

diversos parámetros fisiológicos (presión arterial, monitorización electrocardiográfica, pulsioximetría...) basales y a continuación se bascula la cama a 80° durante un máximo de 40 min⁸. Se han descrito respuestas de tipo vasodepresora, cardioinhibitoria o mixta (como nuestro caso). Algunos pacientes muestran asistolia durante la prueba y son un grupo de mayor riesgo si no se identifican y son advertidos de cómo prevenir sus síntomas. En ellos las convulsiones durante el síncope pueden ser más frecuentes debido probablemente a una hipoperfusión cerebral más marcada⁹. La utilización de vasodilatadores o isoproterenol acorta la latencia para la reproducción de los síntomas (media 3,5 min) abreviando la prueba (20 min), lo que aumenta su sensibilidad aunque con el riesgo teórico de mayor número de falsos positivos¹⁰. Por tanto, es de vital importancia destacar que es la reproducción de los síntomas subjetivos durante el *tilt-test* junto a la constatación de alteraciones de la regulación vasomotora congruentes con los síntomas del paciente, lo que da consistencia al diagnóstico de síncope neurocardiogénico.

En conclusión, la cama basculante constituye una prueba complementaria que se debe tener en cuenta si tras una historia clínica meticulosa existen dudas entre síncope convulsivo y crisis epiléptica.

Bibliografía

1. Fernández Sanmartín M, Rodríguez Nuñez A, Martínón Torres F, Eiris Puñal J, Martínón Sánchez JM. Síncope convulsivo: características y reproducibilidad mediante la prueba de la cama basculante. *An Pediatr (Barc)*. 2003;59:441–7.
2. Sánchez Lastres JM, Rodríguez Nuñez A. Síncopes y mareos en niños y adolescentes. *Pediatr Integral*. 2008;XII:757–76.
3. Moya A, Sutton R, Ammirati F, Blanc JJ, Brignole M, Dahm JB, et al. Guidelines for the diagnosis and management of syncope (version 2009): The task force for the diagnosis and management of syncope of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J*. 2009;30:2631–71.
4. Eiris-Puñal J, Rodríguez-Núñez A, Fernández-Martínez N, Fuster M, Castro-Gago M, Martínón JM. Usefulness of the head-upright tilt test for distinguishing syncope and epilepsy in children. *Epilepsia*. 2001;42:709–13.
5. Zaidi A, Clough P, Cooper P. Misdiagnosis of epilepsy: Many seizures like episodes have cardiovascular cause. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36:181–4.
6. Sabri MR, Mahmodian T, Sadri H. Usefulness of the head-up tilt test in distinguishing neurally mediated syncope and epilepsy in children aged 5-20 years old. *Pediatr Cardiol*. 2006;27:600–3.
7. Samoil D, Grubb BP, Kip K, Kosinski DJ. Head-upright tilt table testing in children with unexplained syncope. *Pediatrics*. 1993;92:426–30.
8. Herranz Fernández JL. Trastornos paroxísticos no epilépticos. *Pediatr Integral*. 2007;XI:799–810.
9. Kanjwal K, Kanjwal Y, Karabin B, Grubb BP. Clinical symptoms associated with asystolic or bradycardic responses on implantable loop recorder monitoring in patients with recurrent syncope. *Int J Med Sci*. 2009;6:106–10.
10. Lacunza Ruiz J, García Alberola A, Sánchez Muñoz JJ, Martínez Sánchez J, Llamas Lázaro C, Barnés Martínez J, et al. Prueba de basculación potenciada con nitroglicerina: ¿cuánto debe durar la prueba tras la administración del fármaco? *Rev Esp Cardiol*. 2002;55:713–7.

M. Mora Matilla*, S. Gautreaux Minaya, P. Alonso Quintela, I. Oulego Erroz y D. Naranjo Vivas

Servicio de Pediatría, Complejo Asistencial Universitario de León, León, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: moramatilla@gmail.com
(M. Mora Matilla).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.03.022

Disfunción autonómica paroxística desde el periodo neonatal y meduloblastoma

Paroxysmal autonomic dysfunction of neonatal onset and medulloblastoma

Sr. Editor:

Se comenta el caso de un lactante con un trastorno paroxístico desde la semana de vida en el que se identificó una tumoración de fosa posterior a los 9 meses, 5 meses tras una primera resonancia magnética (RM) normal.

Varón con episodios desde los 7 días de vida de agitación, movimientos continuos de extremidades, facies de sufrimiento, taquicardia, taquipnea, máculas eritematosas en la cara, cutis marmorata en los miembros inferiores y desaturaciones en relación con las apneas. Mantenía el seguimiento visual y no aparentaba alteración de la consciencia. Los episodios, de escasos segundos a 2 h de duración, ocurrían 2-4 días a la semana, varias veces a lo largo del día. Los

episodios impresionaban por su gravedad aparente, con sensación de riesgo vital inminente y de sufrimiento y desazón extremos del niño.

Antecedentes familiares y personales, sin interés. Desarrollo psicomotor y exploración neurológica normales. Estudios normales: bioquímica, amonio, láctico, aminoácidos, homocisteína, cobre, ceruloplasmina, ácidos grasos de cadena larga, creatinina, prueba de transferrina deficiente en carbohidratos, prueba de toluidina, hormonas tiroideas, marcadores tumorales (alfafetoproteína y enolasa neuronal específica), gonadotropina coriónica humana beta, ácidos orgánicos y catecolaminas en orina e investigación de tóxicos, serologías frente a toxoplasma, rubéola, herpes y citomegalovirus, parásitos en heces, EEG intercríticos y críticos, pH-metría, tránsito gastroduodenal, ecografía abdominal, estudio cardiológico y RM cerebral a los 3 meses y medio de edad. No se encontraron mutaciones en el gen SCN9A.

Las crisis no respondieron a diazepam, fenitoína ni valproato por vía intravenosa ni a valproato oral. Con carbamazepina por vía oral los episodios disminuyeron en

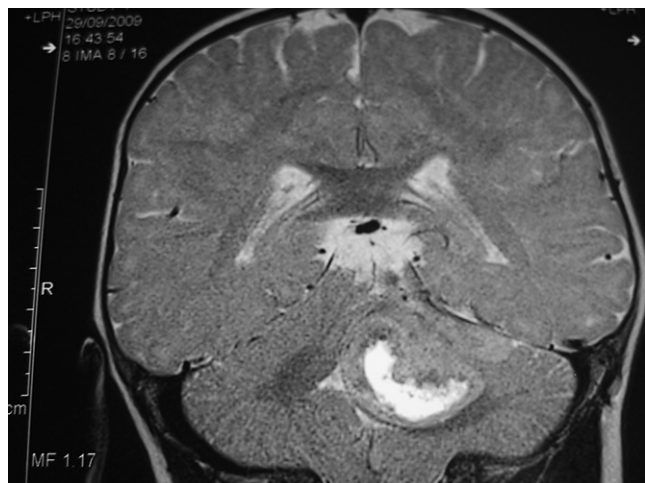


Figura 1 RM cerebral. Corte coronal, secuencia T2. Tumoración redondeada de señal heterogénea (hiperintensa medial e iso e hipointensa en la periferia) en vermis y hemisferio cerebeloso izquierdo, con efecto masa sobre el IV ventrículo y hemisferio cerebeloso.

frecuencia y duración, pero a los 9 meses se añadió un tortícolis indoloro. Una nueva RM cerebral, 5 meses después de la inicial (que revisada a posteriori no muestra ninguna alteración) y tras 1 mes de tortícolis persistente, mostró una tumoración de la fosa posterior (fig. 1). A los 11 meses se realiza una resección subtotal de meduloblastoma con posterior quimioterapia sistémica e intraventricular.

Tras la intervención no volvió a presentar trastornos paroxísticos y a los 3 meses se retiró el tratamiento con carbamazepina. A los 17 meses finalizó el tratamiento quimioterápico, no habiendo signos de recidiva. A los 20 meses tras hidrocefalia aguda que precisó derivación ventriculoperitoneal, se evidenció en la RM diseminación leptomenígea; no reaparecieron los trastornos paroxísticos. El niño falleció a los 23 meses de edad tras tratamiento quimioterápico paliativo.

Se plantearon diferentes diagnósticos: epilepsia, síndrome de Sandifer, intoxicaciones, tumores secretores de aminas vasoactivas (neuroblastoma, feocromocitoma o síndrome carcinoide, capaces de producir clínica vegetativa), discinesias paroxísticas, taquiarritmias y 2 canalopatías: la hiperekplexia o enfermedad del sobresalto¹ y el trastorno de dolor extremo paroxístico².

El trastorno de dolor extremo paroxístico es una entidad infrecuente (77 pacientes en 5 familias), con herencia autosómica dominante. Es una canalopatía del sodio con mutaciones en el gen SCN9A. Puede comenzar en el periodo neonatal y persiste a lo largo de la vida. Predominan las manifestaciones autonómicas con exantema eritematoso fugaz, coloración en arlequín y movimientos tónicos, pudiéndose llegar a producir síncope. Los afectados describen los ataques como un dolor punzante e insoportable en la zona rectal, ocular o en áreas de la mandíbula; aunque también puede ser un dolor difuso. Existen diversos factores desencadenantes, como defecación, viento frío, ingesta y emociones. La carbamazepina es parcialmente efectiva en casi todos los casos².

El tortícolis podría relacionarse con la canalopatía del sodio, dado se han descrito trastornos en los canales iónicos en el tortícolis paroxístico benigno³.

La tumoración de fosa posterior planteó diagnósticos no considerados previamente:

- Epilepsia cerebelosa: en niños con astrocitoma de bajo grado o tumoraciones de células displásicas (ganglioglioma, hamartoma y ganglioneurocitoma) que afectan al cerebelo o suelo del cuarto ventrículo. Las crisis aparecen durante el primer año, frecuentemente el primer día de vida, y pueden presentarse hasta 250 veces al día; consisten en repetidas y estereotipadas muecas faciales, desviación de cabeza y ojos, parpadeo, colocación de los miembros en diferentes posturas y manifestaciones vegetativas. Desarrollo psicomotor generalmente normal. Los EEG son normales y habitualmente no hay respuesta al tratamiento antiepiléptico, resolviéndose las crisis sólo tras la resección completa del tumor^{4,5}.
- Disfunción autonómica paroxística⁶: episodios de agitación, sudoración, taquicardia, taquipnea, hipertermia, pudiéndose asociar con posturas de extensión. Se ven en casos de lesiones cerebrales graves, principalmente tras traumatismo craneoencefálico o lesiones hipóxicas y en relación con tumores y quistes supraselares, hidrocefalias o hemorragias intracraneales^{7,8}. Es una entidad pobremente comprendida y no hay consenso en la nomenclatura; existen hasta 31 términos diferentes, siendo los más frecuentemente utilizados: «crisis diencefálicas», «tormentas simpáticas paroxísticas» e «inestabilidad autonómica paroxística con o sin distonía»⁹. Se ha descrito algún caso de hiperactividad simpática unilateral en relación con siringomelia y/o malformación de Chiari tipo I^{10,11} y en la anomalía de Chiari tipo II¹².

La sintomatología de las crisis de nuestro paciente es compatible con disfunción autonómica, situación poco referida en la literatura en relación con tumores de fosa posterior: no hemos encontrado ninguna descripción en tumores de cerebelo, y sólo una en tumor de tronco (glioma en niño de 7 años)⁶, que es a su vez el caso descrito más precoz de disfunción autonómica paroxística de origen tumoral. La rareza del caso se incrementa porque no se identificó la tumoración en la RM hecha a los 3 meses de edad y tras 3 meses de sintomatología clínica. Las crisis debían obedecer a células tumorales que ya estaban en periodo neonatal aunque no existía la tumoración identificable por RM.

Diferentes trastornos paroxísticos, incluidas epilepsias, pueden ser clínicamente indistinguibles independientemente de su origen estructural cerebral o no, como es el caso de las canalopatías. Nuestro caso, sin duda excepcional, muestra que la normalidad de la neuroimagen no excluye totalmente el origen estructural, por lo que, en función de la evolución, puede ser necesaria la repetición de la RM cerebral.

Bibliografía

1. Giménez C, Zafra F, López-Corcuera B, Aragón C. Molecular bases of hereditary hyperekplexia. *Rev Neurol.* 2008;47:648–52.

2. Fertleman CR, Ferrie CD, Aicardi J, Bednarek NAF, Eeg-Olofsson O, Elmslie FV. Paroxysmal extreme pain disorder (previously familial rectal pain syndrome). *Neurology*. 2007;69:586–95.
 3. Giffin NJ, Benton S, Goadsby PJ. Benign paroxysmal torticollis of infancy: four new cases and linkage to CACNA1A mutation. *Dev Med Child Neurol*. 2002;44:490–3.
 4. Minkin K, Tzekov C, Naydenov E, Ivanov I, Kulev O, Romansky K, et al. Cerebellar gangliocytoma presenting with hemifacial spasms: clinical report, literature review and possible mechanisms. *Acta Neurochir (Wien)*. 2008;150:719–24.
 5. Hanai S, Okazaki K, Fujikawa Y, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M, et al. Hemifacial seizures due to ganglioglioma of cerebellum. *Brain Dev*. 2010;32:499–501.
 6. Goh KYC, Conway EJ, DaRosso RC, Muszynski CA, Epstein FJ. Sympathetic storms in a child with midbrain glioma: a variant of diencephalic seizures. *Pediatr Neurol*. 1999;21:742–4.
 7. Blackman JA, Patrick PD, Buck ML, Rust Jr RS. Paroxysmal autonomic instability with dystonia after brain injury. *Arch Neurol*. 2004;61:321–8.
 8. Rabinstein AA. Paroxysmal sympathetic hyperactivity in the neurological intensive care unit. *Neurol Res*. 2007;29:680–2.
 9. Perkes I, Baguley IJ, Nott MT, Menon DK. A review of paroxysmal sympathetic hyperactivity after acquired brain injury. *Ann of Neurol*. 2010;68:126–35.
 10. Vaamonde J, Rodríguez S, Márquez MD. Trastorno vasomotor unilateral segmentario, paroxístico. *Neurología*. 1995;10:1534.
 11. Stovner LJ, Sjaastad O. Segmental hyperhidrosis in two siblings with Chiari type I malformation. *Eur Neurol*. 1995;35:149–55.
 12. Cocolina J, Galván M, Medrano P, Cáceres A, Eiras J, López-Pisón J. Episodios de hiperfunción simpática unilateral, alteración del estado de conciencia y disfunción respiratoria en una niña afecta de malformación de Chiari tipo II. *Rev Neurol*. 2000;31:745–8.
- J. López Pisón^{a,b,*}, L. Monge Galindo^{a,b},
M.C. García Jiménez^{a,b}, M. Muñoz Albillos^c,
C. Rodríguez-Vigil^d
y R. Pérez Delgado^{a,b}
- ^a Sección de Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España
^b Sección de Oncopediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España
^c Servicio de Pediatría, Hospital Obispo Polanco, Teruel, España
^d Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Zaragoza, España
- * Autor para correspondencia.
Correo electrónico: jlopezpi@salud.aragon.es
(J. López Pisón).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.05.006

Melanosis neurocutánea

Neurocutaneous melanosis

Sr. Editor:

La melanosis neurocutánea (MNC) es un trastorno congénito no hereditario caracterizado por la asociación de nevus pigmentados múltiples o de gran tamaño y una excesiva proliferación de células melanocíticas en leptomeninges u otras zonas del SNC. En los pacientes sintomáticos el pronóstico es siempre muy malo¹. Se presenta un caso de MNC en un paciente de 12 años con nevus melanocítico congénito gigante (NMCG), que no había presentado sintomatología neurológica previamente y que evolucionó de forma desfavorable en un corto periodo.

Niño de 12 años con episodios en los últimos 2 meses de cefalea frontotemporal, vómitos biliosos matutinos, sensación de mareo, visión borrosa y parestesias en el hemicuerpo izquierdo. Presentaba un nevus pigmentado piloso gigante en el tercio superior de espalda y la nuca de 21 x 25 cm y múltiples nevus de pequeño tamaño en los glúteos, el costado y el muslo derecho, que habían sido sometidos a múltiples intervenciones de extirpación y laserterapia de CO₂. La exploración neurológica fue normal, salvo papiledema bilateral más intenso en ojo derecho. La tomografía computarizada craneal fue normal. La RM craneal mostró: engrosamiento leptomeníngeo de predominio en la región frontal y parietal del hemisferio derecho, con brillo en la secuencia FLAIR e intenso realce con gadolinio (fig. 1A y B). RM medular: realce de la leptome-

ninge perimedular y del tronco del encéfalo (fig. 1C y D). Punción lumbar: leucocitosis (25 cel/mm³), hipoglucorraquia (0,21 g/l) e hiperproteínorraquia (0,63 g/l); cultivos y serologías de virus y bacterias neurotropas, y citología de células malignas negativos. A los 7 días se repitió la punción lumbar encontrándose de nuevo hipoglucorraquia (0,21 g/l), hiperproteínorraquia (1,05 g/l) y una hiper celularidad (23 cel/mm³) con células mononucleares atípicas y aisladas células con pigmento pardo intracitoplasmático. A los 3 meses del inicio del cuadro neurológico presentó hidrocefalia tetra ventricular que precisó derivación ventriculoperitoneal. La biopsia de meninges no evidenció lesiones histopatológicas. Pasado un mes el paciente sufrió pérdida de visión del ojo derecho y crisis convulsivas consistentes en desviación de la comisura bucal e hipertonia. La RM evidenció una extensa afectación leptomeníngea, afectando también a los pares craneales, incluido el quiasma óptico y los nervios ópticos en su porción intracraneal (fig. 2). A los 8 meses del diagnóstico el paciente presentó un deterioro neurocognitivo importante, con comportamientos regresivos, disminución de la capacidad de concentración, bradipsiquia y actitud reiterativa. Dos meses después una nueva biopsia objetivó proliferación melanocítica de localización perivascular que no infiltraba parénquima cerebral. Evolucionó desfavorablemente con empeoramiento hasta situación de coma y defunción a los 11 meses del diagnóstico.

La MNC es un trastorno congénito no hereditario caracterizado por la asociación de nevus pigmentados múltiples o de gran tamaño y una excesiva proliferación de células melanocíticas, benignas o malignas, en leptomeninges u otras