

NEUROLOGÍA

P96

PAN ENCEFALITIS ESCLEROSANTE SUBAGUDA: UN DIAGNÓSTICO A TENER EN CUENTA

A. Lassaletta Atienza, M. Cebreiro García, P. González Santiago, C. Olivas López de Soria, M. Alonso y E. García de Frías
Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares.

La panencefalitis esclerosante subaguda (PEES) es una rara enfermedad (un caso de PEES por cada 100.000 casos de sarampión), de curso fatal, que afecta progresivamente al sistema nervioso central. Es causada por la infección persistente de una forma mutante del virus del sarampión. En países desarrollados como el nuestro, donde la vacunación frente al sarampión es generalizada, la incidencia de PEES es muy baja; no ocurre lo mismo en países menos favorecidos, donde existen todavía zonas endémicas de sarampión y la vacunación no está al alcance de la mayoría de la población.

Presentamos a una paciente de 9 años, de etnia gitana, que consultó en nuestro Servicio por presentar desde dos semanas antes, caídas frecuentes al suelo, y movimientos anormales de los brazos que la paciente repetía sin interrupción. Como antecedentes tan sólo destacaba un ingreso hospitalario por sarampión a los 13 meses de edad. Durante la exploración se apreciaron mioclonías que afectaban al tronco y extremidades superiores, simétricas y rítmicas, que impulsaban su cuerpo hacia delante, con una frecuencia aproximada de una cada 7-9 segundos. No presentaba deterioro cognitivo ni intelectual, ni otra focalidad neurológica. Pruebas comple-

mentarias: RMN craneal normal; electroencefalogramas iniciales normales con posterior aparición de enlentecimiento difuso con complejos de Radermecker; analítica de rutina normal; electroforesis en suero y LCR: presencia de bandas oligoclonales. Nivel de anticuerpos antisarampión en suero y LCR muy elevados.

Desde el momento del diagnóstico se inició tratamiento con Inosiplex oral e Interferón alfa por vía intraventricular (reservorio tipo Omayá), apreciándose detención en la progresión de la enfermedad, en los 6 meses transcurridos desde el mismo.

Se subraya la importancia que tiene el incluir la PEES en el diagnóstico diferencial de pacientes que consultan por deterioro cognitivo, disminución en el rendimiento escolar, trastornos del movimiento, etc. Se debe prestar especial importancia a la población inmigrante, que puede provenir de países donde la PEES presenta una mayor incidencia que en España.

Nota: durante la comunicación oral, se mostrarán videos de la paciente.

P97

LOSTICS EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA: ESTUDIO DESCRIPTIVO.

A. García Ribes, M.J. Martínez González, C. Garaizar Axpe y J.M. Prats Viñas

Hospital de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Objetivo: Estudiar el volumen asistencial que ocasionan los tics en la consulta de neuropediatría, su demografía y medidas diagnóstico-terapéuticas.

Material y métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo de los pacientes vistos en la consulta de neuropediatría en los últimos 7 años con el diagnóstico de tics o de S. de Gilles de la Tourette. Excluimos aquellos con lesiones cerebrales asociadas, retraso mental o enfermedades neurológicas progresivas. Obtuvimos una muestra de 106 pacientes de los que se extrajeron datos demográficos, diagnósticos y terapéuticos de la base de datos de la consulta de neuropediatría.

Resultados: La incidencia de los tics se ha mantenido estable a lo largo de los años, si bien, la prevalencia muestra una discreta tendencia a aumentar. La relación varón/mujer fue de 4:1. La edad media de la primera visita fue 9,29 años (14,8-4,16) y el seguimiento de estos niños de 1,09 años (7,49-0). En un 80% fueron remitidos por el pediatra. El motivo de consulta fue mayoritariamente los tics pero en el 16% acudieron por hiperactividad (TADH) o cefalea (con y sin tics). La tasa de abandonos (> 2 años sin acudir a la consulta) es de 37,7% y la de altas de 29% (con un período medio de seguimiento de 1 año). El 64,5% no requirió pruebas complementarias, se realizó neuroimagen al 15,6% y EEG al 8,3%. El diagnóstico final fue: 59,4% Tourette, 8,5% Tic crónico múltiple y 32% Tic simple. En cuanto a la comorbilidad, asocian TADH en un 21,7% (sobre todo los Tourettes), a TOC (trastorno obsesivo compulsivo) en el 7,5% (Tourettes), presentaban cefalea el 9,5%, y en el 7,3% asocian otras patologías: dislexia, disfasia o trastornos de conducta. No recibieron nunca tratamiento para los tics el 58,5% y los restantes se trataron con uno o varios fármacos en algún momento de la evolución, el 78% con bloqueantes dopaminérgicos y el 22,6% con agentes serotoninérgicos. De los TADH, se trató al 56,5% (sobre todo para los tics).

Conclusiones: 1) La demanda asistencial de los tics se mantiene con los años a diferencia de la demanda total y de otros trastornos neurológicos. 2) Requieren pocos estudios complementarios. 3) La tasa de abandonos es muy alta, sobre todo en las primeras visitas. 4) La comorbilidad es importante y repercute en el tratamiento a seguir. 5) Sólo deben tratarse cuando interfieran en la vida diaria del niño.

P98

SÍNDROME DE FOSTER-KENNEDY. ¿SÍNDROME O SIGNO?

D. Mora Navarro, J. Sierra Rodríguez, M.A. Delgado Rioja, E. Jiménez Fernández, I. Ibáñez Godoy y M.C. Gaya Sánchez
Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva.

Introducción: El Síndrome de Foster-Kennedy es la asociación de una atrofia de papila unilateral y edema de papila contralateral, como consecuencia de un proceso expansivo retroocular del lado de la atrofia, como son los meningiomas subfrontales y los gliomas del nervio óptico. El mecanismo fisiopatológico de la atrofia de la atrofia de papila se explica por el robo sanguíneo del territorio de la arteria oftálmica ejercido por la hipervascularización tumoral o por la compresión de las estructuras vasculares del nervio óptico por el tumor. La elevación de la presión del LCR debida a la hipertensión intracraneal condicionada por el tumor, produce una disminución del retorno venoso de la retina y del disco óptico dando como resultado un edema de papila contralateral.

Caso clínico: Presentamos a una niña de dos años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, con una historia de estrabismo convergente del ojo derecho de cuatro meses de evolución, que consulta por agudización del mismo y pérdida de visión. En la exploración neurológica se detecta una discreta proptosis del ojo derecho con parálisis del VI par craneal del mismo lado, siendo el resto de la exploración normal. En el fondo de ojo se observa una atrofia de papila en el ojo derecho y un edema de papila en el ojo izquierdo. Las pruebas de neuroimagen (TAC orbitario y RNM) muestran un engrosamiento del nervio óptico derecho. Fue intervenida quirúrgicamente siendo el diagnóstico anatomopatológico Glioma benigno del nervio óptico.

Conclusiones: El Síndrome de Foster-Kennedy es un verdadero "signo diagnóstico". En todo niño con disminución de la agudeza visual sin causa oftalmológica que la justifique, es obligatorio descartar patología a nivel de SNC. Aunque existe controversia en cuanto al tratamiento, recomendándose una actitud conservadora (sobre todo en los tumores tipo Hamartoma astrocítico), en nuestro caso, al existir pérdida de visión, proptosis y sobre todo, edema de papila contralateral, es recomendable la extirpación quirúrgica del tumor.

P99

TROMBOSIS SENO SIGMOIDE TRAS MASTOIDITIS A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

L. Ruiz Pérez, B. Romero Pérez, E. Martínez Salcedo y J. Flores Serrano
Hospital General Universitario de Alicante, Alicante.

Introducción: La trombosis del seno sigmoide es una complicación intracraneal de los procesos óticos rara en la infan-

cia, en particular desde el empleo de los antimicrobianos eficaces y la introducción de técnicas quirúrgicas específicas. Así, la incidencia de complicaciones intracraneales ha descendido del 2,5% de los pacientes afectados en la era preantibiótica, al 0,13% actual.

Caso clínico: Niña de 11 años que acude a urgencias por presentar fiebre, otalgia derecha, anorexia y vómitos. Antecedentes personales: Drenajes transtimpánicos a los 7 meses y 8 años. Exploración: desplazamiento anterior de la oreja derecha y signos inflamatorios. TC craneal (otomastoiditis derecha). Tratamiento antibiótico parenteral y corticoides durante 6 días. A los 5 días presenta cuadro de diplopía por paresia del VI par craneal izquierdo. Otoscopia derecha (oído medio ocupado sin signos de otitis media aguda a tensión), otoscopia izquierda (retracción timpánica). Fondo de ojo (edema de papila bilateral, con hemorragias en llama), RMN craneal, angiografía y TC craneal (trombosis seno sigmoide derecho y ocupación de oído medio y mastoides bilateral). Se pauta tratamiento antibiótico parenteral durante 7 días y esteroides a dosis de 2 mg/kg/día. La evolución clínica ha sido favorable.

Discusión: Las complicaciones endocraneales de las otitis, a pesar de su escasa incidencia sobre todo en la edad pediátrica, siguen siendo un problema médico que puede poner en peligro la vida del enfermo o condicionar importantes secuelas neurológicas. Probablemente esta escasa frecuencia puede hacernos subestimar los síntomas, que en ocasiones son poco específicos, retrasando el diagnóstico y comprometiendo el pronóstico de estos pacientes. La angiografía es el método diagnóstico de elección, si bien TC craneal y RMN permiten establecer un elevado índice de sospecha. El tratamiento es principalmente médico (uso de antimicrobianos y fármacos de normalización de la presión craneal como corticoides y diuréticos) y sólo debe plantearse un tratamiento agresivo en caso de evolución tórpida. La incidencia y morbimortalidad de la trombosis del seno sigmoide ha disminuido en las últimas décadas y en la bibliografía no hemos encontrado ningún caso de muerte en la edad pediátrica desde 1984.

P100

PROPUESTA DE PROTOCOLO DIAGNÓSTICO- TERAPÉUTICO EN NIÑOS CON PARÁLISIS BRAQUIAL OBSTÉTRICA

M.J. Conde Ruiz, C. Baza Vilariño, J.L. Herranz Fernández, R. Arteaga Manjón-Cabeza y J. Gómez-Ullate Vergara
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Introducción: La parálisis braquial obstétrica (PBO) tiene un doble interés: 1) una incidencia relativamente elevada, que ha afectado a 1 de cada 1000 recién nacidos vivos de Cantabria en los últimos 10 años; 2) de la actitud diagnóstica y terapéutica va a depender la normalidad clínica o las secuelas graves a largo plazo.

Objetivos: Proponer un protocolo diagnóstico y terapéutico en niños con PBO, con criterios clínicos, estudios de imagen (radiografía simple y RM) y neurofisiológicos (EMG y velocidad de conducción motora y sensitiva).

Ante la sospecha de PBO se debe realizar una exploración neurológica y radiografía simple de clavícula y de la extre-

midad superior afecta. Confirmada la PBO, debe mantenerse en reposo la extremidad superior; a los 7 días de vida se inicia la fisioterapia y se realizan los estudios neurofisiológicos (EMG y velocidad de conducción nerviosa y sensitiva) para orientar el pronóstico. Deben efectuarse controles clínicos cada 15 días y, a los 3 meses de edad, controles neurofisiológicos y, si hay sospecha de neurotmesis (forma clínica más severa, en la que existe una discontinuidad del axoplasma, mielina, células de Schwann y tejido conectivo perineural), RM del hombro afecto. Si no hay mejoría clínica o existe parálisis braquial inferior o completa, se debe realizar exploración y reparación quirúrgicas con estudio neurofisiológico intraoperatorio. Si, por el contrario, la mejoría clínica es evidente o la PBO es superior, se debe mantener una actitud expectante, repitiendo los estudios neurofisiológicos a los 6 meses de edad: si existe mejoría o una fuerza en la extremidad superior afecta ≥ 4 se debe mantener actitud expectante; si no hay mejoría o la fuerza es < 4 debe realizarse una RM del hombro afecto previa a la exploración y reparación quirúrgicas con estudio neurofisiológico intraoperatorio.

Conclusiones: Las exploraciones diagnósticas y las medidas terapéuticas deben llevarse a cabo necesariamente con una cronología rigurosa, en momentos establecidos a lo largo de los primeros meses de vida del niño con parálisis braquial obstétrica, puesto que de ellos puede depender la normalización clínica o el padecimiento de secuelas motoras irreversibles.

P101

CONTRACTURA MUSCULAR DEL PSOAS EN MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO III RESUELTA CON TOXINA BOTULÍNICA: UN NUEVO ABORDAJE TERAPÉUTICO

M.V. Barajas Sánchez, M.N. Domínguez Garrido, M.E. Fernández Villalba, C. Ruiz Serrano, M.E. Zamora Flores, A. Leal Orozco y R. Escorihuela Esteban
Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Se presenta un caso de mucopolisacaridosis (MCP) tipo III que presentó en su evolución contractura espástica del músculo psoas con limitación funcional, dolor importante y subluxación de cadera izquierda. Sin respuesta al tratamiento habitual, mejoró con la infiltración de toxina botulínica tipo A (TBA).

Anamnesis: Varón de 10 años diagnosticado de MCP tipo III, seguido en consulta desde los 2 años de edad, destacando en el último año dificultad para conciliar el sueño y llanto muy frecuente. Aporta informe de su fisioterapeuta que comenta la práctica imposibilidad de movilizar la cadera izquierda por la contractura y el dolor.

Exploración física: Peso 13 kg ($P < 3$). Talla 106 cm ($P < 3$). Facies tosca con sequedad cutánea. Contacta con el explorador, responde a preguntas sencillas con gestos, con incapacidad para articular palabras de forma coherente. Se mantiene en silla de ruedas desde los seis años debido a la falta de tono y contracturas musculares. La movilización de la cadera izquierda resulta especialmente dolorosa, con flexión y rotación interna. Resto de exploración sin interés.

Antecedentes personales: Embarazo y parto normales. Peso de recién nacido: 3.400 grs. Ganancia pondero-estatural y desarrollo psicomotor hasta los doce meses de vida. A partir

de entonces, se aprecia retraso madurativo y del crecimiento. Se realizó estudio, diagnosticándose de MCP tipo III. A los 10 años presentó pénfigo ampolloso dishidrosiforme que cedió tras meses de tratamiento con corticoterapia oral. Presenta episodios de crisis convulsivas controladas con ácido valproico.

Antecedentes familiares: Padres no consanguíneos, dos hermanos sanos.

Tratamiento: Se abordó el músculo psoas izquierdo por vía posterior con control radiológico (TAC), infiltrando 40 U de TBA, evidenciándose mejoría de la espasticidad y el dolor asociado.

Comentarios: La infiltración del psoas es una técnica difícil dada la localización de este músculo. El abordaje de éste músculo por vía posterior permite una localización precisa de la masa muscular paraespinal. Esta técnica no ha sido descrita previamente. En este caso, destacamos lo novedoso de la técnica y los buenos resultados clínicos con mejoría del dolor y la espasticidad.

P102

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I DIAGNOSTICADA TRAS TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO

M.C. Torres Torres, A. López Lafuente, M.J. López Rodríguez, M. Roncero Maíllo, M.J. García Muñoz, A. Ribes y V. Carretero Díaz
Complejo Hospitalario San Pedro de Alcántara, Cáceres, Universidad Autónoma. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Cantoblanco, Instituto de Bioquímica Clínica, Barcelona.

Introducción: La Aciduria Glutárica Tipo I es un error congénito del metabolismo autosómico recesivo, producido por el déficit del enzima Glutaril CoA Deshidrogenasa (GCDH). La clínica suele aparecer de forma aguda en lactantes sanos con buen desarrollo psicomotor, a veces macrocefálicos, como una crisis encefalopática (letargia, hipotonía, convulsiones, distonía) desencadenada generalmente por una infección vírica. La morbilidad neurológica residual tras la crisis puede ser significativa. El diagnóstico se realiza al demostrar una excreción anormal de Ácido Glutárico y 3-OH-glutárico en orina y se confirma midiendo la actividad de GCDH en cultivo de fibroblastos o leucocitos. Genéticamente es muy heterogénea, las mutaciones del gen de la GCDH más frecuentes en España son A293T, R204W y V400M. El tratamiento consiste en la administración de carnitina, riboflavina y dieta baja en triptófano y lisina.

Caso Clínico: Varón de 14 meses de edad que ingresa por TCE con somnolencia, vómitos y a las 24 horas crisis tónico-clónicas generalizadas. AF: padres jóvenes no consanguíneos. AP: Desarrollo Psicomotor normal, el perímetro cefálico pasó del P₅₀ al nacimiento al P₉₇ a los 2 meses, manteniéndose en dicho percentil. PC: TAC craneal: Pequeño hematoma subdural bifrontal; fractura fronto parietal izquierda. IRM: Hematoma subagudo izquierdo con mínimo efecto expansivo sobre el sistema ventricular y pequeño hematoma subdural frontal en fase aguda, atrofia cortical frontotemporal y ensanchamiento de ambas Cisuras de Silvio. Coagulación normal. EEG: normal. Las crisis epilépticas se controlaron con carbamacepina pero la recuperación fue lenta e incompleta constatándose pérdida de parte de las adquisiciones motoras y presencia de abundantes movimientos distónicos y disci-

nesia orolingual. Estudio metabólico: Aumento de la excreción urinaria de Ácido Glutámico y Ácido 3-OH-Glutámico. Disminución en plasma de los niveles de Carnitina libre y total. Estudio molecular del gen GCDH: A293T/A293T.

Comentarios: 1) La relación entre la altísima excreción urinaria de glutámico (54.813 mmol/molcreat.) y la mutación genética encontrada (A293T) tal y como se describe en la literatura. 2) Los hallazgos de la IRM y la clínica residual como sospecha diagnóstica. 3) La importancia del tratamiento precoz para evitar la progresión de la enfermedad. 4) La posibilidad de ofrecer un consejo genético y un diagnóstico prenatal.

P103

MALFORMACIÓN DE ARNOLD CHIARI TIPO I VS DESCENSO FISIOLÓGICO AMIGDALAR EN LA INFANCIA. LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO CON NEUROIMAGEN

R. Santiago Gómez, M. Domínguez Salgado, E. Miravet Fuster, M.T. Lacasa Pérez y J. Campos Castelló

Hospital Clínico Universitario San Carlos, Madrid.

Introducción: La malformación de Arnold Chiari tipo I se debe diferenciar del descenso fisiológico de las amígdalas cerebelosas bajo el foramen magno que remite a lo largo del crecimiento.

Caso clínico: Paciente mujer de 14 años de edad con cuadro cefalálgico diario de 6 meses de evolución, continuo y opresivo, frontal, periorbitario y cervical, bilateral, asociado a foto y sonofobia, en ocasiones referido como sensación vertiginosa. Aumenta con el estrés y con la menstruación. No cede a pesar de politerapia analgésica, ni con oxígeno al 100%. La exploración física y neurológica son normales. Se realizan las siguientes pruebas complementarias, todas, con resultados normales: hemograma, bioquímica, RX de columna y senos, TAC craneal, EEG, ECO Doppler transcraneal y de troncos supraaórticos, exploración oftalmológica y otorrinolaringológica. Finalmente la RMN craneal y cervical muestra malformación de Arnold-Chiari tipo I con descenso de 5 mm de amígdalas cerebelosas sin patología medular asociada. Ante la persistencia clínica sin respuesta al tratamiento y la solicitud familiar de una intervención neuroquirúrgica, se realiza un estudio dinámico de líquido cefalorraquídeo que no evidencia descenso amigdalas en sístole. Se amplía por ello la historia clínica en otros centros hospitalarios y ambulatorios, evidenciando un reclamo en la atención médica a diferentes especialistas y una solicitud casi constante de pruebas complementarias, con las que nunca se llega a un diagnóstico claro ni a un tratamiento resolutivo, motivo por el cual, se realiza un estudio psiquiátrico que confirma el diagnóstico de presunción de síndrome de Munchausen por poderes. Con el tratamiento psiquiátrico pertinente la evolución ha sido satisfactoria, con resolución completa del cuadro.

Conclusión: En la segunda a tercera décadas de la vida el descenso amigdalas en el canal espinal considerado patológico es de hasta 5 mm, a diferencia de la edad adulta en la que el valor límite es de 4 mm. El no tener en consideración las variaciones fisiológicas dependientes de la edad en la interpretación de las imágenes neurorradiológicas, puede conducir a un diagnóstico erróneo y a un retraso en la instauración del correcto tratamiento.

P104

APLASIA CUTIS CONGÉNITA ASOCIADA A MALFORMACIÓN ARTERIO-VENOSA CEREBRAL (SÍNDROME DE WYBURN-MASON). A PROPÓSITO DE UN CASO

O. González Calderón, C. Rubio Álvarez, A. Rodríguez Albarrán, A.G. Andrés Andrés, L. Monzón Corral y J. Santos Borbujo
Hospital Clínico Universitario, Salamanca.

Introducción: Este síndrome denominado también como angiomatosis encéfalo-retino-facial, se engloba dentro de los síndromes neurocutáneos. Se caracteriza por malformaciones arteriovenosas de retina y de SNC ipsilateral. Es extremadamente rara, congénita, pero no se ha encontrado una base hereditaria, se suele asociar con manifestaciones faciales como nevus y angioma, oftalmológicas y neurológicas.

Caso clínico: Niña de 11 años sin antecedentes familiares de interés. En los antecedentes personales se aprecian en el período neonatal unas lesiones cutáneas a nivel del vértex con defecto óseo subyacente que corresponden a una aplasia cutis congénita por lo que es seguida en la unidad de Neurología Infantil con pruebas de imagen y un desarrollo neurológico normal. A los 7 años se detecta en fondo de ojo derecho una tortuosidad vascular, y un angioma por lo que se realiza angio-RNM cerebral apreciándose malformación arteriovenosa ipsilateral en ganglios basales y región perimesencefálica que produce discreto efecto masa sobre ventrículo lateral derecho. Ante el gran tamaño (diámetro mayor de 3,5 cm), se decide no hacer tratamiento radioquirúrgico y si una angiografía con embolización de la MAV, reduciéndose notablemente el tamaño. En una segunda sesión de embolización se produce un pequeño hematoma encapsulado en pedúnculo derecho con hipertensión intracraneal, quedando como secuela una leve paresia facial central derecha y una hemiparesia de miembros izquierdos que evoluciona favorablemente con rehabilitación física. Continúa en seguimiento neurológico ante la imposibilidad de practicar radiocirugía y el riesgo de una tercera embolización.

Comentario: El interés de este caso radica en su mínima frecuencia y en las posibles complicaciones asociadas, ya sean oftalmológicas como una pérdida del campo visual o neurológicas tales como cefalea, accidentes cerebrovasculares agudos espontáneos o secundarios a tratamiento endovascular como en este caso y epilepsia.

P105

HEMIPLEJIA ALTERNANTE

R. García Sánchez, G. Carlone Martín, J.A. Martín García, A. Remesal Escalero, J. Santos Borbujo y L. Monzón Corral
Hospital Clínico Universitario, Salamanca.

La hemiplejia alternante es un raro proceso caracterizado por episodios de hemiparesia o hemiplejia que afectan, de modo alterno, a uno u otro hemicuerpo, junto con síntomas vegetativos acompañantes, y que mejoran con el sueño.

Caso clínico: Varón de dos años y nueve meses sin antecedentes personales de interés. A los dos años y medio acude a urgencias por presentar, desde hacía tres horas y con una instauración brusca, cuadro consistente en una hipotonía de miembros izquierdos, arrastrando el miembro inferior izquierdo en la marcha, e imposibilidad para levantar el brazo

homolateral. No había alteración del nivel de conciencia. El resto de la exploración fue normal, así como los estudios analíticos realizados en ese momento. Había padecido algunos episodios de características similares previamente por los que no habían consultado. Es remitido a consulta de Neurología Infantil.

Evolución: En las revisiones posteriores los padres refieren que el niño había presentado nuevos cuadros de la misma morfología, con la peculiaridad de afectar, de forma alterante a un hemisferio u otro, acompañados, en ocasiones, de movimientos oculares anómalos, compatibles con nistagmus, e hiperhidrosis. Todos desaparecían con el sueño. Las exploraciones fueron normales, al igual que las pruebas complementarias a las que se añadió lactato e ión amonio. El estudio de imagen fue compatible con la normalidad. El paciente es etiquetado de hemiplejía alternante por lo que se instaura tratamiento con flunarizina (5 mgr/d), y desde el inicio del mismo no ha presentado ningún episodio similar.

Conclusiones: La hemiplejía alternante es un curioso, y poco frecuente proceso, que debe entrar en el diagnóstico diferencial de imprecisos cuadros que afecten al tono y la fuerza, especialmente si la localización es cambiante. Hasta el momento, los bloqueadores de los canales del calcio se muestran como el tratamiento más eficaz.

P106

SÍNDROME DE MILLER DIEKER: PRONÓSTICO FATAL, VENTAJAS DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

M. Cañellas Fuster, S. Fuertes Blas, M.A. Grimalt Calatayud, G. Picó Fuster, M.A. Ruiz, M. Herrera Savall y J.M. Román Piñana
Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca.

Introducción: El Síndrome de Miller Dieker (SDM) es una forma de Lisencefalia (L) clásica con microcefalia, facies característica, retraso psicomotor, epilepsia intratable y muerte temprana. Los hallazgos en RMN son característicos de L (agiria-paquiria, córtex engrosado, ventrículos agrandados, cuerpo calloso dismórfico o hipoplásico). En el 90% de los casos está presente la delección 17p13.

Caso Clínico: Niña 9 días de vida que desde nacimiento presentaba movimientos tónico-clónicos de extremidades en salvas de segundos de duración, sin eversión ocular ni hipotonía. No desconexión ambiental, no cambio de coloración. Antecedentes personales: Gestación controlada. RNAT, PAEG. PC: 32,5 cm. Ingreso época neonatal inmediata por episodios convulsivos etiquetados de hipoglucemia. Exploración física: Peso 2.990 g, PC 32,5 cm, TA 88/62, Tº 37,4 °C. Aceptable estado general, tinte icterico. Microcefalia con microretrognatia. NRL: fontanela permeable normotensa, pares craneales normales, hipotonía cervicoaxial con hipertonia de EEII, ROT vivos, Babinsky negativo, Moro presente débil, reflejo marcha ausente, succión y prensión presente. Resto normal. Exploraciones Complementarias: 1) Laboratorio: normal. 2) Microbiología: cultivos negativos, serologías negativas (CMV IgG +, CMV IgM -, Rubéola -, Toxoplasma-, Herpes 1+2 +, Lues -). 3) EEG: Ritmo fondo irregular. Ritmo rápido difuso a 9-10 Hz. 4) Pruebas de imagen: Eco cerebral: patrón ecogénico pseudo-hepático en relación a la alteración de la sulcación. TC craneal: cambios sugestivos de L. RMN: L clásica con áreas frontales de paquiria asociada a hipoplasia

severa cuerpo calloso. Serie esquelética normal. 5) Estudio genético: 46,XX. Estudio con sonda específica 17p13.3, llegando al diagnóstico de SMD.

Actualmente la paciente presenta crisis mioclónicas diarias resistentes a tratamiento antimicrobial, microcefalia (< P 3) y retraso psicomotor severo.

Conclusiones: 1) La Lisencefalia es una enfermedad neurológica, que a pesar de su pronóstico fatal es tributaria de consejo genético y detección prenatal, que debe ser considerada en el RN-lactante pequeño con microcefalia, facies peculiar, retraso psicomotor y epilepsia precoz. 2) Importancia del diagnóstico precoz por pruebas de imagen: Ecografía, TAC y RMN. 3) El diagnóstico precoz de este caso ha sido motivado por aparición de clínica temprana.