

Jueves, 2 de junio (15:30-16:45 h)

NEUROLOGÍA

**SALA 1 + 2 (PLANTA DE ACCESO DEL AUDITORIO)
17 15:30 h**

**ATAXIA TELANGIECTASIA CASUÍSTICA Y
CARACTERÍSTICAS EN NUESTRO MEDIO**

Isabel Leiva Gea, Concepción Sierra Corcoles, Rafael Parrilla Muñoz, José Carlos Salazar Quero, Pilar Martín Mellado, M. Dolores Gámez Gómez, Rosa M. Rodríguez García, Irene Peláez Pleguezuelos, Jesús de la Cruz Moreno, Ana Arévalo Garrido

Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén.

Introducción: La ataxia telangiectasia es un enfermedad hereditaria (AR). El gen responsable se encuentra en el cromosoma 11q 22.23. Presenta un curso evolutivo comenzando los primeros síntomas en la infancia temprana (12-14 meses) con inestabilidad postural, marcha torpe junto con anomalías de los movimientos oculares en casi el 100% de los casos. Su diagnóstico puede ser difícil de realizar hasta la aparición del cuadro florido (ataxia cerebelosa-telangiectasias, trastornos inmunitarios) que suele manifestarse a partir de los 6 años. Incidencia de 1/80.000 r.n. vivos. Siendo el numero de r.n. vivos en nuestra provincia aproximadamente 8000 r.n. vivos/año.

Objetivos: Presentación de los casos de Ataxia-Telangiectasia de los últimos 12 años. Análisis de las manifestaciones clínicas y paraclínicas. Objetivar signos guía que sirvan de alerta par un diagnóstico precoz y consejo genéticos.

Materiales y métodos: Se estudian 6 niños diagnosticados de Ataxia-Telangiectasia. Se analiza ataxia cerebelosa progresiva que se inicia con trastorno de la marcha previa a un desarrollo psicomotor normal, movimientos oculares anormales e infecciones repetidas. Exámenes paraclínicos (alfafetoproteína, neuroimagen, genética, inmunidad), sexo, edad al diagnóstico y raza.

Resultados: Predominio de varones (4/6). Edad media de la consulta de las primeras manifestaciones 2.5 años. Edad media del diagnóstico 3.5 años. La ataxia y la apraxia oculomotora afecta 6/6. Telangiectasias 6/6 de aparición entre 2-6 años. Alteraciones de IgA e IgE (5/6) e IgG (2/5). Infecciones de repetición (6/6). Alteración de alfafetoproteína (6/6). Alteraciones de inmunidad celular y/o humoral (5/6). Presentan hipotonía en la primera consulta junto con trastorno de la marcha (6/6). RM cerebral con atrofia cerebelosa (2/6). Se realiza estudio genético en 2/6, siendo positivo en 1 y negativa en otra. Consanguinidad 16% y 66% de raza genética.

Conclusiones: 1) Importancia de conocer las características de la ataxia de esta entidad que aparece en un niño previamente sano, asociada en el 100% de los casos a hipotonía y mo-

vimientos oculares anómalos que provocan movimientos cefálicos contrarreguladores para mantener el equilibrio. 2) La alfafetoproteína incluirla en primera batería de pruebas complementarias para un diagnóstico precoz y consejo genético. 3) Predominio de raza gitana con un 16% de consanguinidad.

18 15:40 h
ESCLEROSIS TUBEROSA EN NUESTRO MEDIO

Esther García Rodríguez, Elisa García García, Tomás Goñi González, Luis Ruiz del Portal Bermudo, Miguel M. Rufo Campos
Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La Esclerosis Tuberosa de Bourneville, hoy “Complejo de la Esclerosis Tuberosa”, es una enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante caracterizada por el desarrollo de “hamartias” (lesiones sin crecimiento) y “hamartomas” (tumores-like, que rara vez progresan a la malignidad). Frecuencia de 1/10.000 nacimientos. Genéticamente existen 2 tipos: TSC1 (9q34-“hamartina”) y TSC2 (16p13-“tuberina”), más grave.

Objetivos, pacientes y métodos: Estudio retrospectivo descriptivo sobre diversos aspectos de la enfermedad en 32 pacientes diagnosticados y controlados en nuestro centro entre 1981 y 2004. Análisis mediante programa estadístico SPSS.

Resultados: Sexo: 50% mujeres, 50% varones. Antecedentes familiares: presentes en el 18,8%. Edad al diagnóstico: 0-58 meses, P50 6,3 meses. Síntoma guía: crisis 68,8%, cardíacos 15,6%, cutáneos 12,5%, cerebrales 3,1%. Criterios diagnósticos: Angiofibromas 50%, fibromas ungueales 15,6%, manchas acrómicas 93,8%, piel achagrinada 15,6%, hamartomas retinianos 18,8%, túberes corticales 75%, nódulos subependimarios (SEN) 78,1%, astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA) 18,8%, rabdomiomas cardíacos 40,6%, angiomiolipomas renales 25%, alteraciones del esmalte dentario 6,3%, quistes óseos 3,1%, fibromas gingivales 9,4%, quistes renales múltiples 12,5%. Pruebas de imagen: TC: túberes 40,7%, SEN 62,6%, SEGA 9,4%. RM: túberes 65,6%, SEN 75%, SEGA 18,8%. EEG: Hipsarritmia 37,5%, lesiones paroxísticas focales 81,3%. Crisis: presentes en el 90%: parciales simples 50%, parciales complejas 25%, generalizadas 50%, secundariamente generalizadas 25%, West 40,6%, Lennox 6,3%. Control de las crisis: con vigabatrina 21,9%, valproico 18,7%, biterapia 18,8%, triterapia 9,4%, tetraterapia 3,1%. Estado actual: persisten crisis 29,1%. Retraso mental 43,8%, trastorno atencional 31,3%, trastorno del lenguaje 28,1%, trastorno de la conducta 25%, déficit motor 37,5%, alteraciones renales 25%, persisten alteraciones cardíacas 34,4%, persiste SEGA 15,6%.

Conclusiones: La Esclerosis Tuberosa es una enfermedad grave y de gran morbilidad ya en la edad pediátrica. Muchos de los

criterios diagnósticos aún no están presentes en esta época de la vida, al ser "edad-dependientes". La RM es más rentable que la TC en cuanto a la detección de lesiones cerebrales. El 90% de los pacientes han presentado crisis epilépticas, siendo los antiepilépticos más efectivos para su control en monoterapia vigabatrina y valproico.

19 15:50 h SPASMUS NUTANS: UNA CAUSA DE NISTAGMO DE APARICIÓN SÚBITA EN LA INFANCIA

Sonia Marcos Alonso, Carmen Gómez Lado, Carolina Barreiro Arceiz, Jesús Eiris Puñal, Manuel Castro Gago
Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela (A Coruña).

Antecedentes y objetivos: El spasmus nutans (SP) es un trastorno paroxístico y autolimitado del movimiento consistente en la tríada (no siempre presentes al mismo tiempo): nistagmo, movimiento de cabeceo y tortícolis. Aunque puede aparecer en el niño sano deben descartarse patologías como: glioma óptico, alteraciones retinianas, quistes aracnoideos y tumoraciones. El objetivo de este trabajo es describir las características clínicas de los pacientes diagnosticados de SP en nuestro servicio de Neuropediatría. (Se aporta vídeo del patrón característico de movimiento.)

Pacientes y métodos: Se revisaron las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de SP entre marzo de 2000 y enero de 2005. Fueron recogidas las siguientes variables: edad de inicio, edad de desaparición, sexo, antecedentes personales (AP), características clínicas, neuroimagen (RM y/o TC), potenciales evocados visuales (PEV) y evolución.

Resultados: La muestra la conformaron 5 pacientes: 4 niñas (80%) y 1 niño (20%). La edad media de inicio fue de 4,6 meses (rango 3-9 m). Las edades de desaparición oscilaron entre 10 m y 4 años. Entre los AP: 1 caso (20%) había sido prematuro (33 sem), 1 caso precisó intervención quirúrgica por ptosis palpebral congénita y otro presentaba retraso psicomotor. El nistagmo en 3 (60%) fue bilateral horizontal y pendular, en 1 caso rotatorio (20%) y en el otro (20%) mixto, pero en todos era de alta frecuencia y baja amplitud. El cabeceo estaba presente en 4 niños (80%): en 3 (75%) era de "negación" y 1 (25%) de "afirmación". En 3 niños (60%) se observó tortícolis. En todos la motilidad ocular y agudeza visual fueron normales. La RM en 3 pacientes demostró un aumento de los ventrículos. Los PEV fueron asimétricos en 3 (60%) casos. Se constató la resolución total del cuadro en 4 niños. En un niño de 17 meses aún persiste.

Conclusiones: Ante la aparición súbita de un nistagmo en la infancia, debe indagarse la existencia de los demás signos de la tríada característica.

La presencia de los tres componentes de manera simultánea no es imprescindible para establecer su diagnóstico.

20 16:00 h ENCEFALOMIOPATÍAS POR DÉFICIT DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL: REVISIÓN CLÍNICA

Helena Alarcón Martínez, Nuria Escudero Rodríguez, M. Rosario Domingo Jiménez, Inmaculada González Gallego, Alberto Puche Mira, Carlos Casas Fernández, Trinidad Rodríguez Costa
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: Las mitocondriopatías son consideradas por la mayoría de los pediatras como enfermedades raras y alejadas

de su labor diaria. No obstante, el conocimiento de estas patologías evoluciona rápidamente e involucra a diversas disciplinas médicas entre las que la Pediatría tiene un papel relevante.

Objetivos: Conocer la incidencia y las características clínicas de las encefalomiopatías por déficit de los complejos de la cadena respiratoria mitocondrial (CRM) en la población pediátrica de la Región de Murcia (CARM).

Métodos: Revisión de las historias clínicas de los niños con encefalomiopatías mitocondriales, por déficit comprobado de la CRM atendidos en nuestra Sección en los últimos 12 años.

Resultados: Total de niños 19 (niño/niña 10/9). Antecedentes familiares de interés en 7 casos. Incidencia en la CARM: 1/8700 RN vivos nacidos en el período del estudio. Máxima incidencia entre los 6 y 12 meses de edad. Formas clínicas: forma neonatal letal precoz 2, síndrome de Leigh 5, miopatías 4, encefalomiopatías 7. Síntomas de presentación, por orden de frecuencia: hipotonía, síntomas oftalmológicos, retraso psicomotor, retraso de crecimiento, fatigabilidad, epilepsia, depresión neurológica, alteración respiratoria y microcefalia. Epilepsia en 7, de los que 6 han fallecido y 1 presenta epilepsia rebelde al tratamiento. Los exámenes con mayor rendimiento diagnóstico fueron la determinación de lactato/piruvato y la RM cerebral, que mostraron alteraciones diagnósticas en el 75%. Defectos CRM: déficit aislado del complejo I en 5 casos (síndrome de Leigh 3 y miopatías 2), del IV en 4 casos (forma neonatal 1, S. de Leigh 1, miopatía 1 y encefalomiopatías 2), del III en 1 caso (miopatía), déficit múltiples en 5 casos (encefalomiopatías 3, miopatía 1 y forma neonatal 1) y déficit secundario a depleción de ADN mitocondrial en 4 casos (encefalomiopatías 3 y síndrome de Leigh 1). Exitus en 11 niños, con forma neonatal 2, con síndrome de Leigh 5 y con encefalomiopatías 2.

Conclusiones: Las miopatías se presentaron con fatigabilidad y las encefalomiopatías con clínica multisistémica. Dada la variable sintomatología encontrada creemos que el diagnóstico se ha de considerar ante clínica multisistémica, con afectación neurológica, y ante enfermedades comunes con evolución atípica. No hemos encontrado correlación entre el tipo de déficit de complejo de CRM y la clínica, salvo para las depleciones de ADN mitocondrial que ocasionaron exitus precoz en todos los casos.

21 16:10 h EXPRESIÓN DE LA MIOSTATINA EN LAS DISTROFIAS MUSCULARES Y EN LAS ENCEFALOMIOPATÍAS MITOCONDRIALES

Carmen Gómez Lado, Manuel Castro Gago, Manuel Óscar Blanco Barca, Jesús Eiris Puñal, I. Carneiro, V.M. Arce, J. Devesa
Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela (A Coruña) y Universidad de Santiago de Compostela, A Coruña.

Antecedentes y objetivos: La miostatina es un factor de crecimiento perteneciente a la familia de los factores de transcripción TGF- β implicada en la inhibición del desarrollo muscular. Se ha podido demostrar que su bloqueo en ratones modelo de distrofia muscular de Duchenne (DMD) produce una mejoría anatómica, bioquímica y fisiológica de la distrofia así como un decremento de su expresión en el músculo regenerado. Estos hallazgos apuntan la posibilidad de que la miostatina podría estar implicada en la patogenia de la DMD. Con la finalidad de clarificar el papel de la miostatina en las enfermedades musculares degenerativas hemos investigado su expresión muscular en una serie de niños con distrofias musculares y encefalomiopatías mitocondriales.

Pacientes y métodos: Se incluyeron 10 niños con encefalomiopatías mitocondriales, 7 con distrofias musculares y 4 controles. En todos ellos se valoró la expresión del ARNm para la miostatina mediante RT-PCR en una muestra de músculo extraído mediante biopsia al diagnóstico del proceso. Los resultados se presentan como la media \pm desviación estándar. El análisis estadístico se llevó a cabo mediante los test de Kruskal-Wallis y de Spearman.

Resultados: El índice de masa corporal (IMC) fue significativamente superior en los niños con distrofia muscular en comparación con los controles ($18,4 \pm 0,9$ vs $11,4 \pm 2,4$ kg/m², $p < 0,05$), sin embargo no se encontraron diferencias en el patrón de expresión de la miostatina ($1,14 \pm 0,07$ vs $1,12 \pm 0,19$ unidades arbitrarias de densidad óptica [OD], $p = NS$). En el grupo de pacientes con encefalomiopatías mitocondriales el IMC fue superior al de los niños control ($12,2 \pm 0,9$ vs $11,4 \pm 2,4$ kg/m², $p < 0,05$) pero no se observaron diferencias en cuanto a la expresión de la miostatina ($1,11 \pm 0,08$ vs $1,12 \pm 0,19$ OD).

Conclusiones: No hemos observado diferencias en el patrón de expresión de la miostatina en ninguno de los pacientes a pesar de la presencia de una importante atrofia muscular en algunos. Este hallazgo sugiere que la atrofia muscular en las enfermedades musculares degenerativas es independiente de los cambios en la expresión de la miostatina. Son necesarios más estudios para aclarar el papel de la miostatina en la atrofia muscular.

22 16:20 h SÍNDROME DE LEIGH, REVISIÓN DE CINCO CASOS

Nuria Escudero Rodríguez, Helena Alarcón Martínez, M. Rosario Domingo Jiménez, Inmaculada González Gallego, Alberto Puche Mira, Carlos Casas Fernández, Trinidad Rodríguez Costa
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

Introducción: El síndrome de Leigh o Encefalomiopatía Subaguda Progresiva, es un trastorno neurodegenerativo de inicio precoz y curso progresivo. El cuadro clínico es variable, incluye: retraso o regresión psicomotriz, fallo de medro, debilidad, hipotonía, signos piramidales, crisis convulsivas, atrofia óptica, oftalmoparesia, neuropatía, vómitos recurrentes y acidosis láctica. Neuroimagen característica: alteraciones bilaterales y simétricas en médula espinal, mesencéfalo, cerebelo, diencéfalo, tálamo y ganglios de la base. Se trata de una entidad bioquímica y genéticamente heterogénea, fundamentalmente causada por defectos de complejos de la cadena respiratoria mitocondrial (CRM) y de la Piruvato deshidrogenasa. Neuropatología: áreas de desmielinización, gliosis, necrosis, espongirosis y proliferación capilar distribuidas según se refieren en neuroimagen.

Objetivos: Estudiar cinco casos de Síndrome de Leigh con diagnóstico comprobado de defecto de CRM.

Material y métodos: Se revisan las historias clínicas de los casos, obteniendo datos clínicos, analíticos, radiológicos y neuropatológicos.

Resultados: Edad presentación: de 4 a 11 meses. Evolución fatal en todos ellos, mediana de supervivencia tras diagnóstico: 4 meses (rango: 0-15). Motivo de consulta más frecuente: retraso o involución psicomotriz, malnutrición y crisis convulsivas. Exploración neurológica inicial: hipotonía, debilidad muscular, microcefalia, depresión neurológica, tetraparesia espástica, malnutrición, movimientos oculares alterados y atrofia óptica. Presentaron crisis convulsivas 3, sin alteraciones paroxísticas en el EEG. Antecedentes familiares: dos pacientes eran hermanos y

en otros dos, los padres eran consanguíneos. Lactato en plasma aumentado en 4, en 3 de ellos también elevado en LCR. Todos los pacientes mostraban una prueba de neuroimagen patológica, dos de ellos con una previa normal. Las alteraciones bioquímicas de CRM en músculo: déficits de complejo I en tres, de IV en uno y otro combinado con déficit parcial de complejos I y IV, detectándose en este último depleción del ADNmt.

Conclusiones: El síndrome de Leigh es una entidad rara, se presenta con una sintomatología variable pero sugestiva del diagnóstico. Precisa de actuación rápida para su confirmación, por su evolución fatal. Detectar las alteraciones genéticas responsables sirve para realizar el asesoramiento genético de los familiares.

23 16:30 h PROGRAMA DE PREVENCIÓN Y ATENCIÓN A NIÑOS DE ALTO RIESGO NAR (1992-2004)

Inmaculada Ramos Sánchez, Antonia Márquez Luque, María Olivia Coello Aguilar, Enrique Aguilar Zambrano, Equipos del Programa NAR

Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla y Ministerio de Salud Pública, Quito (Ecuador).

El objetivo del NAR es la prevención y atención de las deficiencias en el marco de la atención integral en Atención Temprana (AT) en Ecuador. Es fruto del trabajo interdisciplinar y continuado de profesionales ecuatorianos y andaluces, autores y responsables del Programa ininterrumpidamente. Desde 1997 lo financia la Junta de Andalucía como Proyecto de Cooperación Internacional Directa, con implicación de las Consejerías de la Presidencia, Igualdad y Bienestar Social y Salud.

Método: Siendo el modelo de intervención la Unidad de Maduración del Servicio de Pediatría del Hospital U.V. Macarena de Sevilla: detección de niños de riesgo (Comité de Perinatología de la AEP), seguimiento protocolizado hasta los 7 años e Intervención Precoz, está integrado en el Ministerio de Salud del Ecuador en Hospitales de Quito, Cuenca, Guayaquil, Manta, Esmeraldas y Tena.

La formación de los pediatras, psicólogos y especialistas en Intervención Precoz de las Unidades NAR se ha realizado reglamentamente en Ecuador con la participación de 14 profesionales del Servicio Andaluz de Salud, la Universidad de Sevilla y la ONCE; 15 profesionales ecuatorianos se han actualizado en la U. de Maduración.

Resultados: Se ha desarrollado ininterrumpidamente en las áreas de: 1) Prevención Primaria: 2.038 eventos a profesionales y población en edad fértil. 2) Seguimiento de niños de Alto Riesgo Psico-Neuro-Sensorial: 4.963 niños/as y sus familias en el Programa de Seguimiento desde RN a los 7 años. 3) Estimulación/Intervención Precoz: 3.362 niños/as y sus familias.

Se han firmado Acuerdos de Colaboración con 5 Universidades ecuatorianas, formándose a más de 10.000 estudiantes de pregrado y postgrado. Se han organizado 3 Jornadas Iberoamericanas y 9 Seminarios Internacionales, participando en múltiples Reuniones Científicas nacionales e internacionales.

Destaca la colaboración de la OPS/OMS, UNICEF, la OTCI de España en Ecuador, el CONADIS, INNFA, el Real Patronato sobre Discapacidad y diversas Fundaciones. También ha sido amplia la difusión del NAR y de la importancia de la Atención Temprana en Bolivia, Panamá y Guatemala.

Conclusiones: La mayor efectividad del NAR ha sido lograr que sea asumido por el Ministerio de Salud Pública, garantía de continuidad en Atención Temprana.