

Viernes, 8 de junio (15:30-17:00 h)

NEUROLOGÍA

Sala 118 (Planta 1)

575

15:30

DESVIACIÓN OCULAR PAROXÍSTICA HACIA ABAJO EN EL RECIÉN NACIDO

María José Manzano Infante, María Solís Reyes, Moisés Rodríguez González, Beatriz Muñoz Cabello, Patricia Castilla Ruiz, Verónica Rodas Arellano, Marcos Madruga Garrido, Bárbara Blanco Martínez, Luís Ruiz del Portal Bermudo, Miguel M. Rufo Campos, Sección de Neurología Pediátrica del Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La desviación ocular hacia abajo paroxística es un fenómeno benigno que puede observarse en el recién nacido sin patología neurológica asociada. Debuta en los primeros días de vida y cursa de forma autolimitada, desapareciendo en pocos meses. La exploración neurológica y pruebas complementarias son normales. Estos movimientos oculares pueden también observarse en pacientes con tetraparesia espástica o retraso mental, aunque con características distintas. Presentamos 5 casos que consultaron en nuestra unidad por episodios de desviación ocular hacia abajo. (Aportamos imágenes de video).

Casos clínicos: En los 5 casos los episodios se iniciaron en la primera semana de vida, en 4 de ellos como única manifestación clínica (con desviación tónica de la mirada hacia abajo y nistagmo vertical acompañante) y sin antecedentes de interés, y en un quinto con macrocefalia acompañante (38cm) y fontanela anterior a punta de dedo. A todos se les realizó prueba de imagen (4 ecografías y 2 TAC) sin hallazgos patológicos, y a 4 de ellos EEG, resultando también normales. Los pacientes han evolucionado favorablemente, desapareciendo la sintomatología entre los 2-5 meses de vida siendo su desarrollo neurológico normal.

Conclusiones: Estos episodios de desviación ocular pueden no implicar daño neurológico subyacente. Una historia clínica no relevante y exploración sin hallazgos significativos sugieren que pueda tratarse de procesos benignos transitorios. No obstante, a esta conclusión debe llegarse tras descartar patología orgánica asociada, por lo que se recomienda la realización de forma estandarizada de EEG y pruebas de neuroimagen para descartar daño cerebral, así como un seguimiento hasta la desaparición de los síntomas.

576

15:40

ENFERMEDAD CELIACA EN PACIENTES CON MIGRAÑA Y TRASTORNO DE APRENDIZAJE

María Alegre Viñas, Cristina Camarero Salcés, María Mesa del Castillo Paya, Rafael Yturriaga Matarranz, Ana Royuelo Vicente, Garbiñe Roy Ariño, Gustavo Lorenzo Sanz

Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid y Universidad de Alcalá de Henares, Madrid.

Antecedentes y objetivos: La enfermedad celiaca tiene una alta incidencia en nuestro medio, en un trabajo reciente han objetivado una prevalencia de 1/281. Diferentes estudios en adultos han puesto de manifiesto la asociación entre enfermedad celiaca (EC) y trastornos neurológicos, pero hay pocos trabajos que hayan valorado la incidencia de EC en niños con migraña o dificultad de aprendizaje. Presentamos la fase preliminar de un estudio longitudinal prospectivo en el que investigamos la prevalencia de EC en pacientes con migraña y con trastornos de aprendizaje.

Métodos: Se han estudiado un total de 240 pacientes con edades comprendidas entre 2,5 y 15,3 años (media de 9,7), que acudieron por primera vez a consultas externas de neurología infantil y fueron diagnosticados de migraña o de problemas de aprendizaje. En todos los casos se realizaron Ig A sérica y anticuerpos séricos antiendomiso Ig A (AAE). Los casos positivos fueron confirmados con biopsia de intestino delgado. Del total de pacientes, 154 (65 niños y 89 niñas) fueron diagnosticados de migraña, según los criterios de la Internacional Headache Society. Los 86 pacientes restantes (67 niños y 19 niñas) fueron diagnosticados de trastorno de aprendizaje.

Resultados: Todos los pacientes tenían niveles séricos de Ig A normales y 11 (8 con migraña y 3 con trastorno de aprendizaje) tenían anticuerpos antiendomiso positivos (tabla). La biopsia intestinal demostró la presencia de enteropatía celiaca en los 11 niños. La prevalencia de EC observada en esta serie es de 1/19,25 en pacientes con migraña y de 1/24,6 en pacientes con dificultades de aprendizaje

Diagnóstico	AAE positivos	AAE negativos	Total
Migraña	8	146	154
Trastorno Aprendizaje	3	83	86

Conclusiones: Los resultados preliminares de nuestro estudio, demuestran una prevalencia de EC mayor a la esperada en ni-

ños con migraña y dificultades de aprendizaje. En base a estos resultados, sugerimos realizar despistaje de EC en todos los niños con diagnóstico de migraña o trastorno de aprendizaje.

577

15:50

ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C. EVALUACIÓN DEL TRATAMIENTO CON INHIBIDORES DE SUBSTRATOS

María Mar O'Callaghan Gordo, Mercè Pineda Marfa, María José Coll, Miguel Pocovi Mieras

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Instituto de Bioquímica Clínica del Hospital Clínic, Barcelona y Fundación Niemann Pick de España.

Antecedentes y objetivos: La Enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPC) es una enfermedad de afectación neurológica y visceral que presenta un carácter grave y evolutivo. Se debe a un defecto bioquímico en el transporte del colesterol exógeno. Existen varias formas clínicas según la edad de instauración de la sintomatología. Crear un protocolo clínico y escala de discapacidad para evaluar la terapia con inhibición de sustratos (N-butyldeoxynojirimycin (OGT918)) en estos pacientes.

Métodos: Aplicación en 11 pacientes, con diagnóstico bioquímico y genético confirmado de NPC, de un protocolo con evaluación clínica, ecografía abdominal, PET craneal, coeficiente de desarrollo y/o intelectual, marcadores bioquímicos específicos y estudio de la pseudodeficiencia en la quitotriosidasa; realizando controles periódicos, durante tres años. Administración oral del fármaco a dosis calculada según superficie corporal (Superficie corporal paciente (m²)/18 x dosis adulto (20 0mg/día)).

Resultados: Nuestra serie consta de 12 pacientes con diferentes formas clínicas: 4 infantiles precoces, 3 infantiles tardías, 4 juveniles y 1 asintomática. Todos han recibido tratamiento con OGT918 excepto el paciente con la forma asintomática. De los 11 pacientes sólo 3 han presentado diarrea como efecto secundario que fue controlada con Loperamida. Dos pacientes en fases avanzadas de la enfermedad han fallecido durante el estudio.

Conclusiones: La esplenomegalia no sirve para control evolutivo de la enfermedad, sirve como signo guía para el diagnóstico. Hemos constatado una estabilidad del PET en las formas juveniles, aunque se necesitaría más tiempo de evaluación. La actividad de la quitotriosidasa nos ha servido de marcador evolutivo de la enfermedad y de respuesta al tratamiento, teniendo siempre en cuenta el estudio de su pseudodeficiencia. Creemos que se debería iniciar la administración con inhibición con sustratos antes de que aparezcan los signos neurológicos. Nuestros pacientes presentan diversas formas clínicas en diferentes estadios de la enfermedad lo que hace difícil la evaluación. Se precisan mayor número de pacientes con la misma forma clínica y en el mismo estadio de la enfermedad.

578

16:00

MIASTENIA GRAVIS SERONEGATIVA CON ANTICUERPOS ANTI-MUSK: RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON MICOFENOLATO MOFETIL

Rocío Prieto Varo, María Antoinette Frick, Mireia del Toro Riera, Antonio Moreno Galdó, Santos Liñán Cortés, Alfons Macaya Ruíz, Manuel Roig Quilis

Sección de Neurología Infantil y Sección de Neumología Infantil del Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción: El término miastenia gravis seronegativa (MGSN) hace referencia a la enfermedad generalizada sin anticuerpos anti-receptor de Acetilcolina (anti- AChR). Se han des-

crito en este grupo de pacientes, anticuerpos Ig G contra la citinasa muscular específica (MuSK). La MG con anticuerpos anti-MuSK se caracteriza por afectación predominante bulbar, frecuentes crisis respiratorias y mayor prevalencia en mujeres. La respuesta al tratamiento es variable, requiriendo la mayoría terapia inmunosupresora y plasmaféresis. Presentamos el caso de una niña con MGSN anti-MuSK y evolución tórpida que sólo respondió al tratamiento con micofenolato mofetil.

Caso clínico: Niña de 11 años que acude por ptosis y dificultad para la deglución. **Antecedentes:** exprematura de 35 semanas de gestación, atresia esofágica intervenida, neumectomía izquierda a los 5 años, escoliosis de 44°. Al ingreso destaca oftalmoplejía, ptosis, debilidad de musculatura cervical y dificultad para la deglución. Se realiza estudio electromiográfico e inmunológico que confirman el diagnóstico de miastenia gravis con anti-AChR negativos y Ac anti-MuSK positivos. Presenta una evolución tórpida, sin respuesta a corticoides y piridostigmina, requiriendo ingreso en UCIP por problemas respiratorios. Recibe tratamiento con gammaglobulinas endovenosas y plasmaféresis, con mejoría transitoria breve, y con azatioprina sin buena respuesta. Requiere ventilación mecánica permanente por traqueostomía y alimentación por sonda nasogástrica. A los 3 meses se inicia sustituye azatioprina por micofenolato mofetil, observando mejoría clínica. Es dada de alta a los 6,5 meses del ingreso con respiración espontánea durante el día y soporte ventilatorio nocturno, alimentación oral y deambulación autónoma.

Conclusiones: Ante un cuadro de miastenia gravis con afectación predominante bulbar y respiratoria se debe solicitar el estudio de los anticuerpos anti-MuSK. Este tipo de miastenia suele tener peor respuesta al tratamiento convencional y requerir con mayor frecuencia plasmaféresis y tratamiento inmunosupresor. En los últimos años se ha descrito en adultos la eficacia del micofenolato mofetil para el tratamiento de la MG, pero existe poca experiencia de su uso en edad pediátrica para esta indicación.

579

16:10

NEUROFIBROMATOSIS TIPO I: REVISIÓN DE NUESTRA SERIE

Sonia Blázquez Trigo, Goizalde López Santamaría, Iñaki Avalos Román, Ainhoa García Ribes, María Jesús Martínez González, José M. Prats Viñas
Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya).

Introducción: La neurofibromatosis tipo I (NFT-I) es una enfermedad genética de inicio habitualmente en la infancia.

Objetivos: Conocer la forma de presentación, evolución, pruebas complementarias y comorbilidad del trastorno.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de las NFT-I diagnosticadas en la consulta de neuropediatría entre los años 1996 y 2006.

Resultados: Estudiamos los casos remitidos por sospecha de NFT-I encontrando 44 con criterios de NFT-I de 60 iniciales. No diferencias significativas en la distribución por sexo. En el 70% el seguimiento fue superior a 3 años. Los motivos de consulta fueron manchas café con leche el 86% y asociación de manchas con antecedentes familiares (AF) un 11%. El 73% cumplían criterios de NFT-I en la primera visita, fundamentalmente manchas café con leche y pecas axilo-inguinales o antecedentes familia-

res. El 79,5% cumplían criterios a los 3 años de seguimiento y al final del mismo los criterios presentes eran: el 100% manchas café con leche, el 82% pecas, el 39% antecedentes familiares, el 20% neurofibromas, el 7% gliomas del nervio óptico y el 5% displasia de esfenoides o pseudoartrosis. Analizando el momento de atrición de cada criterio, el 71% de las pecas aparecieron antes de los 3 años y el 89% de los neurofibromas a partir de los 8 años. Realizamos en total 132 pruebas complementarias, 30 (23%) resultaron patológicas: de 12 pruebas genéticas el 50% positivas, ninguna serie ósea (19) resultado alterada, se realizaron 8 escáneres siendo 2 anormales y 38 potenciales visuales evocados resultando 4 alterados. La prueba más utilizada fue la resonancia magnética, en 19 pacientes resultó alterada (35%). El 48% de los pacientes presentaron comorbilidad: trastornos del aprendizaje 34%, trastorno de déficit de atención con hiperactividad 18%, torpeza 18%, escoliosis 14%, trastorno de conducta 11%.

Conclusiones: La NFT-I suele debutar en la infancia siendo sus principales criterios diagnósticos: manchas café con leche, pecas axilo-inguinales y antecedentes familiares. Conociendo su evolución y comorbilidad deberíamos individualizar el seguimiento y las pruebas complementarias solicitadas.

580

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

Amaya Rodríguez Serna, Esther Álvarez Bascones, Inés Hernández Salvador, Javier Fernández Aracama, Ainhoa García Ribes, María Jesús Martínez González, José M. Prats Viñas
Neuropediatría del Servicio de Pediatría del Hospital de Cruces, Barakaldo (Vizcaya).

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad autosómica recesiva en la que se produce una atrofia muscular por degeneración progresiva de las células del asta anterior de la médula espinal. Se da en 1 de cada 15.000-20.000 nacidos vivos y la frecuencia de portadores es 1/40-1/60. Existen 3 formas clínicas que se diferencian por la edad de debut y la gravedad de los síntomas. La Tipo I o Enfermedad de Werdnig-Hoffmann es la más grave y se manifiesta en los 2-3 primeros meses de vida (30% debut prenatal), mueren generalmente antes de los 2 años. Presentan hipotonía y debilidad muscular generalizada simétrica, más acusadas en tronco y porción proximal de extremidades, con arreflexia, preservando la mímica facial y la motilidad ocular. La Tipo II debuta a finales del primer año y la Tipo III se inicia después de los 2 años. La sospecha diagnóstica es clínica, las exploraciones complementarias pueden aportar información, pero la confirmación se realiza con el estudio genético de la delección del gen SMN del cromosoma 5.

Objetivo: Estudio descriptivo retrospectivo de los casos diagnosticados en nuestro hospital de AME en los últimos 16 años.

Material y métodos: Recogida de datos sobre la filiación, clínica y exámenes complementarios de los casos diagnosticados de AME en nuestro hospital.

Resultados: Se diagnosticó 11 casos en 16 años, 1 caso cada 1,45 años (1 cada 10.000 recién nacidos). Más frecuente en varones (2:1). En 2 casos hubo AF de AME. Las edades medias al diagnóstico fueron 4,2 meses, 12 meses y 3 años, para las formas tipo I, II y III respectivamente. La forma más frecuen-

temente diagnosticada fue la Tipo I (45% del total). Los síntomas más frecuentes al diagnóstico fueron hipotonía, debilidad y arreflexia. En el EMG en 6 casos había un patrón neurógeno y en 4 fue dudoso. La biopsia muscular se realizó en 3 casos, se observó una degeneración axonal motora. La CK fue normal en 2 casos y en 3 era ligeramente elevada. La genética confirmó el diagnóstico en los 10 casos realizados. Fallecieron todos los niños con AME tipo I a la edad media de 10,3 meses.

Conclusiones: La AME es una enfermedad relativamente frecuente, con una clínica característica. Para un diagnóstico adecuado creemos que es importante reconocer su forma de presentación y solicitar el estudio genético de forma precoz pudiendo, en ocasiones, no ser necesaria la realización de otras exploraciones complementarias.

581

¿ES LA CEFALEA PAROXÍSTICA NOCTURNA UNA FORMA DE CEFALEA HÍPNICA EN LA INFANCIA?

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

16:30

Introducción: La migraña infantil se diferencia de la del adulto por ser su duración generalmente más limitada. La patocronia de las crisis no suele mencionarse. Teniendo en cuenta este parámetro, hemos identificado en un total de 10 pacientes, la peculiaridad de aparición de estos eventos durante el sueño nocturno, por temporadas, pudiendo describirse como una cefalea paroxística nocturna y remedando las características de la migraña hípica del adulto.

Pacientes y método: Estudio prospectivo descriptivo de los niños que consultaron en Consultas de Neuropediatría por presentar episodios de cefalea paroxística nocturna durante un periodo de 3 años.

Resultados: Describimos 10 pacientes de entre 4 y 11 años de edad, siendo el 60% mujeres, con eventos de cefalea que les despertaba bruscamente en la primera mitad de la noche, de intensidad severa, asociando en la mayoría de los casos vómitos, y con una duración breve de entre 20 y 60 minutos. Posteriormente reanudaban el sueño normal durante el resto de la noche. Estaban asintomáticos tanto el día precedente a la clínica como el posterior a la misma. Todos los niños estudiados presentaban antecedentes de algún tipo de cefalea, pero se encontraban libres de ellas durante los días previos y posteriores a los episodios descritos. Entre los antecedentes familiares aparecía la migraña en 6 casos. La frecuencia de los episodios era variable, y autolimitada en el tiempo. Fueron tratados con analgésicos habituales durante los episodios, y profilácticamente con flunarizina en dos casos y amitriptilina en otro. Los estudios de electroencefalografía y neuroimagen fueron normales en todos los pacientes. Los episodios remitieron espontáneamente antes de los 6 meses de su inicio.

Conclusiones: La cefalea de aparición hípica no está considerada en la edad pediátrica, y obliga a establecer un diagnóstico diferencial con la epilepsia occipital benigna, la cefalea por acumulos, y los procesos orgánicos. La evolución en nuestros pacientes fue autolimitada.

582

AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO DE INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS

16:40

Israel Valverde Pérez, Manuel Antonio Fernández Fernández, Moisés Rodríguez González, Isabel Martínez Carapeto, Luis Ruiz del Portal Bermudo, Marcos Madruga Garrido, Miguel M. Rufo Campos

Servicio de Neuropediatría del Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La infección por Citomegalovirus (CMV) es la infección congénita más frecuente que conduce a retraso mental y del desarrollo, con una incidencia del 0,5-2,5%, aunque sólo un 10% presentan clínica en el momento del nacimiento. La expresión depende del momento del desarrollo fetal, tiempo de viremia materna, de exposición intrauterina al virus y de la respuesta inmunitaria.

Caso clínico: Caso clave a partir del que se desarrolló la nueva metodología. Varón de 4^o meses, producto único de tercera gestación. Nacido a término con crecimiento intrauterino retardado, longitud de 45 cm y microcefalia de 29 cm. Madre sana con un aborto de primer trimestre como única incidencia. Embarazo controlado, negando conductas de riesgo y con serologías negativas. Se evidenció hipotonía de miembros izquierdos, hiperreflexia generalizada y sonrisa afectiva inconstante sin hepatoesplenomegalia, alteraciones hematológicas, cutáneas ni coriorretinitis. La TAC comprobó lisencefalia, colpocefalia, hipogenesia del cuerpo calloso y calcificaciones que tapizaban los ventrículos laterales.



Resultados: Se solicitó PCR CMV en orina con resultado negativo, serología IgM IFI CMV negativo, pero con IgG EIA CMV POSITIVO 1/8192. Dada la imposibilidad de demostrar la infección congénita por CMV como agente causal utilizando los métodos diagnósticos clásicos, recurrimos a una nueva técnica: Rescatamos el papel de filtro utilizado para los errores congénitos del metabolismo del Banco de Muestras del periodo neonatal, y mediante la Reacción de Cadena de Polimerasa pudimos demostrar positividad del DNA-CMV.

Discusión: La infección congénita por CMV es una causa documentada de trastornos de la migración. La hipótesis del compromiso vascular durante la embriogénesis se postula como causa de dichos trastornos. Los métodos clásicos de diagnóstico de infección por CMV no siempre son sensibles, y si lo son pueden no demostrar la infección congénita si se obtienen a partir del tercer mes. El diagnóstico de CMV DNA almacenado en papel de filtro es una opción con una sensibilidad del 80%, a partir de la cual estamos realizando en nuestro hospital una

revisión de los casos con trastornos de la migración neuronal y etiología no aclarada.

583

PREVALENCIA DE LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO EN LA POBLACIÓN INFANTIL DE SEVILLA Y SU RELACIÓN DE CAUSALIDAD CON LA MALA HIGIENE DEL SUEÑO

16:50

Andrés Rodríguez-Sacristán Cascajo, Diego Fernando de la Cerda Morón, Soledad de la Hera Aranda, María Dolores Lluch, José González Hachero

Neurología Infantil del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla y Facultad de Pedagogía de la Universidad de Sevilla.

Antecedentes y objetivos: Los trastornos del sueño constituyen uno de los problemas de mayor prevalencia en la infancia con importantes repercusiones en el desarrollo y la maduración de los niños. Actualmente la prevalencia de alteraciones del sueño en la población infantil se sitúa entre el 25 y 30%. **Objetivos:** A. Determinar la prevalencia de alteraciones del sueño y estudiar los hábitos higiénicos en la población infantil de Sevilla. B. Buscar una relación causal entre los malos hábitos y los trastornos del sueño y C. Crear una herramienta de fácil uso para el escrutinio de alteraciones del sueño en la infancia

Método: Se realiza una encuesta poblacional en la provincia de Sevilla usando un cuestionario para el escrutinio de patrones de sueño y sus alteraciones. El test usado es diseñado "ad hoc" para el estudio y previamente testado en trabajo piloto. Se realiza un cruce de especialidades para el desarrollo del cuestionario, donde intervienen: neurología pediátrica, pediatría general, psiquiatría infantil, sociología, epidemiología y estadística y expertos en trabajo de campo. Se distribuye la muestra de N ? 600, en los distritos de Sevilla, tomando la población normal aleatorizada, entre niños recién nacidos hasta los 14 años de edad. Análisis de datos con SPSS.

Resultados: N = 600. 51% varón y 49% mujer. Hábitos de sueño: 23,3% duerme menos de lo adecuado para su edad. El 60,7% duerme siesta donde un 9% es mayor a una hora y media. El 12,5% refiere no tener regularidad en los patrones de sueño. Un 40% salió del cuarto paterno a una edad posterior a la recomendada y en el 24,6% se comparte la habitación con 2 hermanos más. En el 80% de las ocasiones, se encuentra algún padre presente cuando el niño se duerme, siendo el 40% en otro lugar distinto a la cama del niño. En el 70,3%, los niños ven la TV o practican juegos de ordenador antes de dormir. Alteraciones del sueño: los problemas más prevalentes son: la resistencia a ir a la cama 40%, insomnio 5,3%, despertares nocturnos 9%, somnolencia diurna 8%, ronquidos 6,7%, movimientos rítmicos 18,9%, el bruxismo 23,6%, sonambulismo 9,5%, somniloquio 7% y pesadillas 2,7%.

Conclusiones: Existen grandes alteraciones en los patrones de aprendizaje de los hábitos del sueño en la población estudiada. En gran medida condicionan las posteriores alteraciones del sueño. Destacamos por su frecuencia la resistencia al dormir, el insomnio, los movimientos rítmicos, el sonambulismo y bruxismo.