

Sábado, 9 de junio (09:00 - 10:30)

NEUROLOGÍA

Sala 122 (Planta 1)

665

09:00

ENFERMEDAD DE MENKES: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

Laura Affumicato, M. Paz Delgado Marqués, Jacinto Martínez Antón, Antonio Jurado Ortiz, Clara Téllez Labao, María Juliana Serrano Nieto, Antonio Morales Martínez, Elia Samaniego González, Jesús Romero Imbroda, Ángel Vera Casaño
Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga.

Casos clínicos: Lactantes varones de 3 y 6 meses con retraso madurativo sin período de normalidad. Antecedentes personales y familiares sic. E.F: pelo escaso, ensortijado, hipopigmentado. Micrognatia, orejas de implantación baja. Estrabismo convergente. Disminución de movimientos espontáneos. Hipotonía axial marcada. ROT exaltados. Aceptable relación con el medio. FO normal. *Pruebas complementarias y evolución caso 1:* RNM craneal: discreta atrofia generalizada. Estudio metabólico: normal. Cupremia: 24 mcg/dl (v.n. 70-140), ceruloplasmina: 8 mg/dl (v.n. 20-60). Examen microscópico de cabello: pili torti y triconexis nudosa. Estudio genético de Sd. Menkes: mutación gen ATP7A. Se comienza tratamiento con histidinato de cobre. Aumentan los niveles séricos de cobre y ceruloplasmina sin mejoría evidente del cuadro clínico. *Pruebas complementarias y evolución caso 2:* Presenta varias crisis focales simples. EEG: focalidad punta-onda en zona temporal izquierda. Empieza tratamiento con OXC con control de las crisis. RNM craneal: alteración de señal de sustancia blanca córtico-subcortical y profunda bitemporal. Hiperlactacidemia. Biopsia de piel para estudio de cadena respiratoria en fibroblasto (pendiente). Microscopía de cabello: alteraciones características. Cupremia y ceruloplasmina bajas. En ambos pacientes se realiza CUMS por ITU: vejiga neurógena multidiverticular. *Enfermedad de Menkes:* enfermedad metabólica hereditaria ligada al sexo. Las mutaciones en el gen ATP7A que codifica una ATPasa transportadora de cobre determinan una alteración del transporte del cobre a través de la membrana celular. La clínica aparece a los 2-3 meses con deterioro neurológico habitualmente grave. Son patognomónicas las anomalías del cabello. Son frecuentes las alteraciones en huesos. Otras manifestaciones son hernias inguinales, divertículos vesicales y la degeneración retiniana. El diagnóstico se confirma con la demostración de la acumulación intracelular del cobre en el cultivo de fibroblastos y estudio genético.

Conclusiones: La enfermedad de Menkes tiene un pronóstico infausto. El tratamiento precoz puede evitar el deterioro neurológico progresivo. Hay que pensar en esta enfermedad en lactantes varones con pérdida de adquisiciones psicomotoras, dismorfia y alteraciones del cabello. Es importante el estudio molecular del enfermo y de la madre para consejo genético.

666

09:07

NECROSIS ESTRIATAL AGUDA INFANTIL

Araceli García Pose, Marta Benito Gutiérrez, Nieves Romero-Hombrebueno Domínguez, Sara Morón Hodge, Antonio Martínez Bermejo

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: La necrosis estriatal aguda es una afectación rara caracterizada por degeneración bilateral de ganglios basales. Puede manifestarse con disminución del nivel de conciencia, convulsiones y signos extrapiramidales. La causa postinfecciosa es la más frecuente. La neuroimagen es fundamental para el diagnóstico.

Caso clínico: Niña de 13 meses, sin antecedentes de interés salvo madre con herpes labial, que presenta crisis parcial compleja en el contexto de fiebre y somnolencia de 3 días de evolución. TC craneal normal y LCR demostró únicamente pleocitosis con predominio mononuclear. Se inicia tratamiento empírico con aciclovir y cefotaxima i.v, persistiendo las crisis y disminución del nivel de conciencia, por lo que es trasladada a la unidad de cuidados intensivos. Cultivos de sangre, orina, heces, aspirado bronquial y LCR fueron estériles. Serología para VHS, VVZ, VEB, adenovirus, influenza, parotiditis, sarampión, *Rickettsia conorii*, *Mycoplasma pneumoniae* y VRS resultó negativa. PCR de VIH negativa. Aminoácidos y ácidos orgánicos en sangre, orina y LCR normales. Elevación del 3-orto-metil-dopa con disminución del ácido homovalínico en LCR. EEG inicial con afectación cerebral generalizada de severa intensidad sin paroxismos y mejoría progresiva de la actividad basal en controles posteriores. La RM objetivó afectación bilateral de ganglios basales. Progresivamente, la paciente manifestó un cuadro de encefalopatía pareto-distónica con espasticidad de miembros e irritabilidad, que mejoró tras la medicación antidistónica, relajantes musculares y fisioterapia. La evolución fue favorable, con mejoría de la espasticidad y adecuada conexión con el medio.

Discusión: La necrosis bilateral de ganglios basales se ha observado en procesos de diverso origen, de curso agudo y subagudo. Es frecuente la etiología metabólica, tóxica o degenerativa; pero la principal causa en la infancia es la postinfecciosa, incluso sin evidencia microbiológica concluyente. Su fisiopatología no es bien conocida pero, en el contexto de una enfermedad infecciosa reciente, sugiere una encefalitis selectiva del estriado o un mecanismo mediado por anticuerpos. En nuestro caso las alteraciones en LCR sugirieron etiología vírica sin encontrarse el agente causal. La alteración en los metabolitos de dopamina y serotonina en LCR pudo deberse a la misma necrosis estriatal secundaria a la infección; su normalización posterior descarta un trastorno metabólico de base.

667

ESCLEROSIS TUBEROSA EN NUESTRO MEDIO

Olga García Mialdea, María Elena Cabezas Tapia, Ana Pérez Pardo, Jorge Víctor Sotoca Fernández, Lourdes García Villaescusa, María Mayordomo Almendros, Ignacio Onsurbe Ramírez, María Terrasa Nebot, Ana María Correas Sánchez, José Manuel Siurana Rodríguez
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Introducción: La esclerosis tuberosa es una enfermedad multisistémica de expresión clínica variable. La herencia es autonómica dominante, con una frecuencia estimada de 1/6.000. Un 50-70% de los casos es debido a mutaciones espontáneas, existiendo ligamiento con varios cromosomas en relación con los genes que codifican las proteínas hamartina y tuberina.

Pacientes y métodos: Estudio descriptivo sobre los casos diagnosticados en nuestro hospital en el período comprendido entre 1984-2006. Análisis mediante el programa estadístico SPSS.

Resultados: Se estudiaron 11 pacientes. La edad al diagnóstico fue entre 0 y 79 meses (media 32,64). El 63,6% fueron varones. Presentaron antecedentes familiares un 27,3%. Los síntomas guías ante los cuales se sospechó el diagnóstico correspondieron a: renales (9,1%), cardíacos (18,2%), crisis epilépticas (63,6%) y cutáneos (9,1%). Los criterios diagnósticos encontrados fueron: angiofibromas (45,5%), manchas acrónicas (90,9%), placas de chagrín (27,3%), hamartomas retinianos (9,1%), tuberosidades corticales (45,5%), nódulos subependimarios (54,5%), rabdomiomas cardíacos (18,2%), angiomiolipoma renal (18,2%) y quistes renales (9,1%). Mediante TAC se observaron túberes corticales en el 9,1% de los casos y nódulos subependimarios en un 45,5%, mientras que con RMN presentaron túberes corticales un 45,5% y nódulos subependimarios un 54,5%. En los dos pacientes con rabdomioma cardíaco ninguno asoció sintomatología cardíaca. De los pacientes con crisis epilépticas, un 40% presentó dos tipos de crisis, siendo las crisis parciales complejas las observadas con mayor frecuencia. Para el control de las crisis requirió biterapia un 10% y triterapia un 20%. Actualmente persisten crisis en un 18,2%, presenta retraso mental un 27,3%, trastornos del lenguaje un 9,1% y déficit motor un 9,1%.

Conclusión: Las manifestaciones clínicas varían según la edad del paciente. Es común la combinación de dos o más tipos de crisis en un mismo paciente. En el seguimiento se debe realizar una evaluación periódica para diagnosticar de manera temprana la aparición de tumores u otras complicaciones. En nuestro estudio fue más rentable la RMN que la TAC para la detección de las lesiones cerebrales. El pronóstico y tratamiento dependerán de la severidad de los síntomas.

668

CRISIS GELÁSTICAS: UNA FORMA PECULIAR DE EPILEPSIA FOCAL

Sonia Martínez González, María Jesús Martínez González, Ainhoa García Ribes, José M. Prats Viñas
Unidad de Neuropediatría del Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya).

Introducción: Las crisis epilépticas gelásticas se caracterizan por episodios de risa inadecuada carente de tono afectivo, seguidos de los fenómenos motores propios de una crisis parcial compleja. En su mayor parte su origen es focal orgánico, pensando que las formas idiopáticas probablemente sean también

09:14

de origen lesional a medida que se definen las técnicas de neuroimagen. Presentamos 3 niños diagnosticados de epilepsia gelástica en nuestras consultas.

Caso clínico 1: Niña que a los 2 años inicia episodios breves y diarios de risa extraña y desviación cefálica a la izquierda. En el EEG se registran 2 crisis gelásticas. La RM cerebral es normal. Se instaura tratamiento con carbamacepina, desapareciendo las crisis. Tras disminución de la medicación a los 6 años, reaparece la clínica con control posterior tras reajuste de dosis. En RM se evidencia entonces una displasia cortical frontal.

Caso clínico 2: Niño que a los 11 años inicia episodios de risa involuntaria, junto a hipertonia de extremidades y enrojecimiento facial. En video-EEG aparece un foco frontal izquierdo y se registran 5-6 crisis gelásticas. La RM es normal. Se instaura tratamiento con ácido valproico con desaparición de las crisis. Tras supresión de la medicación (a los 3 años de su inicio) no reaparece la clínica.

Caso clínico 3: Niño que inicia a los 8 años episodios diarios de desviación de la mirada a la izquierda con caída al suelo, instaurándose tratamiento con carbamacepina. La RM es normal. A los 10 meses, comienza con episodios de risa incontrolada, con desviación cefálica y ocular a la izquierda e hipertonia de extremidades superiores. Se ajusta medicación anticonvulsiva sin respuesta adecuada, recurriendo las crisis pese al tratamiento con diferentes antiepilépticos en mono y biterapia. En una nueva RM aparece un hamartoma hipotalámico, en tratamiento actualmente con radiocirugía, con mejora en el control crítico.

Conclusiones: El interés de las crisis gelásticas va más allá de lo anecdótico, ya que están frecuentemente originadas en un hamartoma hipotalámico, con resistencia al tratamiento antiepiléptico, debiendo tratarse con cirugía o radiocirugía, con buen resultado si la exéresis es total. Una RM inicial normal no descarta patología orgánica como ocurrió en 2 de nuestros pacientes, por lo que ante una mala evolución clínica es conveniente una nueva valoración radiológica.

669

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL BENIGNA. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

Margarita Cristina Rodríguez Benjumea, María Ángeles Delgado Rioja, Concepción González Fuentes, Belén Jiménez Crespo, María Luisa Domínguez Quintero, José Sierra Rodríguez, Jose María Ceballos Aragón
Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Introducción: La hipertensión intracraneal idiopática (HII) se define por el incremento de la presión intracraneal con composición normal del líquido cefalorraquídeo (LCR) y ausencia de focalidad neurológica o de alteraciones en la neuroimagen. Material y método: Se revisaron 14 casos diagnosticados de HII durante un período de 24 años (1982-2006). Fueron diagnosticados según los criterios de Ahlskog (1982): ausencia de focalidad neurológica, LCR de composición normal, presión de LCR > 200 mmHg (en niños > 24 meses sedados en decúbito lateral), neuroimagen normal o discreta disminución del tamaño ventricular.

En todos se practicó: historia clínica detallada, exploración física completa, punción lumbar, estudio oftalmológico, EEG y pruebas de neuroimagen.

09:28

09:21

Se establecieron 2 grupos según edad de presentación (grupo I: menores 24 meses, grupo II: mayores 24 meses) recogiendo diferencias en cuanto a presentación, exploración, pruebas complementarias, etiología, tratamiento y evolución.

Resultados: Edad media presentación 4,3 años (5 meses-11 años) sin predominio de sexo. Sintomatología: irritabilidad 3 casos, cefalea y vómitos 11, fontanela abombada en 1. Exploración: fontanela abombada 4 casos, estrabismo 5, y papiledema en 11. Punción lumbar: LCR de composición normal en todos los casos, EEG normal en 11 y lento 3, neuroimagen normal en 12 casos y discreta disminución tamaño ventricular en 2. Evolución favorable: todos salvo uno con alteración agudeza visual. Asociaciones encontradas: otitis en 3, obesidad e ingesta vitamina A en 2, sólo obesidad en 1, menarquia en 1, catarro en 1 y TCE leve (grado 0) en 1.

Conclusiones: 1) Sospechar HII en niños < 2 años con irritabilidad y fontanela abombada y en > 2 años con cefalea y vómitos. 2) Investigar causas subyacentes y tratarlas específicamente si es posible. 3) En niños > 2 años considerar el tratamiento con dexametasona i.v para evitar complicaciones oftalmológicas.

670

DISOCIACIÓN MADURATIVA O RETRASO MADURATIVO DE LA MARCHA: *SITTING ON AIR*

Susana Riesco Riesco, Rosa Batista Ferreira, Pilar Díaz Pernas, Joaquín Arcas, Laura Sánchez García, Marta Benito Gutiérrez, Araceli García Pose, Ana Pilar Nso Roca

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

El retraso de la marcha es una causa frecuente de consulta en pediatría. La mayor parte de los niños son capaces de caminar a los 18 meses. El hecho de no alcanzar este hito en el desarrollo psicomotor puede ir asociado a problemas neurológicos o en otros sistemas. Sin embargo, el retraso de la marcha en una parte importante de estos niños no obedece a una causa concreta. Diferenciar aquellos niños que presentan un simple retraso madurativo de la marcha de aquellos con problemas motores más serios no siempre es sencillo. La disociación madurativa es un síndrome caracterizado por un desarrollo normal en el control de cabeza y brazos, pero un desarrollo retrasado en sedestación y bipedestación. Estos niños típicamente presentan una negativa a la bipedestación, con una flexión de caderas con rodillas extendidas cuando son colocados en suspensión vertical. Esta postura es conocida en la literatura como *sitting on air*, término acuñado por Robson en 1970.

Han sido revisados 6 casos de niños que fueron diagnosticados de disociación madurativa en los últimos 5 años. Se han analizado los antecedentes prenatales y perinatales de los niños, así como la evolución de su desarrollo psicomotor hasta conseguir la marcha liberada. La disociación madurativa puede considerarse una causa aparte en el diagnóstico del retraso en la marcha. Su conocimiento puede prevenir innecesarios tratamientos o procedimientos diagnósticos, así como ayudarnos a identificar aquellos niños que tendrán un pronóstico favorable, en cuanto a lo que a desarrollo motor se refiere.

671

ELEVAÇÃO DAS TRANSAMINASES-DOENÇA NEUROMUSCULAR?

Carla Laranjeira, Tiago Praceres, Emilia Vieira, María Rosario Santos, Ana Paula Fernandes, Susana Peres, Manuela Santos

Servicio de Pediatría del Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães (Portugal), Servicio de Neuropediatría del Hospital de Crianças Maria Pia, Porto (Portugal) y Unidad de Genética Molecular IGM, Porto (Portugal).

As doenças neuromusculares têm expressão variável quanto à idade de início e sinais clínicos. Os autores apresentam dois casos clínicos em que no decurso do estudo de outras patologias foi identificada elevação das transaminases e posteriormente diagnosticada doença neuromuscular.

Caso 1: Criança do sexo feminino, enviada à Consulta de Pediatría aos 3 anos por apresentar valores persistentemente elevados de transaminases desde os 9 meses de idade (máximo TGO 189 UI/ml e TGP 214 UI/ml). O estudo analítico inicial aos 9 meses foi efectuado por história de emagrecimento, dores abdominais e astenia que entretanto reverteu. Do estudo efectuado para esclarecimento da elevação das transaminases foi detectada elevação marcada da creatinofosfocinase (CK) 11569 UI/ml e da desidrogenase láctica (DHL) 2008 UI/ml. No exame neurológico foi detectada uma discreta hipertrofia dos gêmeos. Na biópsia muscular, o músculo era distrofico, com distrofinas e sarcoglicanos normais. O estudo de genética molecular mostrou uma mutação do gene da FKR (fukutin-related protein). O diagnóstico final foi o de LGMD2I.

Caso 2: Lactente do sexo masculino que no decurso de gastroenterite aos 7 meses, foi observado no serviço de urgência e efectuou estudo analítico onde foi detectada alteração das transaminases: TGO 132 UI/ml, TGP 217 UI/ml. Teve alta com orientação para repetir estudo analítico. Por manter transaminases aumentadas foi alargado estudo que revelou CK 23856 UI/ml, DHL 1404 UI/ml e aldolase de 90U/L. No exame neurológico havia um aumento da consistência dos gêmeos. A biópsia muscular mostrou uma distrofia muscular com distrofinas ausentes, compatível com Distrofia muscular de Duchenne. Ambos os casos estão orientados em consulta multidisciplinar de doenças neuromusculares do Hospital Maria Pia Porto e consulta no Instituto de Genética médica para aconselhamento familiar. Os autores pretendem com estes casos lembrar a necessidade de pedir o doseamento de enzimas musculares no estudo de elevação de transaminases (de notar que em ambos os casos essa alteração foi detectada antes dos 12 meses), e salientar a importância do diagnóstico precoce para aconselhamento genético e orientação terapêutica.

672

ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X, FORMA INFANTIL; PRESENTACIÓN DE DOS CASOS EN UNA MISMA FAMILIA JUNTO CON EL ESTUDIO GENÉTICO FAMILIAR

Marta de Toro Codes, Tomás del Campo Muñoz, Isabel Leiva Gea, Concepción Sierra Corcoles, Rafael Parrilla Muñoz, Jesús de la Cruz Moreno

Unidad de Gestión Clínica de Pediatría del Complejo Hospitalario de Jaén.

Antecedentes y objetivos: La ADL es un defecto de la beta-oxidación peroxisomal ligada al cromosoma X, que conlleva la

09:42

09:35

09:49

acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga en células adrenales y en macrófagos cerebrales. Se asocia a desmielinización cerebral y a insuficiencia adrenal. La determinación de AGCML establece el diagnóstico de sospecha en los pacientes y el estudio genético lo confirma tanto en los pacientes como en los familiares presintomáticos y portadores. No hay tratamiento efectivo; el trasplante de médula ósea es la mejor alternativa terapéutica pero con indicaciones muy precisas. A continuación presentamos dos casos clínicos, primos hermanos entre sí, con el estudio genético familiar.

Caso clínico 1: Varón de 9 años sin antecedentes personales de interés, que presenta un cuadro de 6 meses de evolución de trastorno conductual y pérdida cognitiva, acompañado de de cojera de miembro inferior derecho. En estos seis meses evoluciona dando lugar a un cuadro piramidal y un síndrome cerebeloso, por lo que se realiza RMI cerebral que muestra lesiones desmielinizantes parieto-occipitales bilaterales y en el cuerpo calloso y se determinan AGCML que aparecen aumentados en C:26; la genética confirma el diagnóstico. Cortisol al diagnóstico normal. Comienza tratamiento dietético con aceite de Lorenzo. Estudio familiar: dos hermanos varones sanos, madre y hermana portadoras.

Caso clínico 2: Varón de 7 años, primo hermano del anterior, que presenta retraso en el habla y falta de atención. Por ser hijo de madre portadora y tener un primo hermano afecto se realiza estudio genético que confirma la mutación, y determinación de AGCML que aparecen aumentados en fibroblastos y en biopsia de piel. En el momento del diagnóstico la RMI ya muestra lesiones desmielinizantes y el estudio adrenal insuficiencia suprarrenal. Se inicia tratamiento sustitutivo con corticoides y dietético con aceite de Lorenzo.

Comentarios: 1) Importancia del estudio genético en parientes de enfermos de ADLD para detectar portadores y pacientes presintomáticos. 2) El diagnóstico en fase presintomática permitiría la realización de trasplante de médula ósea, con lo que se frenaría la evolución del cuadro.

673 09:56 DOS CASOS DE INCONTINENCIA PIGMENTI CON AFECTACIÓN NEUROLÓGICA

Raquel Morales Sánchez, Laura Regueras Santos, Leticia Castañón López, Daniel Mata Zubillaga, Cristina Rodríguez Fernández, Cristina Iglesias Blázquez, Francisco Martínez Castellano
Hospital de León, León y Hospital La Fe, Valencia.

Introducción: La incontinencia pigmenti es un trastorno neuroectodérmico de origen genético poco frecuente, transmitido por un gen dominante ligado al cromosoma X. Afecta principalmente a la piel aunque asocia afectación del sistema nervioso central en un 10-30% de los casos.

Caso 1: Recién nacida sin antecedentes familiares de enfermedades dérmicas ni neurológicas. Embarazo controlado y parto eutócico a las 38 semanas. Al nacimiento presenta lesiones vesiculosas en extremidades y tronco de distribución lineal, y en la biopsia cutánea una marcada espongiosis eosinofílica y exocitosis. Su estudio genético mostró una delección de los exones 4 al 10 del gen NEMO, no encontrándose dicha anomalía en la madre. Al tercer día de vida la paciente presenta una convulsión tónica generalizada, siendo la punción lumbar, el EEG y la ecografía

cerebral normales. En la RNM cerebral al mes de vida no se apreció ninguna alteración. Se mantuvo con tratamiento durante 2 meses sin presentar, tras la retirada, nuevas crisis ni afectación neurológica.

Caso 2: Recién nacida de raza asiática. Embarazo controlado y parto eutócico a las 40 semanas. Al nacimiento presentó lesiones vesiculosas de predominio en tronco y extremidades superiores. Su madre y su hermana habían presentado lesiones dérmicas similares durante la infancia. Al mes y medio de vida ingresa con síndrome de fiebre sin foco. En la exploración física presentaba lesiones pigmentadas generalizadas y lesiones verrucosas aisladas. Durante su ingreso experimenta cuatro crisis parciales afebriles. La RNM cerebral mostró lesiones de isquemia crónicas en sustancia blanca de distribución bilateral. La punción lumbar, el EEG y la ecografía cerebral no presentaron alteraciones. En la biopsia de las lesiones cutáneas se describieron queratinocitos disqueratósicos, espongiosis y gran cantidad de pigmento melánico en dermis, hallazgos compatibles con IP en fase verrucosa. A los cuatro meses continúa en tratamiento con fenobarbital, sin presentar nuevas convulsiones.

Comentarios: La IP deberá ser considerada en el diagnóstico diferencial de lesiones dérmicas vesiculoeritematosas en el recién nacido. El diagnóstico precoz permite detectar patologías asociadas como las neurológicas, que son las que determinan el pronóstico. En la incontinencia pigmenti la delección de los exones 4 al 10 del gen NEMO causa el 80% de la neomutaciones.

674 10:03 POLINEUROPATÍA CRÓNICA INFLAMATORIA DESMIELINIZANTE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Gonzalo Mateo Martínez, Raquel Buenache Espartosa, Juana María Rizo Pascual, Enrique Otheo de Tejada Barasuain, Purificación Ros Pérez, María Luisa Cubero Lorenzo, Gustavo Lorenzo Sanz

Unidad de Neuropediatría y Servicio de Pediatría del Hospital Ramón y Cajal, Madrid, Universidad de Alcalá de Henares, Madrid y Servicio de Neurofisiología Clínica del Hospital Carlos III, Madrid.

La polineuropatía crónica inflamatoria desmielinizante (PCID) es una neuropatía infrecuente en la edad pediátrica. Sus principales manifestaciones clínicas, debilidad de miembros inferiores y disestesias, pueden mimetizar otras patologías neurológicas, por lo que a veces su diagnóstico es difícil y se retrasa el inicio del tratamiento.

Caso clínico: Varón de 14 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que en los 4 meses previos al ingreso tuvo 3 episodios de pérdida de fuerza súbita en miembros inferiores (MMII) con caída al suelo, a partir de los cuales comenzó a sentir inestabilidad de la marcha pero no refería una pérdida de fuerza progresiva. *Exploración física:* hábito asténico, hipotrofia generalizada de masas musculares en (MMSS) y (MMII), pérdida de fuerza III-IV/V a nivel distal en las 4 extremidades, y a nivel proximal en MMII reflejos miotáticos abolidos en MMII e hipoactivos en MMSS. Marcha bamboleante con aumento de la base de sustentación y estepaje.

En el estudio del LCR se observaron 3 cel/mm³ y unas proteínas de 1,47 g/L (0,20-0,5) [albúmina: 95 mg/dL (14-20), Ig G:

12,1 mg/dL (2-4)]. Las serologías para *Borrelia*, *M. pneumoniae* y EBV, así como los anticuerpos antinucleares organo-específicos, fueron negativos. Las determinaciones de lactato, piruvato, ácidos grasos de cadena muy larga y ácido fitánico fueron normales. El electromiograma demostró hallazgos compatibles con severa afectación desmielinizante sensitivo-motora simétrica, con bloqueos de la conducción. Se realizó tratamiento con gammaglobulina i.v a 2 g/kg, presentando a los 2 meses una respuesta favorable, tanto clínica como analítica, y se administró un nuevo ciclo de gammaglobulina. En el seguimiento evolutivo, 6 meses después del diagnóstico, persistía dicha mejoría con aumento de la fuerza y del trofismo muscular.

Conclusiones: Habitualmente, las neuropatías crónicas sensitivo-motoras en el niño son de carácter hereditario y el tratamiento médico no modificará su curso clínico. No obstante, ante un paciente con debilidad muscular en miembros inferiores de larga evolución, con arreflexia osteotendinosa, habrá que considerar la posibilidad de una PCID, ya que un tratamiento específico precoz puede modificar significativamente el pronóstico de la enfermedad.

675 10:10 PERFIL CLÍNICO EPIDEMIOLÓGICO Y TERAPÉUTICO DE NEUROCISTICERCOSIS EN EL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS BENJAMÍN BLOOM DURANTE EL PERÍODO DE 1998 A 2003

Carlos Ignacio Ortez González, Hugo Escobar Escobar, Jorge Palacios Argueta

Universidad de El Salvador (El Salvador) y Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, San Salvador (El Salvador).

Antecedentes: La neurocisticercosis (NCC) es la entidad parasitaria más frecuente del SNC; no se han encontrado en nuestro medio estudios clínicos previos; se identificó el comportamiento, diagnóstico, tratamiento y las evoluciones de La NCC en un hospital de atención pediátrica de El Salvador, durante el período de 1998 a 2003.

Objetivos: Describir el perfil clínico, epidemiológico y terapéutico de neurocisticercosis diagnosticada en un hospital de atención pediátrica de El Salvador en el período de 1998 a 2003.

Metodología: Se realizó un estudio tipo cohorte histórico de toda la población asistida, con diagnóstico de NCC en el período de 1998 a 2003. Con una ficha de recolección de datos se depuró cada expediente clínico, conservando la confidencialidad. Los datos se procesaron en el programa Epi info 3.3.2, CDC Atlanta.

Resultados: La NCC, con una prevalencia de 0,06% durante el período de investigación, con infestación un 10% más en el área urbana que en la rural, con proporción de 1:1 en ambos sexos. El 78% presentó convulsión como síntoma principal; en las neuroimágenes se aprecian hasta en un 83,3% lesiones intraparenquimatosas tipo calcificación. Posteriormente a tratamiento con albendazol el 92% finalizó sin secuela neurológica, ningún caso amerito neucirugía, no hubo fallecidos.

Conclusión: Parasitosis cerebral, que debuta como convulsión, lesiones calcificantes o quísticas, usualmente es hasta obtener neuroimágenes que son tratados, no sólo con antiepilépticos sino con albendazole, con resultados clínicos y radiológicos fa-

vorables. Surge en áreas de mayor concentración poblacional y condiciones sanitarias no óptimas. Los resultados son comparables con la literatura mundial.

676 10:17 REGRESIÓN NEUROLÓGICA Y HEPATOSPLENOMEGALIA EN EL PRIMER AÑO DE VIDA: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

Ana Barcia Ramírez, María Solís Reyes,
María José Manzano Infante, Miguel M. Rufo Campos,
Luis Ruiz del Portal Bermudo, Eduardo Martínez-Bonet,
Amparo Chabás

Sección de Neuropediatría del Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla, Servicio de Pediatría General del Hospital Infanta Elena, Huelva e Instituto de Bioquímica de Barcelona.

Introducción: La presencia en un niño menor de un año de hepatosplenomegalia y regresión del desarrollo neurológico debe hacer pensar en una enfermedad de depósito lisosomal (EDL), trastornos genéticos en los que hay un acumulo de sustancias de degradación lisosomal en distintos tejidos, provocando un cuadro crónico y progresivo que conduce en muchos casos a una muerte temprana.

Caso clínico 1: Varón de 13 meses con regresión neurológica, hipotonía marcada y hepatosplenomegalia desde los 4 meses. Hiperbilirrubinemia en período neonatal. *Exploración:* rasgos toscos, desnutrición con hipotrofia de extremidades, hipotonía marcada, hepatosplenomegalia, refejos musculares profundos (RMP) abolidos, sostén cefálico, persecución ocular y sonrisa afectiva presentes, no sedestación ni bipedestación, escasa interacción con el medio.

Caso clínico 2: Varón de 11 meses con hepatosplenomegalia y síndrome regresivo desde los 4 meses. *Exploración:* rasgos toscos, hipotonía marcada, hepatosplenomegalia, ausencia de RMP, mioclonías de miembros ante pequeños estímulos, sostén cefálico presente, no sedestación ni bipedestación, no persecución ocular ni interacción con el medio. *Pruebas complementarias:* hemograma: anemia normocítica en 1, normal en 2; bioquímica: aumento de transaminasas; mapa óseo: dismorfia craneo-facial en ambos; en 2, silla turca en J y hemivértebras cervicales; potenciales evocados auditivos y visuales: latencias alargadas; velocidad de conducción nerviosa: muy enlentecida; RMN cerebral: patrón de desmielinización; estudio oftalmológico: normal en 1, mancha rojo cereza en 2; aminoácidos en sangre y orina, oligosacáridos y GAG en orina: normales; frotis sanguíneo: normal en 1, linfocitos vacuolados en 2; biopsia médula ósea: células espumosas; cultivo de fibroblastos de piel (análisis enzimático): niveles no detectables de esfingomielinasa ácida. *Diagnóstico:* enfermedad de Niemann-Pick tipo A (ENP-A) confirmada en ambos casos la mutación genética en cromosoma 11.

Conclusiones: 1) Ante un cuadro de hepatosplenomegalia y regresión neurológica en el primer año de vida hay que pensar que se trata de una EDL y realizar las pruebas complementarias necesarias para su diagnóstico. 2) Ante la falta de tratamiento curativo en la ENP-A es fundamental el consejo genético y el diagnóstico prenatal. 3) Se están estudiando marcadores proteicos para futuros *screening* neonatales de aquellas EDL que sí tienen tratamiento.