonal recesiva con o sin parálisis de las cuerdas vocales (AR-CMT2) y, 3. Neuropatía axonal de inicio tardío, autosómica dominante (CMT2K).

METODOLOGIA: Reportamos el fenotipo clínico, hallazgos electrofisiológicos y genéticos de 6 pacientes con mutación en *GDAP1*, cinco pacientes con AR-CMT2 y un paciente con CMT2K.

RESULTADOS: todos inician los síntomas a los 18 meses de edad, caracterizado por arreflexia, debilidad distal de extremidades inferiores de forma progresiva hasta desarrollar pies equinovaros bilateral. A los tres años de edad, todos presentan debilidad distal de extremidades superiores, con atrofia severa de musculatura intrínseca y discapacidad funcional grave. Ninguno presenta parálisis de cuerdas vocales ni diafragmática. Estudios neurofisiológicos: Todos presentan neuropatía sensitivo motora axonal, con mayor afectación distal. Se identifican mutaciones autosómicas recesivas en cinco pacientes y sólo un caso con una mutación dominante de novo en el gen *GDAP1*.

COMENTARIOS: Todos los pacientes inician síntomas a los 18 meses de edad con una evolución progresiva de forma grave en los primeros años de vida. En pacientes con neuropatía axonal sensitivo -motora de debut precoz con una progresión rápida y afectación de extremidades superiores se recomienda el estudio de mutaciones en el gen *GDAP1*.



O-092

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL LIGADA AL GEN SMN1 : VARIABILIDAD CLÍNICA Y GÉNÉTICA ENTRE HERMANOS AFECTOS

Borràs Martínez, Ariadna ⁽¹⁾; Nascimento , Andrés ⁽¹⁾; Ortez, Carlos ⁽¹⁾; Bernal , Sara ⁽²⁾; Arcas, Judit ⁽¹⁾; Febrer, Anna ⁽³⁾; Colomer, Jaume ⁽¹⁾.

⁽¹⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁽²⁾ Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁽³⁾ Hospital Sant Joan de Deu .

INTRODUCCIÓN: La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad recesiva causada por mutaciones en el gen SMN1 (survival motor neuron 1). Se caracteriza por debilidad proximal progresiva, debido a la afectación de motoneuronas del asta anterior.

OBJETIVO: Describir las características clínicas y genéticas de hermanos afectados de AME en un centro de referencia pediátrico.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio descriptivo y observacional de hermanos diagnosticados de AME ligado al gen SMN1 en un centro de referencia entre 2005-2015. Se analizaron las características clínicas y genéticas (mutación gen SMN1 y numero de copias de SMN2 (survival motor neuron 2)

RESULTADOS: Se analizaron 7 parejas de hermanos con AME de diferentes familias no consanguíneas. Un paciente AME-I , 10 pacientes AME-II y 3 pacientes AME-III. Cuatro parejas de hermanos AME-II presentaron homogeneidad clínica y 3 copias del gen SMN2. Una pareja de hermanos afectados de AME-III presentó diferente numero de copias de SMN2 (3 y 4 copias) con discreta variabilidad en la severidad clínica. 2 parejas de hermanos se presentaron con formas diferentes de AME (1 pareja AME-I y II y una pareja AME-II y III) a pesar de tener el mismo numero de copias de SMN2, 2 y 3 copias respectivamente.

CONCLUSIONES: 1) La mayoría de hermanos presentan el mismo tipo de AME y numero de copias de SMN2. 2) El numero de copias del gen SMN2 no fue un modificador significativo en nuestra serie de casos, lo que nos obliga a plantearnos la búsqueda de nuevos modificadores de esta patología.



O-093

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA POR DÉFICIT DE MEROSINA Y EPILEPSIA

Itzep Perez, Debora Coritza; Pardo Cardozo, Nathalia Andrea; Ramirez, Alia; Ortez, Carlos; Colomer, Jaume; Jou, Cristina; Jimenez, Cecilia; Nascimento, Andres.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

INTRODUCCION: La distrofia muscular congénita por déficit de merosina (DMC1A) es causada por mutaciones en el gen LAMA2, que codifica para un componente de la membrana basal del músculo estriado, los vasos sanguíneos y en la glía

OBJETIVO: Describir las características clínicas, anatomopatológicas, electroencefalografías y de neuroimagen en pacientes con DMC 1A y epilepsia

MATERIAL Y METODOS: Estudio retrospectivo de una serie de casos con diagnóstico de DMC 1A y epilepsia, entre 1995 – 2015

RESULTADOS: Se documentaron 20 pacientes con DMC 1A, 8 presentaron epilepsia (5 con déficit parcial y 3 con déficit total de merosina). La edad de debut fue de 2 - 8 años. Se observaron diferentes tipos de crisis (ausencia, crisis atónicas y espasmos tónicos). Las crisis discognitivas fueron las más frecuentes (7/8 pacientes), en dos de estos se evidenció un retraso de 2 años en el diagnóstico de la epilepsia. El 75% de pacientes desarrolló farmacoresistencia. Los hallazgos electroencefalográficos mostraban paroxismos focales en regiones parietales, temporales y occipitales. Se obtuvo registro ictal en 4 pacientes: 3 mostraron paroxismos de inicio en región Parieto-temporo-occipital y uno paroxismos multifocales. La RM cerebral identificó hiperintensidad de sustancia blanca en todos los casos y sólo en 4 trastornos de migración neuronal con predominio parietal, temporal y occipital

CONCLUSIONES: La epilepsia es una comorbilidad frecuente en la DMC1A, a pesar de no evidenciar trastorno de migración neuronal en la neuroimagen.

Las crisis discognitivas son difíciles de identificar en estos pacientes y pueden retrasar el diagnóstico y el inicio del tratamiento precoz.



O-094

ACT DMD: EFECTO DE ATALURENO SOBRE PRUEBAS FUNCIONALES CRONOMETRADAS EN LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE DEBIDA A MUTACIÓN SIN SENTIDO

Nascimento, Andrés⁽¹⁾; Vílchez, Juan J⁽²⁾; Ortez, Carlos⁽¹⁾; Medina, Julita⁽¹⁾; Luo, Xiaohui⁽³⁾; Elfring, Gary⁽³⁾; Riebling, Peter⁽³⁾; Ong, Tuyen⁽³⁾; Spiegel, Robert⁽³⁾; Peltz, Stuart W.⁽³⁾; Colomer, Jaime⁽⁴⁾.

⁽¹⁾ Hospital San Joan de Déu, Barcelona; ⁽²⁾ Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁽³⁾ PTC Therapeutics; ⁽⁴⁾ Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

INTRODUCCIÓN: Atalureno actúa en la distrofia muscular de Duchenne por mutación puntual sin sentido (DMDmss), sorteando la lectura ribosomal de los codones de parada prematura, produciéndose distrofina de longitud normal

OBJETIVO: Determinar los efectos del atalureno sobre la función motora en pacientes con DMDmss, mediante pruebas funcionales cronometradas (PFC).

MATERIALES/MÉTODOS: ACT DMD es un estudio aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo de Fase 3, multicéntrico (2 centros en España). Se incluyeron pacientes DMDmss varones de 7-16 años, ambulantes, capaces de caminar ≥ 150 m y $< 80\%$ del valor óptimo previsto en la prueba de marcha durante 6 minutos (PM6M). Se aleatorizaron 1:1 al grupo atalureno 40 mg/kg/día o placebo durante 48 semanas. Se pre-especificó un subgrupo con PM6M basal 300-400m. Se preespecificó un meta-análisis con pacientes ACT DMD y un subgrupo de la "fase de deterioro de la deambulación" del estudio 2b.

RESULTADOS: En el estudio ACT DMD (N=228), se observaron cambios favorables a atalureno en marcha/carrera de 10 metros: -1,2s (p=0,117); subida de 4 escalones: -1,8s (p=0,058); bajada de 4 escalones: -1,8s (p=0,012). En el subgrupo de 300-400m (n=99), estas diferencias aumentaron a -2,1s (p=0,066), -3,6s (p=0,003), y -4,3s (p<0,001) respectivamente. Los resultados se confirmaron en el meta-análisis (N=291): marcha/carrera de 10 metros: -1,4s (p=0,025); subida de 4 escalones: -1,6s (p=0,018); bajada de 4 escalones: -2,0s (p=0,004).

CONCLUSIONES: Los resultados de las PFC en el estudio ACT DMD han demostrado el beneficio de atalureno, con un mayor efecto observable en el subgrupo pre-establecido de 300-400m así como en el meta-análisis pre-especificado.

O-095



PARAPARESIAS ESPÁSTICAS HEREDITARIAS: UTILIDAD DIAGNOSTICA DE LA TECNICA DE NEXT- GENERATION SEQUENCING

Maqueda Castellote, Elena; Vitale, Paula; Sariego, Andrea; Stevanin, Giovanni; Frongia, Anna Lia; Colomer, Jaume; Ortez, Carlos; Nascimento, Andrés.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat

Las paraparesias espásticas hereditarias (PEH) se caracterizan por hiperreflexia y espasticidad de miembros inferiores. Es signo clínico común en múltiples patologías (metabólicas, estructurales, hereditarias).

OBJETIVO: Caracterización clínica, genética, neurofisiológica y de neuroimagen en pacientes con PEH.

METODOLOGÍA: Estudio descriptivo, retrospectivo. Se estudiaron 20 pacientes a través de panel – next generation sequencing (NGS) que incluye 70 genes asociados a paraparesia espástica. Se analizaron las siguientes Variables: edad de debut, antecedentes familiares, estudio electrofisiológico, neuroimagen y resultados genéticos.

RESULTADOS: 20 pacientes con PEH (19 complejas y 1 simple) procedentes de familias no consanguíneas. Antecedentes familiares de PEH en 8 casos. Neuropatía: 14 (11 axonales, 2 desmielinizantes y 1 mixta). Neuroimagen columna: 2 casos con atrofia espinal y 1 dilatación del canal medular, RM cerebral: 3 con adelgazamiento cuerpo calloso, 2 con atrofia de cerebelo y 1 con hiperintensidad de la sustancia blanca. Genética: Confirmados: 8 casos (40%): 2 KIF1A, 1 DDHD2, 3 ALT1 y 2 SPAST. Resultados no concluyentes en 12 pacientes (en 5 se identifica una mutación patógena en un alelo, pendiente identificar la segunda mutación y/o estudio de segregación en los padres)

DISCUSIÓN: Los múltiples genes asociados a las PEH y la heterogenidad clínica dificultan el diagnóstico genético y nos obligan a utilizar las nuevas herramientas de diagnóstico molecular como la NGS. La implementación de los métodos de NGS permiten el diagnóstico de aproximadamente el 50 % de los casos. Estos datos sugieren que aún quedan muchos genes por identificar en especial los asociados a PEH complejas.



O-096

ACCIDENTE CEREBROVASCULAR EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Costa Comellas, Laura; Salazar Villacorta, Ainara; Del Toro Riera, Mireia; Felipe Rucián, Ana; Sanchez-Montañez García-Carpintero, Angel; Gran Piña, Ferran; Rosés Noguer, Ferran; Macaya Ruiz, Alfons; Munell Casadesús, Francina.

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona

INTRODUCCIÓN:

El infarto cerebral (IC) en la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una complicación poco frecuente de la miocardiopatía dilatada (MCD) que sufren estos pacientes. Presentamos dos casos de IC en fase avanzada de la enfermedad.

CASO CLÍNICO:

CASO 1. Paciente de 14a diagnosticado de DMD a los 8m por hiperckemia. MCD detectada a los 13a, controlada con beta-bloqueantes y diuréticos. No corticoterapia por mala adherencia. Previo al evento, movilidad limitada a musculatura distal EESS. Consulta por cefalea intensa, parestesia en mano izquierda y desviación comisura bucal a la derecha. En angioRM se aprecia infarto isquémico profundo y superficial de ACM derecha de probable origen embólico. El paciente fallece 6m después del episodio.
CASO 2. Paciente de 13a diagnosticado de DMD a los 2a por caídas frecuentes. Movilidad únicamente en musculatura distal EESS previo al evento. No corticoterapia (diagnosticado en 1985). Consulta por cefalea, desviación de comisura bucal a la derecha, imposibilidad de oclusión ocular izquierda, pérdida de fuerza en brazo izquierdo y alteración del tono de voz. En TAC craneal se observa hiperdensidad en ACM derecha e infarto agudo lentículo-estriado derecho. El paciente fallece a los 2a del evento.

CONCLUSIONES:

La severa debilidad muscular de estos pacientes dificulta y retrasa el diagnóstico del IC, enmascarando la incidencia real de esta entidad. Con este trabajo se pretende enfatizar la importancia de la detección y manejo precoz de la MCD para prevenir IC, ya que implica un empeoramiento de la calidad de vida y un peor pronóstico.



O-097

ENFERMEDAD DE POMPE: DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE 8 CASOS

García Romero, María Del Mar; Alba Jiménez, María; Rubio Gordón, Laura; Martínez Bermejo, Antonio; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid

INTRODUCCIÓN:

La enfermedad de Pompe o glucogenosis tipo II es una enfermedad lisosomal caracterizada por acúmulo de glucógeno principalmente en tejido muscular. El diagnóstico se realiza analizando la actividad de la alfa glucosidasa y se confirma con el análisis de mutaciones.

OBJETIVOS: Describir las características principales de los 8 pacientes que seguimos en nuestro Servicio.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se trata de un estudio descriptivo en el que analizamos los datos relevantes de 8 pacientes con enfermedad de Pompe.

RESULTADOS: De los 8 pacientes seguidos, 7 padecen la forma tardía de la enfermedad, y sólo 1 la forma infantil o clásica. El paciente con la forma clásica se diagnosticó a los pocos días de vida, tras detectarse al nacimiento miocardiopatía hipertrófica grave. Asintomático inicialmente desde el punto de vista muscular, la afectación respiratoria ha hecho necesario el inicio temprano de tratamiento. Los 7 pacientes con forma tardía se diagnosticaron entre los 7 meses y los 10 años. De ellos, 4 se mantienen asintomáticos y 3 precisan terapia enzimática sustitutiva. De los 4 asintomáticos, 3 se diagnosticaron por aumento de CPK, y 1 por ser hermano de otro afecto. Los 3 sintomáticos presentaban sintomatología compatible que generó la sospecha. Los 3 tratados han mejorado claramente, hasta el punto de haberse podido retirar, en uno de ellos, la cánula de traqueostomía que necesitaba.

CONCLUSIÓN: La enfermedad de Pompe se puede diagnosticar de una forma sencilla y rápida, por lo que debe descartarse ante la mínima sospecha, ya que está disponible su tratamiento sustitutivo.



O-098

TRATAMIENTO CON USO COMPASIVO CON ATALURENO EN 2 PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE POR MUTACIÓN NONSENSE (nmDMD)

García Campos, Óscar ⁽¹⁾; Verdú Pérez, Alfonso ⁽¹⁾; López Dolado, Elisa ⁽¹⁾; Pérez Nombela, Soraya ⁽²⁾; Iñigo Martín, Gema ⁽¹⁾; Sanchez García, Sara ⁽¹⁾; Velilla Antolín, Diana ⁽¹⁾; Herrera López, María ⁽³⁾; Díaz Conejo, Raquel ⁽⁴⁾; Treceño Zamorano, Adriana ⁽¹⁾; Domiguez García, Olga ⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Virgen de la Salud, Toledo; ⁽²⁾ Hospital Nacional de Paraplégicos, Toledo; ⁽³⁾ Toledo; ⁽⁴⁾ Hospital Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina.

INTRODUCCIÓN: La DMD es una de las enfermedades neuromusculares más frecuentes en la infancia. Las mutaciones nonsense están presentes en un 15% de los pacientes con DMD. Atalureno está diseñado para sortear la señal de parada prematura en los casos de nmDMD y continuar la traducción del ARNm, permitiendo la formación de proteína funcional. Los ensayos clínicos han demostrado su eficacia en pacientes ambulatorios mayores de 5 años.

OBJETIVOS: Describir la evolución a lo largo de 18 meses de 2 pacientes con nmDMD que comenzaron tratamiento con Atalureno de forma compasiva a los 5 años de edad.

MÉTODOS: Evaluaciones basal antes de iniciar el tratamiento y periódicas posteriormente de test de marcha de 6 minutos (6MWT), North Star Ambulatory Assessment (NSAA), test cronometrados de carrera de 10 m, levantarse del suelo, y subida y bajada de 4 escalones, espirometría y evaluaciones cardiológicas. También se valoraron los efectos secundarios de la medicación. Resultados: En ambos casos se produjo estabilidad o mejoría funcional en 6MWT y en NSAA, así como en las pruebas cronometradas. No se encontraron cambios en la espirometría ni en la valoración cardiológica. Un paciente presentó polaquiuria, discreta proteinuria y dolor epigástrico sin necesidad de interrumpir la medicación.

CONCLUSIONES: En los 2 casos se ha producido mejoría en algunas pruebas funcionales durante 18 meses. No obstante, en este grupo de edad, la evolución natural de la enfermedad suele ser de estabilidad o mejoría, necesitando seguimiento a más largo plazo. El tratamiento ha sido seguro y bien tolerado.



O-099

VARIABILIDAD CLINICA EN DOS PACIENTES CON Distrofia Muscular Congenita (DMC) POR MUTACION EN EL GEN LAMINA A/C (LMNA)

Toledo Bravo De Laguna, Laura; Melián Suárez, Ana; Santana Artilles, Alexandre; Sebastián García, Irma; Florido Rodríguez, Alberto; Cabrera López, José Carlos.

Hospital Universitario Insular Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria

INTRODUCCIÓN: Las mutaciones en el gen lámina A/C (LMNA) ocasionan diversos fenotipos neuromusculares: DM de Emery-Dreifuss con herencia dominante/recesiva. DM de cinturas (LGMD1B) y DMC con debilidad progresiva, síndrome de cabeza caída (Dropped head) y contracturas articulares. Otras: neuropatía axonal, miocardiopatía dilatada y alteraciones de la conducción cardíaca

CASOS CLÍNICOS: Presentamos dos casos de distrofia muscular por mutación en heterocigosis en el gen LMNA con diferente presentación clínica:
- Niña de 9 años con hipotonía muscular severa desde el nacimiento. Destaca ausencia de sostén cefálico, siendo capaz de sentarse desde los 3 años, nunca ha conseguido la bipedestación. Presenta hiperCPKemia y biopsia muscular inespecífica. Actualmente gran atrofia muscular, espina rígida, hiperlordosis, dropped head y contracturas articulares. Precisa asistencia ventilatoria nocturna
- Niña valorada a los 7 años, presentaba marcha autónoma en equino, precisando sujetarse la cabeza continuamente por ausencia de sostén cefálico. Sedestación 6 meses y deambulación 12 meses. Perdió la marcha con 9 años. Analítica con hiperCPKemia, biopsia muscular normal.

CONCLUSIONES: Presentamos dos casos que muestran las dos formas descritas en la literatura de presentación de DMC por mutaciones en LMNA. Un caso de presentación muy precoz y severa con debilidad, hipotonía y contracturas asociado a dropped head con requerimiento de ventilación nocturna y otro caso de presentación más tardía de debilidad de musculatura extensora del cuello en una paciente deambulante desde el año de edad. El diagnóstico obligará el seguimiento Cardiológico para prevención de muerte súbita por defectos de conducción cardíaca, siendo candidatos a la colocación de desfibriladores.



O-100

NEUROPATÍA HEREDITARIA MOTORA DISTAL POR MUTACIÓN BSCL2: Un fenotipo peculiar

Rafael, Margarida; Lacerda, Catarina; Gonçalves, Elisabete; Rocha, Susana.

Barreiro-Montijo

INTRODUCCIÓN: La neuropatía hereditaria motora distal (dHMN) es una enfermedad clínica y genéticamente heterogénea, caracterizada por la afectación selectiva de las neuronas motoras en el sistema nervioso periférico. En general se presenta antes de los 20 años como un síndrome clínico clásico: atrofia muscular distal en el miembro inferior, sin pérdida de la sensibilidad.

CASO CLÍNICO: Niña de 12 años derivada a nuestra consulta por trastornos de la marcha y de la coordinación motora. Desde los 5 años con dificultades progresivas de la marcha, caídas frecuentes y abducción incompleta de las manos, con dificultades en la motricidad fina. Dificultades de aprendizaje. En la primera exploración: atrofia distal de los músculos de las extremidades, más evidente en las manos (en garra), con atrofia de la eminencia tenar. Debilidad distal en los cuatro miembros. Reflejos osteotendinosos vivos en el miembro inferior. Acortamiento del tendón de Aquiles bilateral. Signo de Babinski izquierdo. Sin cambios sensoriales. En la electromiografía patrón compatible con polineuropatía axonal motora pura. El estudio metabólico y del gen MFN2 fue normal. La RM craneo-espinal con espectroscopia sin alteraciones. A lo largo del tiempo se demostró una debilidad muscular progresiva, hipo/arreflexia distal y atrofia severa de las manos. El estudio genético reveló una mutación heterocigota para el gen BSCL2.

CONCLUSIÓN: Las mutaciones BSCL2 se describieron en pacientes con una importante debilidad en las manos asociada a síntomas piramidales (dHMN tipo V). Los autores apelan para que se sospeche este diagnóstico, en concreto esta mutación, cuando esté presente este conjunto de síntomas.



O-101

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER EN NUESTRO MEDIO. CARACTERÍSTICAS Y DIFICULTADES AÑADIDAS AL DIAGNÓSTICO

González Villén, Raquel; Melguizo Morales, M^ªcarmen; Sierra Córcoles, Concepción; Martín Moya, Rocío; Úbeda Sánchez, Yolanda; Muñoz García, Manuel; Parrilla Muñoz, Rafael; De La Cruz Moreno, Jesús.

Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén

INTRODUCCIÓN: La distrofia muscular de Duchenne/Becker (DMD/B), es una enfermedad de prevalencia baja 5/100.000 y nos plantea su sospecha diagnóstica una hiperckemia como hallazgo casual o asociado a un trastorno motor. A veces puede estar su diagnóstico enmascarado por otra sintomatología concomitante y/o forma de presentación clínica que dificulta su diagnóstico.

OBJETIVOS: Presentación de DM, características de las mismas y dificultades añadidas en su diagnóstico por su presentación y asociación a otras entidades patológicas.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio retrospectivo de 9 pacientes con diagnóstico de DMD/B.

RESULTADOS: Motivo de consulta: Trastorno de la marcha 3/9. Retraso psicomotor 2/9. Hiperckemia casual 3/9. Hiperckemia+tortícolis paroxística 1/9. Rabdomiolisis 1/9. Edad media de consulta: 4,3 años (9 meses /10 años). Clínica:asintomáticos+ pseudohipertrofia de pantorrillas 2/9.Tortícolis paroxística 1/9. Retraso psicomotor+ fenotipo sindrómico y trastorno del neurodesarrollo1/9. Retraso psicomotor+ fenotipo sindrómico,trastorno del neurodesarrollo+ hiperckemia1/9.Trastorno de la marcha 3/9. Rabdomiolisis1/9. Hiperckemia 100%(980-49.645U/l). Estudio genético:delecciones 6/9, mutación puntual1/9, duplicación exón 2 1/9, genética negativa 1/9. Delección de novo 2/9. Biopsia muscular 4/9. Diagnóstico definitivo: Edad media 4,6 años. Enfermedad de Duchenne 4/9 y de Becker 5/9 (DMB+ Sdr.Williams. DMD+ Sdr.X Frágil, ambos casos por mutación de novo. DMB primeros síntomas, los de rabdomiolisis, perteneciente a la mutación puntual, no descrita previamente e hiperckemia más altas. Tres casos DMB por hiperckemia y 3 casos DMD por trastorno motor).

CONCLUSIONES: El diagnóstico puede estar enmascarado por síntomas sugerentes de otras entidades nosológica, pero el trastorno motor, pseudohipertrofia de pantorrillas y la hiperckemia nos sugirió confirmar el diagnóstico por genética.



O-102

INHIBIDORES DE LA VÍA MTOR: ¿ HAN SUPUESTO UN CAMBIO PARA LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ESCLEROSIS TUBEROSA?. EXPERIENCIA DE UN HOSPITAL TERCIARIO

Cantarín Extremera, Verónica ⁽¹⁾; Ruíz-Falcó Rojas, M^a Luz ⁽¹⁾; Bernardino Cuesta, Beatriz ⁽²⁾; Duat Rodríguez, Anna ⁽²⁾; Pérez Sebastian, Isabel ⁽²⁾; Procházková, Michaela ⁽²⁾; Martínez Albadalejo, Inmaculada ⁽²⁾.

⁽¹⁾ NIÑO JESÚS; ⁽²⁾ NIÑO JESUS.

INTRODUCCIÓN: El Complejo esclerosis tuberosa (CET), enfermedad multisistémica de expresividad variable y sin tratamiento eficaz, se caracteriza por el crecimiento de tumores (hamartomas) en diferentes órganos responsables de las diferentes manifestaciones clínicas. El 85% de los niños con CET presentan problemas neurológicos (epilepsia, SEGA, trastornos neuropsiquiátricos...). Estudios preliminares con inhibidores mTOR han demostrado que estos fármacos pueden llegar a ser una esperanzadora alternativa terapéutica.

OBJETIVO: Evaluar el empleo de everolimus, inhibidor mTOR, en diferentes manifestaciones del CET en términos de eficacia y seguridad.

MATERIAL Y MÉTODOS: Pacientes pediátricos con CET tratados con everolimus en función de edad, eficacia, dosis y efectos adversos.

RESULTADOS: Se analizan 16 pacientes con edades entre 6 meses y 17 años al inicio de everolimus y seguimiento de 3 meses a 4 años. Catorce tienen epilepsia. Seis presentaban sintomatología TAND. Las indicaciones fueron: 8 casos por SEGA, 7 por epilepsia (tiempo evolución 3 meses-17 años) y uno por tumoración glútea (tiempo evolución 8 años). Se objetivó reducción/estabilización del SEGA en el 100% de los casos, mejoría de la epilepsia en el 67% (N=8), y del TAND en 50% (N=3). La dosis empleada fue entre 5 y 10 mg. Objetivamos efectos adversos leves en todos los pacientes y cuadros graves, motivando suspensión de everolimus, en 4 pacientes: 2 neumonías complicadas, 1 pielonefritis y 1 celulitis.

CONCLUSIÓN: Everolimus parece suponer una terapéutica esperanzadora en la reducción de la morbi-mortalidad en niños con CET. Debemos mostrar especial atención a la aparición de efectos adversos potencialmente graves.



O-103

ENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE EN PACIENTES CON TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS

rochazkova, Michaela; Cantarín Extremera, Verónica; Pérez Sebastián, Isabel; Martínez Albaladejo, Inmaculada; Bernardino Cuesta, Beatriz; Fioravanti Rassat, Victoria; López Pino, Miguel Ángel; González Vicent, Marta.

Hospital del Niño Jesús, Madrid

INTRODUCCIÓN: La encefalopatía posterior reversible (PRES) se caracteriza por edema vasogénico cortico-subcortical que afecta preferentemente el territorio cerebral posterior. La etiopatogénesis está relacionada con daño endotelial secundario a algunos fármacos e hipertensión arterial. Clínicamente se manifiesta con cefalea, vómitos, alteraciones visuales y crisis epilépticas. Aunque la mayoría de pacientes se recupera completamente, hasta un 10% desarrolla secuelas.

OBJETIVO: Describir las características clínicas, radiológicas y evolutivas de los pacientes que fueron sometidos a un trasplante de progenitores hematopoyéticos y desarrollaron PRES.

MATERIAL Y MÉTODO: Análisis retrospectivo de 15 pacientes consecutivos diagnosticados en nuestro centro entre 2000 y 2015.

RESULTADOS: Mediana de edad: 8 años y 6 meses (entre 10 meses -14 años). Excepto un paciente que presentó dos episodios en 20 meses, todos presentaron solamente un episodio. El PRES ocurrió una mediana de 3 meses tras el trasplante. Todos los pacientes recibieron tratamiento con ciclosporina. El 47% tuvo hipertensión arterial grave al inicio del cuadro. Las crisis epilépticas fueron la manifestación más frecuente (100%); un 40% como status epiléptico. Solamente un 40% de los pacientes presentó alteraciones en tomografía computerizada craneal urgente. En un 93% de los pacientes se realizó resonancia magnética, siendo diagnóstica en todos ellos. Un 13% de los pacientes falleció por transformación hemorrágica del PRES, y otro 20% desarrolló epilepsia en el seguimiento posterior.

CONCLUSIONES: La encefalopatía posterior reversible es una entidad grave que puede dejar secuelas a largo plazo. Es importante identificar los factores desencadenantes e instaurar tratamiento agresivo de la hipertensión arterial al inicio del cuadro.



O-104

¿PUEDEN LAS NUEVAS TOMOGRAFÍAS DE COHERENCIA ÓPTICA DE ALTA DEFINICIÓN REDUCIR LA FRECUENCIA DE LAS PUNCIÓNES LUMBARES?

Fernández Menéndez, Andrea⁽¹⁾; Casado Rojo, Alfonso⁽²⁾; Mazagatos Angulo, Diana⁽³⁾; Rebolleda Fernández, Gema⁽⁴⁾; Lorenzo Sanz, Gustavo⁽⁴⁾; García Peñas, Juan José⁽³⁾.

⁽¹⁾ Hospital Universitario Niño Jesús; ⁽²⁾ Hospital Sierrallana; ⁽³⁾ Hospital Niño Jesús; ⁽⁴⁾ Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

INTRODUCCIÓN: La etiología más frecuente del edema de papila en niños es la hipertensión intracraneal. No obstante, existe una entidad que simula el edema de papila que es el pseudopapiledema, la mayor parte de los casos debido a drusas en el nervio óptico (DNO), detectables en el 0,3% de la población. Estas DNO son depósitos de hialina en el nervio, normalmente presentes desde edades tempranas, que no se relacionan con patología neurológica. Una confusión entre estas dos entidades puede provocar que a un paciente con DNO se le someta a pruebas como la punción lumbar o técnicas de imagen cerebral, que son innecesarias en su caso.

OBJETIVOS: describir la frecuencia de DNO y papiledema en una serie de casos consecutiva, así como analizar las diferencias entre ambas con una nueva tomografía de coherencia óptica de alta resolución (OCT-HD, por sus siglas en inglés), en concreto con el análisis EDI (“enhanced deep image”). Material y método: Exploración con funduscopia y OCT-HD de los nervios ópticos de pacientes con edema o pseudopapiledema en una consulta de neurooftalmología.

RESULTADOS: 10 de 12 pacientes examinados (83,3%) presentaron DNO y 2 papiledema (16,6%). Las imágenes con la OCT-HD evidencian las DNO en 8/10 casos.

CONCLUSIONES: Los hallazgos con el software EDI para la OCT-HD permiten una mejor detección de las DNO, que combinado con la funduscopia, consigue ser una herramienta útil en este diagnóstico diferencial de estas dos entidades.



O-105

EXPERIENCIA EN EL USO DE SEDOANALGESIA EN LA INFILTRACIÓN DE TOXINA BOTULÍNICA EN LA INFANCIA

Gorria Redondo, Nerea; Hortigüela Saeta, M^a Montesclaros; Conejo Moreno, David; Angulo García, M^a Luz; Gutierrez Moreno, Miriam.

Hospital Universitario, Burgos

INTRODUCCIÓN: La indicación más frecuente de la toxina botulínica A en pediatría es el tratamiento de la espasticidad en la parálisis cerebral infantil. Su uso está ampliamente aceptado con un alto nivel de evidencia. Sin embargo, existen aspectos que todavía siguen siendo controvertidos, como el uso de sedoanalgesia durante la infiltración.

OBJETIVO: Analizar el uso de la toxina botulínica en nuestro hospital, profundizando en el tratamiento del dolor acompañante. **Material y métodos:** Se revisaron de manera retrospectiva las historias clínicas de 86 pacientes que recibieron tratamiento con toxina botulínica en nuestro hospital en los últimos 4 años con un total de 451 infiltraciones, analizando la sedoanalgesia empleada.

RESULTADOS: El motivo más frecuente de infiltración en nuestra muestra fue tener parálisis cerebral infantil siendo el tipo más común la tetraparesia espástica (49.7%) con un grado de GMFCS tipo V (32,8%). En el 70.2 % de los pacientes se realizó sedación consciente y en el 6.9 % sedación profunda. Ocurrieron efectos secundarios por toxina botulínica en el 3.5% de los pacientes y debido a la sedoanalgesia en el 3.4 %. Todos los efectos secundarios fueron leves, sin encontrar mayor riesgo en los pacientes menores a dos años.

CONCLUSIONES: El uso de la toxina botulínica y la sedoanalgesia previa son seguros y eficaces, por lo que es conveniente recomendar el uso de sedoanalgesia a todos los pacientes que vayan a someterse a tratamiento con toxina botulínica.