SENEP

XLV REUNIÓN ANUAL
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

PAMPLONA 2023

LIBRO DE **ABSTRACTS**

PALACIO DE CONGRESOS BALUARTE

18 AL 20 DE MAYO

www.senep-2023.com

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA • S.E.N.E.P •

ISBN - 978-84-09-51337-6

Queda prohibida la reproducción total o parcial de los textos y gráficos contenidos en esta publicación, tanto en soportes digitales, electrónicos, mecánicos, como impresos sin previo conocimiento y autorización escrita de los editores.

ÍNDICE

BECAS SENEP 2022 5

COMUNICACIONES ORALES 7

EPILEPSIA

Sesión Plataforma I: Epilepsia 7

Sesión Comunicaciones Orales V: Epilepsia 9

Sesión Comunicaciones Orales VI: Epilepsia 13

NEUROINMUNOLOGÍA

Sesión Plataforma II: Neuroinmunología 15

TRASTORNOS DEL MOVIMIENTOS

Sesión Plataforma III: Trastornos del movimiento 18

Sesión Comunicaciones Orales X: Trastornos del Movimiento 20

GENÉTICA

Sesión Plataforma IV: Genética I 23

Sesión Plataforma IX: Genética II 25

Sesión Comunicaciones Orales I: Genotipos y Fenotipos 28

ENFERMEDADES METABÓLICAS Y NEURODEGENERATIVAS

Sesión Plataforma V: Enfermedades metabólicas y neurodegenerativas 32

ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Sesión Plataforma VI: Enfermedades neuromusculares 34

Sesión Comunicaciones Orales II: Enfermedades Neuromusculares 37

TRASTORNOS PAROXÍSTICOS

Sesión Plataforma VII: Trastornos Paroxísticos 40

TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Sesión Plataforma VIII: Trastornos del Neurodesarrollo 43

Sesión Comunicaciones Orales III: Trastornos del Neurodesarrollo I 45

Sesión Comunicaciones Orales IX: Trastornos del Neurodesarrollo II 48

TRASTORNOS MOTORES /PARÁLISIS CEREBRAL

Sesión Plataforma X: Trastornos Motores /Parálisis Cerebral 51

CEFALEAS, TUMORES E ICTUS

Sesión Comunicaciones Orales IV: Cefaleas, Tumores e Ictus 53

MISCELÁNEA

Sesión Comunicaciones Orales VII: Miscelánea I 57

Sesión Comunicaciones Orales VIII: Miscelánea II 59

POSTERS CON DEFENSA 62

Sesión Posters Defensa I – Genética 62

Sesión Posters Defensa II – Epilepsia 67

Sesión Posters Defensa III - Enfermedades Metabólicas Y Neurodegenerativas 73

Sesión Posters Defensa IV - Trastornos del Neurodesarrollo 79

Sesión Posters Defensa V – Neuroinmunología 83

Sesión Posters Defensa VI - Neuromuscular / Vascular 87

POSTERS SIN DEFENSA 91

Enfermedades Neurometabólicas y enfermedades Degenerativas del SNC 91

Trastornos del Movimiento 95

Episodios Paroxísticos No Epilépticos y Patología del Sueño 96

Neuromuscular / Sistema Nervioso Periférico 97

Genética y Sindromología 98

Epilepsia 103

Patología Autoinmune del Sistema Nervioso 108

Patología del Neurodesarrollo 110

Miscelanea 112

ÍNDICE DE AUTORES 116

BECAS 2022

BECA-01

ESTUDIO NO INVASIVO DE LA HEMODINAMIA Y METABOLISMO CEREBRAL EN LACTANTES

Nou-Fontanet, Laia[1]; Melih Can, Osman[2]; Behera, Anurag[2]; Fischer, Jonas[2]; Yaqub, Muhammad Atif[2]; Senciales, Daniel[2]; Durduran, Turgut[3]; Fons Estupiñá, Carme[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]ICFO-Institut de Ciències Fotòniques, The Barcelona Institute of Science and Technology, Castelldefels; [3]ICFO-Institut de Ciències Fotòniques, The Barcelona Institute of Science and Technology. Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (ICREA), Castelldefels.

Introducción: Resultados del estudio piloto para el uso de un dispositivo híbrido de infrarrojo óptico difuso en neonatos con convulsiones epilépticas. Esto corresponde a la fase inicial de un estudio posterior más amplio en curso.

Objetivo: Cuantificar de forma no invasiva en lactantes en situación basal: el índice de flujo sanguíneo cerebral (CBF), la oxigenación del tejido cerebral (StO2) y la concentración total de hemoglobina (THC). Correlacionar estos parámetros con la edad. Estudiar diferencias entre sujetos con neuroimagen normal vs alterada.

Metodología: Estudio clínico unicéntrico, prospectivo. Uso de un dispositivo médico que integra la espectroscopia de correlación difusa (DCS) de 16-canales y la espectroscopia de infrarrojo cercano (TRS) de resolución temporal de 2-canales. Monitorización de la hemodinamia de ambos hemisferios cerebrales utilizando 8-canales DCS por hemisferio. DCS mide el flujo de las partículas en la vasculatura cerebral, principalmente eritrocitos permitiendo inferir CBF. TRS calcula la [oxihemoglobina] y [desoxihemoglobina], obteniendo StO2 y THC. Muestra (n=7), se aumentará. Criterios de inclusión: <24 meses sin epilepsia. Criterios de exclusión: epilepsia o falta de colaboración. Adquisición de la información con el lactante en reposo relativo durante 10 minutos. Procesamiento de la información.

Resultados: Los pocos sujetos incluidos, limitan actualmente probar la hipótesis de diferencias entre lactantes con neuroimagen normal y alterada, así como analizar la correlación entre parámetros y edad.

Conclusiones: Este es el primer estudio de monitorización continua y no invasiva realizada en lactantes que permite conocer los valores de CBF, StO2 y THC. El dispositivo, su sonda y el protocolo permiten desarrollar futuros estudios previstos.

BECA-02

INTRODUCCIÓN A LA RADIÓMICA EN NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA: ESTANDARIZACIÓN DEL ANÁLISIS DE TEXTURAS EN LA ECOGRAFÍA MUSCULAR PEDIÁTRICA Y POSIBLES APLICACIONES FUTURAS

Fernandez-Cuesta Peñafiel, Jose.

Hospital Universitario Infantil La Paz, Madrid.

Introducción: Las enfermedades neuromusculares (ENM) presentan un desafío diagnóstico y de seguimiento debido a su variabilidad clínica y la falta de biomarcadores objetivos. Aunque la ecografía muscular no ha demostrado ser una herramienta útil en el diagnóstico y seguimiento de ENM, la revolución computacional vivida en el análisis de imagen, ha generado herramientas como el análisis de textura y dimensión fractal que podrían proporcionar información adicional sobre la composición y calidad muscular.

Objetivos: Aportar valores de referencia del análisis e textura y dimensión fractal en la población ausente de enfermedad neuromuscular, así como en algunas enfermedades neuromusculares.

Material y método: En este estudio retrospectivo se evaluó a 100 pacientes, incluyendo 30 con atrofia muscular espinal, 20 con enfermedades de primera motoneurona, 20 con enfermedades miogénicas y 30 pacientes sanos como control. Se realizó una ecografía del recto femoral de cada paciente y se analizaron tres parámetros de textura (contraste, homogeneidad y energía) y la dimensión fractal de la ROI utilizando el software de Quibim.

Resultado: Se encontraron diferencias significativas entre los grupos en los parámetros de textura y la dimensión fractal, sugiriendo que estas medidas pueden ser útiles en el diagnóstico y seguimiento de ENM.

Conclusión: Se concluye que el análisis de textura y dimensión fractal pueden proporcionar información valiosa sobre la composición y calidad muscular que no se puede obtener mediante la evaluación clínica convencional. Generando todo un nuevo espectro de variables nunca antes generadas en la enfermedad neuromuscular pediátrica.

BECA-03

RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA DIRIGIDO EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO. ESTUDIOS DE SEGREGACIÓN FAMILIAR EN VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO, ¿RECLASIFICARÁN EL DIAGNÓSTICO?

Sánchez Suárez, Ariadna; Martínez Menéndez, Beatriz; Escolar Escamilla, Eduardo; Martínez Sarriés, Francisco Javier; Gil Fournier, Belén; Ramiro León, Soraya; Cerezo García, Marta; García García, María; Esparza Garrido, Miren Iranzu; Alcaraz Romero, Andrés J.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

Objetivos: Analizar el rendimiento del exoma en los Trastornos del Neurodesarrollo (TND) y la contribución de los estudios de segregación familiar en variantes de significado incierto (VUS). Describir las características sociodemográficas y clínicas de los pacientes.

Material y métodos: Estudio ambispectivo, observacional, descriptivo y analítico, en pacientes con TND (Discapacidad Intelectual (DI) y/o Trastorno del Espectro Autista (TEA)), valorados en consultas de neuropediatría del Hospital Universitario de Getafe, con secuenciación del exoma mediante paneles dirigidos, desde 2019-2023. El rendimiento se definió como el porcentaje de pacientes con variantes patogénicas y/o probablemente patogénicas en exoma. En el rendimiento global, se añadieron las VUS reclasificadas a causales, tras la segregación familiar.

Resultados: Se incluyeron 176 pacientes (72,2% varones), con edad media de 6 años (9 meses-16 años). El 35.2% con diagnóstico de TEA, 38.1% Retraso Global del Desarrollo (RGD)/DI y 26.7% ambos diagnósticos. El rendimiento global fue de un 16.4% (exoma 12.5% + segregación familiar 3.9%). Por grupos diagnósticos: 27.4% para RGD/DI, 17.9% para RGD/DI asociado a TEA y 3.1% para TEA. Encontramos asociación de mayor rendimiento con edad materna >35 años (80% vs. 20%; *p=0.005*) y con la presencia de rasgos dismórficos (71.4% vs. 28.6%; *p=0.000*).

Conclusiones: El rendimiento encontrado es similar al publicado en otras series. Es mayor cuando la edad materna es >35 años y asocia rasgos dismórficos. Es necesario un mayor conocimiento de las bases genéticas en los TND para ofrecer un mejor consejo genético, mejor capacidad pronóstica y nuevas líneas de investigación terapéuticas.

COMUNICACIONES ORALES

Sesión Plataforma I - **EPILEPSIA**

O-001

CRISIS NEONATALES Y RIESGO DE EPILEPSIA

Hernández Prieto, Alba; Garrido Martín, María; Gómez Martín, Hilario; Hernández Fabián, Aranzazu; Caballero Gil, Jose Ángel; Alonso Diez, Cecilia; Pablos López, Alicia; Roux Rodríguez, Ana.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción: Las convulsiones neonatales son un reto diagnóstico dada la inmadurez neurológica del neonato. La mayoría son secundarias a un evento agudo. Un pequeño porcentaje constituyen el debut de una epilepsia.

Objetivos: Analizar los neonatos ingresados en un hospital de tercer nivel con diagnóstico de crisis entre noviembre de 2009 y mayo de 2021, y su evolución posterior a epilepsia.

Material y métodos: Se realiza un estudio observacional retrospectivo utilizando la base de datos del hospital. Se recogieron los neonatos con diagnóstico al alta de "Convulsiones" o "Encefalopatía Hipóxico-isquémica moderada o grave". Se analizaron distintas variables: etiología de crisis, tipo, persistencia temporal, tratamiento, y correlato electro-clínico.

Resultados: De 165 pacientes, 55 presentaron crisis neonatales. De ellos, 11 (20%) evolucionaron a una epilepsia posterior: 3 tuvieron epilepsia neonatal, y 7 evolucionaron a encefalopatía epiléptica. Entre ellos, 3 no mostraron correlato electro-clínico dado que no se disponía de aEEG. En cuanto a la etiología, 36 pacientes (66%) tuvieron crisis secundarias a un evento agudo, de los cuales 17 (31%) fueron EHI, y 19 (34%) otras alteraciones agudas. En 13 (24%) se encontró alteración genética, y en 6 (11%) otras patologías menos frecuentes. El 100% de las crisis fueron focales, y todas se trataron. El fármaco de elección fue Fenobarbital.

Conclusiones: El diagnóstico de convulsiones neonatales requiere una alta sospecha clínica y una confirmación electro-clínica. La mayoría tienen evolución favorable, pero un porcentaje son el debut de una epilepsia precoz, cuya identificación determinará su manejo terapéutico.

O-002

SÍNDROME DE DRAVET, VARIABILIDAD EN EL INICIO DEL DÉFICIT COGNITIVO

Rivadeneira Nolivos, Ingrid[1]; Crespo Eguilaz, Nerea[1]; Irazábal, Nadia[1]; Laña, Borja[2]; Sánchez-Carpintero, Rocío[1].

[1]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [2]Hospital Donostia, San Sebastián.

Objetivos: Describir la evolución neurocognitiva de pacientes con Síndrome de Dravet (SD).

Materiales y métodos: Estudio retrospectivo incluyó 51 pacientes (58,2% varones) con SD. Se analizaron 79 evaluaciones neuropsicológicas de 0 a 6 años (1-3 valoraciones por participante). El desarrollo cognitivo verbal fue evaluado con la subprueba Lenguaje de la escala Brunet-Lézine (BL) y el test de vocabulario en imágenes Peabody y el no verbal con las subpruebas Coordinación del BL y Matrices de la escala Wechsler. Utilizamos ANOVA y t-Student para datos emparejados para el análisis estadístico.

Resultados: Las evaluaciones fueron divididas en 4 grupos etarios: menores de un año (n=8), dos años (n=27), cuatro (n=25) y seis (n=19). No hay diferencias entre el cociente intelectual (CI) verbal y CI no verbal (t=1,131 sig=.262) en ninguna de las edades estudiadas. Los resultados evidenciaron diferencias significativas en el desarrollo intelectual según la edad (ANOVA p<.01). Antes del primer año de vida el desarrollo es normal; a la edad de 2 años el 40,7% presentan discapacidad intelectual (CI<70); a los 4 años el 60%; y a los 6 años el 73,6%.

Conclusiones: El presente estudio, en una cohorte representativa de niños con SD, muestra diferencias en el desarrollo cognitivo según la edad, pero no entre las dimensiones lingüística y perceptivo-manipulativa. Es remarcable en nuestra casuística la preservación cognitiva en el 26,4% de los pacientes con SD de 6 años

O-003

EVOLUCIÓN EN LA EDAD ADULTA DE LAS EPILEPSIAS "BENIGNAS" DE LA INFANCIA

Antomil Guerrero, Beatriz[1]; Blanco Lago, Raquel[1]; González Acero, Ana[1]; Álvarez Álvarez, Nelly[2]; Díaz García, Paula[1]; García Fernández, Sonia[1]; Martín Pino, Sheila[1]; Rodríguez Márquez, Carlos[1]; Vega López, Luis[1]; Málaga Diéguez, Ignacio[3].

[1]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; [2]Hospital Álvarez Buylla, Mieres; [3]UT Southwestern Medical Center, Dallas.

Introducción: Algunos de los síndromes epilépticos más frecuentes en Neuropediatría se han descrito como benignos dado su buen pronóstico. Entre ellos, se encuentran la epilepsia benigna con puntas centrotemporales (EBI-CT), el síndrome de Panayiotopoulos (SP) e incluso las ausencias típicas (AT).

Objetivos: Conocer la evolución clínico-social de los pacientes que presentaron en edad pediátrica epilepsias consideradas "benignas".

Pacientes y métodos: Se revisan las historias clínicas de pacientes diagnosticados de EBI-CT, SP o AT que en el momento actual presenten 16 o más años. Posteriormente, se realiza una entrevista telefónica para conocer su situación clínica y socioeducativa/laboral actual.

Resultados: Se obtiene una muestra de 83 pacientes (54 varones). La edad media al debut es de 7,3 años. La distribución por grupos diagnósticos es la siguiente: AT 25,3%, EBI-CT 56,6% y SP 18%. Se realizó neuroimagen al 48,2% y se identificaron comorbilidades en el 36,1%. En el momento del alta por parte de Neuropediatría, el 83,1% se encontraban libre de crisis y sin tratamiento. En la entrevista telefónica realizada (participación del 83,1%, con edad media actual de 19,55 años), se determinó que actualmente un 21,7% realiza seguimiento en Neurología (9,6% continúa con crisis) y un 13,3% requiere tratamiento con fármacos antiepilépticos. Además, un 19,3% precisa seguimiento en Salud Mental. Un 20,5% ha alcanzado estudios universitarios.

Comentarios: A pesar de la concepción de benignidad con la que habitualmente se identifican estos síndromes, no es inhabitual la aparición de comorbilidades psiquiátricas y en nuestra muestra casi un 10% siguen presentando crisis.

O-004

EFICACIA DEL CANNABIDIOL EN EL TRATAMIENTO DE ESPASMOS EPILÉPTICOS REFRACTARIOS

Santana Cabrera, Elsa María[1]; González Alguacil, Elena[2]; Arias Vivas, Eva[1]; Echavarri de Miguel, Marta[2]; García Peñas, Juan José[2]; Soto Insuga, Víctor[2].

[1]Hospital Clínico San Carlos, Madrid; [2]Hospital Niño Jesús, Madrid.

Introducción: El cannabidiol (CBD) es un derivado no psicoestimulante del *Cannabis Sativa* que ha demostrado su eficacia como tratamiento anticrisis en síndrome Dravet, Lennox-Gastaut y esclerosis tuberosa, aunque probablemente sea eficaz en otro tipo de epilepsias.

Objetivos: Evaluar eficacia y seguridad del CBD en el tratamiento de espasmos epilépticos más allá de los dos años.

Material y métodos: Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas en un hospital de tercer nivel.

Resultados: Se estudiaron 41 niños, el 75% varones, con una edad media de 10 años [4-18 años]. El CBD se inició a una edad media de 8,7 años [2-16 años]. La mayoría debutó antes de los 2 años (87,8%). Las etiologías más frecuentes fueron estructural (63,4%) y genética (29%). Nuestros pacientes presentaban espasmos refractarios con una media de 10 fármacos anticrisis (FACs) previos [4-16 FACs]. Al inicio del CBD recibieron una media de 3 FACs concomitantes [1-5]. La eficacia del CBD fue del 53,7%, con una reducción >50% de los espasmos, y en 4,9% la reducción fue >90%. Observamos una mayor eficacia en epilepsias focales, antecedente de espasmos epilépticos infantiles y en aquellos que tomaban clobazam. El efecto adverso más frecuente fue la somnolencia (36,6%), seguido de efectos gastrointestinales (7,3%).

Conclusiones: El cannabidiol podría ser un tratamiento adyuvante eficaz en pacientes con espasmos epilépticos refractarios con pocos efectos secundarios.

O-005

ESTUDIO PREQUIRÚRGICO MEDIANTE ESTEREOELECTROENCEFALOGRAFÍA (SEEG) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: DATOS DE SEGURIDAD Y EFICACIA

Ortuño Yepes, Belén; Liz Bejaran, Marlin; Ramírez, Alia; Aparicio, Javier; Valera, Carlos; Candela, Santiago; Domínguez-Carral, Jana.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo: Describir el proceso de monitorización vídeo-EEG invasiva con estereoelectroencefalografía (SEEG), así como su eficacia y seguridad.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo sobre una cohorte de 39 individuos con epilepsia focal fármacorresistente estudiados mediante SEEG desde 2015 hasta la actualidad.

Resultados: La edad media en el momento de la SEEG fue de 11.5 años (rango 3.58-18.75). En todos los niños se había realizado una monitorización prolongada previa mediante vídeo-EEG de superficie, localizando el lóbulo donde se originaban las crisis en el 28%, el hemisferio en el 38.5% y de origen difuso en el 18%. La neuroimagen (RM cerebral 3T) fue normal en el 43,5%. Se realizó estudio de neuroimagen funcional (PET +/- SISCOM) en el 92%. Se implantaron entre 9 y 16 electrodos de SEEG, todos unihemisféricos, el 70% en hemisferio derecho. La mediana de duración del estudio fue 8,5 días (rango 6-21). Cinco niños (12.5%) presentaron complicaciones, en forma de hematoma parenquimatoso o subdural en todos los casos, sobre lo que en un caso se asoció una pequeña lesión isquémica cortical y en otro una meningitis. El estudio mediante SEEG permitió delimitar el área epileptógena en el 92% de los niños.

Conclusiones: La monitorización multicanal mediante SEEG es una técnica eficaz y segura que permite delimitar el área epileptógena cuando el estudio prequirúrgico previo no es concluyente. Además, permite localizar áreas elocuentes, previendo y minimizando las secuelas esperables con la posterior cirugía. Dada la complejidad de su planificación, realización e interpretación, debe llevarse a cabo en unidades de epilepsia experimentadas.

O-006

TERMOCOAGULACIÓN POR RADIOFRECUENCIA GUIADA POR ESTEREOELECTROENCEFALOGRAFÍA (SEEG) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: DATOS DE SEGURIDAD Y EFICACIA

Ortuño Yepes, Belén; Liz Bejaran, Marlin; Ramírez, Alia; Aparicio, Javier; Valera, Carlos; Candela, Santiago; Domínguez-Carral, Jana.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo: Analizar la seguridad y eficacia de la termocoagulación mediante estereoelectroencefalografía (SEEG) durante evaluación prequirúrgica en niños con epilepsia focal fármacorresistente. La SEEG se ha convertido en un método de diagnóstico común y seguro en cirugía de la epilepsia a la que, actualmente, se puede asociar la termocoagulación por radiofrecuencia como herramienta terapéutica.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo sobre una cohorte de 11 individuos sometidos a termocoagulación tras estudio mediante SEEG desde 2015 hasta la actualidad.

Resultados: Se implantaron entre 11 y 15 electrodos unihemisféricos (el 60% en hemisferio derecho). Se termocoagularon una media de 11 contactos (rango entre 4 y 23), todos ellos fuera de áreas elocuentes, sin sedación en 10 de los 11 niños y sin ninguna complicación, retirando los electrodos en las horas siguientes. El tiempo de estancia fue de 8-21 días. En 10 de los 11 niños se consiguió el control de las crisis: 5 de ellos durante menos de 5 meses, 5 se han mantenido libres de crisis por un periodo de entre 5 y 24 meses, solo en uno no hubo cambios. En 4 pacientes se ha realizado cirugía funcional de epilepsia, con libertad de crisis en 3 de ellos y mejoría significativa en la frecuencia de crisis en el cuarto caso.

Conclusiones: La termocoagulación es un procedimiento seguro que aporta un valor añadido a la SEEG, por su potencial terapéutico. En caso de epilepsias en áreas elocuentes, la termocoagulación puede suponer una opción de tratamiento paliativo, minimizando las secuelas esperables con una cirugía resectiva.

Sesión Comunicaciones Orales V - **EPILEPSIA**

O-007

ESPASMOS INFANTILES: NUESTRA CASUÍSTICA EN LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS Y REVISIÓN DE PROTOCOLO

Pérez Delgado, Raquel; Fariña Jara, Violeta; Martínez Calvo, Fernando Francisco; Ruiz Colodrero, Alejandra; Sainz García, Javier; Aparicio del Río, Ignacio; Buzón Serrano, Laura; Moliner Morón, Tamara; García Jiménez, Inmaculada; López Pisón, Javier.

Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza.

Los espasmos infantiles son crisis bien definidas con EEG característico y primera línea de tratamiento claramente establecida y en muchos casos eficaz, a diferencia de otras epilepsias de inicio precoz. Sin diagnóstico etiológico es importante un protocolo de actuación que permita descartar causas tratables. En nuestro hospital disponemos de un protocolo que recoge las pruebas complementarias a realizar y se propone la ACTH como primera opción de tratamiento salvo algunas excepciones.

Objetivos: Analizar nuestra experiencia en espasmos infantiles y revisar el cumplimiento del protocolo.

Material y método: Revisión base de datos e historias clínicas de forma retrospectiva.

Resultados: Obtuvimos 11 casos, 3 de causa no filiada (los tres recibieron cóctel vitamínico). Edad inicio: 4 - 11 meses. En 8 se optó por ACTH como primera opción, en 3 por vigabatrina (VGT) y en 2 se asoció ACTH después. En 3 casos de inicio con ACTH se asoció después VGT. En 5 hubo muy buena respuesta a ACTH y en uno a VGT en monoterapia, sólo 2 están sin FACE actualmente. Un caso refractario a ACTH y VGT quedó sin crisis con valproato. Tres tienen neurodesarrollo normal. Causas: EHI, cromosomopatía, trastorno de la migración neuronal, sepsis, síndrome de Down, maltrato y dos epilepsias de inicio precoz con variantes patogénicas en PTTR2 y SMC1A.

Conclusiones: A diferencia de otras encefalopatías epilépticas, los espasmos infantiles pueden tener un buen pronóstico en cuanto a epilepsia y neurodesarrollo, dependiente del control precoz de las crisis y normalización del EEG, y dependiente de la etiología.

O-008

EN EPILEPSIAS DE DEBUT PRECOZ TIEMPO ES CEREBRO: EL PRONÓSTICO NEUROCOGNITIVO DEPENDE DIRECTAMENTE DEL TIEMPO DE EVOLUCIÓN DE LA EPILEPSIA

Liz Bejaran, Marlin; Artiga, Verónica; López-Sala, Anna; Ramírez, Alia; Valera, Carlos; Aparicio, Javier; Palacio-Navarro, Andrea; Domínguez -Carral, Jana.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Objetivo: Analizar el impacto del tiempo hasta el control de la epilepsia en el pronóstico neurocognitivo en pacientes con epilepsia de debut precoz.

Método: Estudio observacional, retrospectivo, analítico, de 91 individuos con epilepsia focal estructural de debut en los dos primeros años de vida. Todos tuvieron al menos una evaluación neuropsicológica, incluyendo pruebas de capacidad intelectual adecuadas a la edad.

Resultados: La media de edad al debut de la epilepsia fue de 7,5 meses y la media del tiempo de evolución en el momento de la primera evaluación de 3,5 años (2 meses-15 años). El 58.1% de los niños presentó un retraso del neurodesarrollo y un 2% describió una regresión asociada al debut de la epilepsia. La media de CI de la cohorte en la última evaluación neuropsicológica fue de 71 (rango 35-113). Objetivamos una relación lineal negativa estadísticamente significativa (p=0,002) entre el CI y la edad al control de la epilepsia, con una mediana de CI de 83 (rango 53-113) en los niños en que se consiguió el control en los 2 primeros años, de 72 (43-100) en los que se consiguió entre los 2 y 5 años y de 65 (35-103) en los que se consiguió después de los 5 años.

Conclusiones: El pronóstico neurocognitivo en niños con epilepsias de debut precoz depende directamente del tiempo de evolución de la epilepsia, por lo que su tratamiento debe considerarse una urgencia. Una evaluación temprana en un centro especializado es fundamental, con el fin de analizar todas las opciones terapéuticas.

O-009

REVISIÓN DE LOS ESTATUS EPILÉPTICOS PEDIÁTRICOS ATENDIDOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL DURANTE LOS ÚLTIMOS DIEZ AÑOS

Salvá Arteaga, Myriam[1]; Roncero Sánchez-Cano, Inés[1]; Viguera Elías, Diego[1]; Toledo Gotor, Cristina[2]; García Muro, Cristina[1]; De la Iglesia Nagore, Iñaki[1]; Ibiricu Lecumberri, Ana[1]; Kortabarria Elguero, Maialen[1]; Poch Olivé, María Luisa[1].

[1]Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; [2]Centro de Salud Puerta de Arnedo, Arnedo.

Introducción: El estatus epiléptico (EE) constituye la urgencia neurológica pediátrica más frecuente. Precisa un tratamiento temprano, teniendo en cuenta los tiempos definidos por las sociedades (SEUP, ILAE) como t1 de inicio de tratamiento y t2 como tiempo asociado a posibilidad de daño neuronal.

Objetivos: Describir la población infantil atendida por EE establecido en nuestro centro, así como las características generales de dichos eventos (semiología, etiología y manejo).

Material y métodos: Se realiza un estudio observacional de tipo serie de casos revisando las historias clínicas de aquellos pacientes de entre un mes y 14 años atendidos por EE establecido en nuestro centro durante 10 años.

Resultados: Se describe una muestra de 19 pacientes (10 varones y 9 mujeres), recogiéndose un total de 36 eventos. La media de edad es de 2.75 años, ocurriendo el 72% en menores de 3 años. El 86% fueron EE de predominio motor y de estos el 81% fueron convulsivos. Etiológicamente los más frecuentes fueron los sintomáticos remotos (9) seguidos de los relacionados con síndromes electroclínicos (4). La duración media fue de 37 minutos, llegando el 100% al t1 y el 41% al t2. El tiempo medio de inicio de tratamiento fue de 11.7 minutos. El 94% fueron tratados con benzodiazepinas, precisando fármacos de segunda línea el 34%.

Conclusión: Anualmente se atendieron de media 3.5 EE establecidos. Los más frecuentes fueron de predominio motor convulsivo y etiología sintomática remota. El tratamiento se inició con demora en casi la mitad de ellos, predominantemente en los de inicio extrahospitalario.

O-010

EPILEPSIA EN SÍNDROME DE STURGE-WEBER. SERIE DE 26 PACIENTES EN UN HOSPITAL TERCIARIO

De Pedro Baena, Sonia; Ballarà Petitbò, María; Ríos Mendoza, Víctor; Bernardino Cuesta, Beatriz; Soto Insuga, Víctor; González Alguacil, Elena; García Peñas, Juan José; García Fernández, Marta; Duat Rodríguez, Anna.

Hospital del Niño Jesús, Madrid.

Introducción: La epilepsia es frecuente en el síndrome de Sturge-Weber (SWS) aunque no está ampliamente descrita en nuestra población.

Objetivos: Realizar un estudio descriptivo sobre epilepsia en pacientes con SWS en seguimiento en un hospital infantil terciario en la última década.

Material y método: Revisión de historias clínicas: recogida de datos clínicos, de exploración, neuroimagen y electroencefalografía.

Resultados: Se trata de 26 niños (58% varones, edad media de 12.8 años), todos tuvieron epilepsia evolutivamente (mediana de edad al debut: 7.5 meses, rango 0-72). Respecto a las crisis, el 100% presentó focales motoras, un 35% focales secundariamente generalizadas, 19% focales no motoras y 15% ausencias. La mitad tuvo status epiléptico (77% al debut). El 65% presentaron evolutivamente crisis en contexto febril. La refractariedad fue del 19%. Los fármacos más empleados fueron levetiracetam (19), ácido valproico (18), oxcarbacepina (11), lacosamida (8) y topiramato (8), siendo los tres primeros más eficaces (logrado control en el 65% de los pacientes). 4 pacientes precisaron hemisferectomía (eficacia 75%). El EEG mostró asimetría interhemisférica basal en 25/26 pacientes (coincidente con lesión en RM) y anomalías epileptiformes generalmente focales. Un paciente evolucionó a POCS. Un 58% presentó episodios *stroke-like* (66% asociados a crisis). Como comorbilidades, 12 pacientes tuvieron discapacidad intelectual, 3 TEA, 12 hemiparesia y 13 glaucoma. Una paciente falleció por status.

Conclusiones: La epilepsia es frecuente en pacientes con SWS, predominando las crisis focales, frecuentemente asociadas a fiebre y, a veces, relacionadas con epiodios *stroke-like*. El control farmacológico es aceptable, siendo eficaz la hemisferectomía en casos refractarios.

O-011

CARACTERÍSTICAS ELECTROCLÍNICAS DEL SÍNDROME DE DUPLICACIÓN MECP2

Liz Bejaran, Marlin; Alonso-Colmenero, Itziar; Pascual Alonso, Ainhoa; Armstrong Morón, Judith; O´Callaghan, Mar; Valera, Carlos.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción: La epilepsia en el síndrome de duplicación MECP2 ocurre en más del 50% de los casos como parte de una encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo.

Objetivos: Definir las características electroclinicas de la epilepsia en pacientes con síndrome de duplicación MECP2.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de una cohorte de 16 pacientes pediátricos (12varones y 4 mujeres) con síndrome de duplicación MECP2.

Resultados: Los resultados se dividieron según el género. El 43% de los varones presentaba epilepsia, la edad de debut entre los 5 y 7 años. La mitad de ellos cumplía criterios de refractariedad. La detención de la actividad es el tipo de crisis más habitual al inicio.

Evolutivamente, acontecen varios tipos de crisis: tónicas (57%), atónicas (42%), espasmos epilépticos de inicio tardío (42%) y mioclonías (14%). En el EEG se objetivaron alteraciones difusas (83%), focales (66%) y multifocales. Todos ellos presentaban una actividad cerebral basal desorganizada en vigilia y sueño y hasta en el 66%, ritmos beta de distribución difusa. En el grupo de las niñas, sólo una presentó epilepsia con buena respuesta al tratamiento.

Conclusiones: En nuestra cohorte, la epilepsia asociada al síndrome de duplicación MECP2 presenta prevalencia alta en varones y frecuentemente es farmacorrefractaria. Es característica la coexistencia de diferentes tipos de crisis y/o espasmos de inicio tardío. Se objetivan alteraciones intercríticas difusas en un porcentaje elevado de pacientes y un patrón de actividad cerebral basal desorganizado tanto en vigilia como en sueño. En las niñas, al contrario, la epilepsia es de baja prevalencia y farmacosensible.

O-012

USO DE ESTIRIPENTOL EN SÍNDROME DE DRAVET Y OTRAS ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS Y DEL DESARROLLO: UN ESTUDIO OBSERVACIONAL

Gil-Nagel, Antonio[1]; Martínez-Vicente, Laura[2]; Jiménez-Huete, Adolfo[1]; Toledano, Rafael[1]; García-Morales, Irene[1]; Aledo-Serrano, Ángel[1].

[1]Hospital Ruber Internacional, Madrid; [2]Hospital Clínico Universitario San Carlos, Madrid.

Introducción: Estiripentol (STP) está indicado para tratar crisis epilépticas en síndrome de Dravet (SD), usado también en ciertos casos en otras encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED).

Objetivos: Evaluar la eficacia y tolerabilidad a largo plazo del STP en EED refractarias.

Material y método: Estudio observacional retrospectivo monocéntrico de pacientes con DEE tratados con STP adyuvante desde enero de 2000 hasta junio de 2020.

Resultados: Datos recogidos de 55 pacientes: 33 Dravet y 22 con otra EED (mayoría encefalopatía epiléptica indefinida; algunos síndromes de Lennox-Gastaut o síndrome de Doose). Edad mediana de 68 meses (IQR 40,5-162 meses). Edad media de inicio de epilepsia de 5,0 meses en el grupo Dravet y 12,5 meses en no Dravet. Mediana de la duración del tratamiento con STP 28,0 meses (IQR 5,5-62,0 meses), mayor en Dravet (44,0 m) que en no Dravet (10,5 m, p=0,002). A 12 meses, la tasa de retención fue 70,9% global, 78,8% en Dravet y 59,1% en no Dravet; la tasa de respondedores —reducción en la frecuencia total de crisis ≥50%— fue 48,9% global, 50,0% en Dravet y 47,4% en no Dravet. El 60,0% (18/30) de pacientes estaba libre de status epilépticos (SE) en la última visita, significativamente mayor en Dravet (15/21, 71,4%) que en no Dravet (3/9, 33,3%, p=0,002). 54,5% pacientes notificaron eventos adversos (30/55), más frecuentes somnolencia, anorexia e irritabilidad.

Conclusiones: STP demostró mejoras comparables y significativas en estos pacientes con EED, con una respuesta remarcable en Dravet para SE. Estudio apoyado parcialmente por Biocodex.

O-013

ANÁLISIS DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON EPILEPSIA AUSENCIA

Muñoz Cabeza, María; López Lobato, Mercedes; Pareja Bosch, Ana; Blanco Martínez, Bárbara; Arce Portillo, Elena.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Objetivos: Describir las características clínicas y tratamientos utilizados en una muestra de pacientes pediátricos diagnosticados de epilepsia ausencia infantil o juvenil en un hospital de tercer nivel.

Material y método: Estudio observacional, descriptivo. Se incluyen los pacientes atendidos en consultas externas de neuropediatría durante el año 2022, con crisis de ausencia (CA) ± tónico-clónicas generalizadas (CTCG), con patrón de EEG de ausencias típicas, que no presentan crisis mioclónicas y sin diagnóstico genético etiológico.

Resultados: Se analizan 68 sujetos, siendo el 56% varones. La edad media de comienzo de la epilepsia es de 7,2 años (DE 2,57). 12/68 pacientes han padecido también CTCG. En el 92,6% de los casos se logró desaparición de las crisis, con un fármaco anticrisis epiléptica (FACE) 77,8%, dos 20,6% y tres 1,6%. Los FACE más comúnmente utilizados fueron valproico 66%, etosuximida 37% y lamotrigina 12%. Excepcionalmente, también se utilizó brivaracetam en 5 pacientes y perampanel en 2, con buena respuesta. A la mitad se le realizó una prueba de imagen, presentando alteraciones el 15%. El 7% tienen antecedentes de crisis febriles. Comorbilidades asociadas: trastorno del aprendizaje 24%, TDAH 12%, discapacidad intelectual/retraso psicomotor 4%, TEA 4% y trastorno ansioso-depresivo en 1 paciente.

Conclusiones: A diferencia de otros estudios, los varones predominan en nuestra cohorte. La mayoría de los pacientes respondieron al tratamiento con FACEs utilizados habitualmente para CA. No está indicado de rutina realizar pruebas de imagen en estos sujetos, ya que aparecen hallazgos en un bajo porcentaje y, en la mayoría de los casos, considerados incidentales.

O-014

ESTUDIO DE CALIDAD Y ALTERACIONES DEL SUEÑO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS AFECTOS DE EPILEPSIA FOCAL TRAS EL INICIO DE PERAMPANEL COMO TERAPIA AÑADIDA

Aznar Laín, Gemma[1]; Díaz Gómez, Asun[1]; Turon Viñas, Eulalia[2]; Boronat Guerrero, Susana[2]; Rocamora Zuñiga, Rodrigo[1].

[1]Hospital del Mar, Barcelona; [2]Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción: Los trastornos del sueño son frecuentes en niños con epilepsia pero están infradiagnosticados.

Objetivos: Evaluar el efecto de terapia añadida con perampanel en calidad y alteraciones del sueño y en la atención y funciones ejecutivas en niños con epilepsia focal.

Material y métodos: Estudio prospectivo, en curso. Niños afectos de epilepsia focal en los que se añade perampanel para mejorar las crisis. Se inicia a 2mg/día aumentándose 1mg/2semanas hasta el mejor control de crisis sin efectos secundarios. Se pasan cuestionarios de sueño y de funciones ejecutivas a 3 y 6 meses de dosis estable.

Cuestionarios utilizados: Escala de alteraciones de sueño en la infancia (SDSC), escala pediátrica de somnolencia diurna (PDSS), cuestionario pediátrico de sueño (PSQ), Epitrack junior.

Resultados: De 14 pacientes incluidos, 9 han completado estudio (1 hasta 3 meses). Ocho pacientes presentaron >50% de reducción de crisis. Ocho pacientes mostraron alteraciones del sueño (SDSC) que mejoraron a 6 meses (normalizándose en tres). Ocho presentaron somnolencia diurna, que mejora en seis pacientes a 6 meses (normalizándose en dos). Tres pacientes presentaron alteraciones respiratorias en sueño, mejorando en dos a 6 meses. Deterioro en las funciones ejecutivas en 3 pacientes, que no variaron.

Conclusión: La terapia añadida con perampanel ha mostrado reducción >50% de crisis en 92% de los pacientes. Nuestro estudio no muestra un perfil negativo del perampanel en alteraciones del sueño (hasta normaliza en 37,5%), ni en somnolencia diurna (hasta normaliza en 25%), ni en alteraciones respiratorias relacionadas con el sueño ni en las funciones ejecutivas.

O-015

EPILEPSIA DE DEBUT EN EDAD ESCOLAR EN UN HOSPITAL TERCIARIO. FACTORES PRÓNOSTICOS Y EVOLUCIÓN

Villar Vera, Cristina; Monfort Belenguer, Lucía.

Hospital Clínico Universitario, Valencia.

El debut de una epilepsia en la edad escolar puede tener muy variada evolución según su etiología y comorbilidades. Se analizan los factores pronósticos y evolución a 5 años.

Material y métodos: Se presenta una revisión sistemática de los pacientes valorados en Consulta de Neuropediatría por convulsión afebril y/o sospecha de epilepsia, entre Enero de 2016 a Diciembre 2018, en un hospital terciario. Se valora la edad al debut, el electroencefalograma (EEG) inicial y sucesivos, la presencia de punta onda continua del sueño (POCS) o no, así como de estatus epiléptico, entre otros factores.

Resultados: Se registran 78 pacientes de edades comprendidas entre los 2 y los 14 años al debut. De ellos 10 resultan ser crisis convulsivas aisladas, 3 de ellas con mecanismo infeccioso identificado, y solo 2 con anomalías en el EEG. En los 68 restantes, 5 presentan estatus convulsivo (3 de ellos como forma de debut) y 4 presentan POCS en su evolución. Entre los 68 pacientes, 21 precisan mas de un fármaco para conseguir control parcial o total de crisis, siendo el principal factor de mal pronóstico la etiología sindrómica genética (confirmada o sospechada) y la parálisis cerebral infantil.

Conclusiones: Ante sospecha de debut epiléptico, uno de los principales factores a valorar son la edad, la etiología sindrómica y/o el posible trastorno del neurodesarrollo de base. Los pacientes con crisis aisladas y EEG normales habitualmente presentan buen pronóstico sin tratamiento.

Una buena aproximación diagnóstica inicial permite adaptar las exploraciones complementarias y el seguimiento del paciente.

Sesión Comunicaciones Orales VI - **EPILEPSIA**

O-016

PERFIL NEUROCOGNITIVO DEL PERAMPANEL EN EPILEPSIAS NO REFRACTARIAS

Bote Gascón, Marta; Arias Vivas, Eva; Santana, Elsa; Ruiz Ocaña, Guillermo; García Ron, Adrián.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Introducción: Los problemas cognitivo-conductuales son comunes en epilepsia infantil y pueden tener un impacto negativo sustancial en el desarrollo y calidad de vida. El perfil neurocognitivo del perampanel (PER) en epilepsias refractarias es favorable.

Objetivos: Analizar el impacto neurocognitivo del mismo fármaco (PER) en epilepsias no refractarias utilizado en práctica clínica, además de su eficacia y tolerabilidad.

Material y métodos: Estudio prospectivo, descriptivo, longitudinal sobre el impacto cognitivo-conductual, efectividad y tolerabilidad del PER en niños con epilepsia focal y generalizada no refractaria. Se evaluó el Cociente intelectual (CI) (WISC), Atención (CARAS), STROOP, Figura de Rey, Conducta(CBCL) basal y a los 6 meses y se analizó la tasa de retención y de respondedores y los efectos adversos.

Resultados: Incluimos 11 pacientes (72% varones), 9 completaron el estudio. Se objetivó una mejoría del CI, memoria, atención, fluidez verbal, funciones ejecutivas y velocidad de procesamiento. No se objetivaron diferencias significativas en la impulsividad. El 100% se consideraron respondedores de los cuales el 66.6% se quedaron libres de crisis. Solo 2 presentaron efectos adversos por lo que no continuaron el estudio.

Conclusiones: Estos resultados corroboran el buen perfil neurocognitivo del perampanel usado en pacientes con epilepsia generalizada y focal. Sugiere una mayor efectividad y tolerabilidad que en epilepsias refractarias.

O-017

SÍNDROME DE DRAVET: SEVERIDAD DE EPILEPSIA Y AFECTACIÓN COGNITIVA, POSIBLES FACTORES INDEPENDIENTES

Irazabal, Nadia Ines[1]; Crespo Eguilaz, Nerea[1]; Laña, Borja[2]; Rivadeneira Novilos, Ingrid[1]; Vilar, Carmen[1]; Sánchez-Carpintero Abad, Rocío[1].

[1]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [2]Hospital Donostia, San Sebastián.

En epilepsia se considera que la frecuencia y duración de las crisis suelen ser factores agravantes del rendimiento cognitivo. En el síndrome de Dravet (SD), es complejo determinar si la afectación cognitiva es consecuencia de la alteración genética, de la epilepsia o de ambas. Objetivo. Establecer si la epilepsia y las alteraciones cognitivas son independientes entre sí. Metodología. Estudio retrospectivo que incluyó 65 niños con SD. Recolectamos de las historias clínicas el cociente intelectual verbal (CIV) y no verbal (CINV), obtenidos con Lenguaje y Coordinación del Brunet-Lézine, el test de vocabulario Peabody y Matrices del WPPSI. Calculamos una puntuación de severidad de epilepsia (PSE) a partir de: frecuencia, duración y cantidad de tipos de crisis; 0-2 puntos en cada dimensión. Aquellos que antes de los 4 años tenían PSE>2, se les añadió un punto en edades posteriores. Realizamos correlación de Spearman en STATA. Resultados. Incluimos 124 mediciones de CIV y CINV (1-3 por sujeto) y calculamos la PSE de cada paciente en el momento de la evaluación. Las agrupamos según edad: grupo 0 (n=8, medianas CIV 95/CINV 101,5), grupo 1 (n=22, medianas CIV 85,5/CINV 88), grupo 2 (n=25, medianas CIV 72/CINV 80), grupo 4 (n=23, medianas CIV 63/CINV 57), grupo 6 (n=19, medianas CIV 41/CINV 63), grupo 9 (n=16, medianas CIV/CINV 43,5) y grupo adolescente (n=11, medianas CIV 50/CINV 41). No hayamos correlación entre CI y PSE. Conclusiones. En nuestra muestra no correlacionan severidad de la epilepsia y habilidades cognitivas, lo que podría implicar un origen genético del perfil cognitivo.

O-018

EFICACIA Y TOLERANCIA DE LA DIETA CETOGÉNICA EN EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE: EXPERIENCIA DE UN EQUIPO MULTIDISCIPLINAR

Ilundain López de Munain, Andrea; Barrenechea García, Irene; Bernadó Fonz, Raquel; Mateos Torre, Pablo; Gorría Redondo, Nerea; Gembero Esarte, Eva; Peñafiel Freire, Diego; Ortigosa Pezonaga, Bertha; Aznal Sáinz, Elena; Aguilera Albesa, Sergio.

Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.

Objetivos: Evaluar la respuesta y tolerancia a largo plazo de la dieta cetogénica (DC) en pacientes con epilepsia farmacorresistente (EFR) en un centro de referencia regional.

Material y métodos: Revisión retrospectiva de pacientes con EFR que recibieron DC en nuestro hospital, controlados por un equipo multidisciplinar (neuropediatría, gastroenterología y nutricionista).

Resultados: Desde el año 2015, se ha indicado tratamiento con DC en 19 pacientes con EFR: edad media al inicio de 5,9 años (0,17-14 años), 47% varones. El tipo de DC fue: clásica ratio 3:1 (8/19), modificada de Atkins (5/19), 4:1 (3/19) y 2:1 (3/19). La etiología era genética (9/19), estructural (8/19) y EPOCS no estructural corticorresistente (2/19). El tiempo desde el debut hasta el inicio de DC fue 2,5 años (0,12 – 11 años). La media de fármacos anticrisis (FACs) era 2,5 al inicio y 2 llevaban estimulador vagal. El 41% (7/17) presentaron reducción de crisis >50% y tres >75% (17%): PCDH19, síndromes Lennox-Gastaut y Williams/West. El 42% (8/19) presentaron efectos secundarios leves: molestias digestivas, hiperlipidemia o hipoglucemia. En 7/19 (36,8 %) se consiguió reducción de FACs. La duración media de la DC en 12/19 fue de 11 meses: 8/12 se retiró por falta de eficacia, 2/12 por remisión clínico-eléctrica (EPOCS) y 2/12 por mala tolerancia a largo plazo. Siete pacientes siguen con DC (3 meses-6 años).

Conclusiones: La DC es un tratamiento seguro y puede ser eficaz en EFR de diverso origen. La adherencia parece estar en relación con la respuesta clínica y el seguimiento multidisciplinar estrecho.

O-019

UTILIDAD DEL PRIMER ELECTROENCEFALOGRAMA EN URGENCIAS ANTE SOSPECHA DE CRISIS EPILÉPTICA

Mateos Torre, Pablo; Barrenechea García, Irene; Ilundáin López de Munáin, Andrea; Pomares Bascuañana, Ricardo; Gorría Redondo, Nerea; Bernadó Fonz, Raquel; Veredas, Rocío; García de Gurtubay, Iñaki; Clerigué Arrieta, Nuria; Aguilera Albesa, Sergio.

Hospital de Navarra, Pamplona.

Objetivos: Analizar la utilidad de un primer electroencefalograma (EEG) solicitado desde urgencias pediátricas ante sospecha de crisis epiléptica no provocada o paroxismo no aclarado.

Material y métodos: Se realizó un estudio retrospectivo en un solo centro de referencia regional, de los pacientes sometidos a un primer EEG convencional desde urgencias pediátricas (2019-2021). La indicación de EEG se clasificó en: 1) sospecha de primera crisis no provocada o crisis recientes sin estudiar, 2) alteración de conciencia o conducta, 3) episodio relacionado con situación, 4) paroxismo no clasificable. Se recogió si el resultado del EEG ayudó al diagnóstico y si se recibió diagnóstico de epilepsia en el siguiente año.

Resultados: Se recogieron 343 pacientes con primer EEG desde urgencias (82% <24 horas), edad media 6 años, 53% varones. El motivo de petición fue: sospecha de crisis (29,7%), alteración de conciencia/conducta (8,5%), situación relacionada (13,7%), paroxismo no clasificable (47,8%). De los pacientes con sospecha de crisis, 64% recibieron diagnóstico de epilepsia; de éstos, 66% tenían primer EEG alterado (sensibilidad: 0,66; especificidad: 0,89). En los pacientes con otras indicaciones, el EEG estaba alterado en 13,7%, y el 3,7% recibieron un diagnóstico de epilepsia Solo el 1,4% de los pacientes con otras indicaciones y primer EEG normal recibieron diagnóstico de epilepsia (p<0.000). No hubo diferencias entre EEG realizados <24 horas y 24-96h del evento (p=0,554).

Conclusiones: La descripción clínica del evento y el seguimiento posterior son fundamentales, pero el primer EEG solicitado en Urgencias contribuye de forma significativa al diagnóstico final.

O-020

CONVULSIONES NEONATALES EN UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS E INTERMEDIOS EN HOSPITAL TERCIARIO: EXPERIENCIA EN 10 AÑOS

Fariña Jara, Maria Violeta; Rite Gracia, Segundo; Abenia Usón, Pilar; Moliner Morón, Tamara; Giménez Molina, Virginia; Pérez Delgado, Raquel; García Jiménez, Maria Concepción; Buzón Serrano, Laura; Peña Segura, José Luis; López Pisón, Francisco Javier.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: Convulsiones constituyen la manifestación clínica de una disfunción del SNC. No siempre fácil identificarlas. El aspecto más importante reside en su identificación semiológica, su adecuada clasificación etiopatogénica y una orientación terapéutica oportuna.

Objetivos: Evaluar la actuación diagnóstico-terapéutica ante las convulsiones en la unidad de cuidados neonatales de un hospital terciario durante 10 años.

Material y métodos: Estudio descriptivo, observacional, y retrospectivo, en pacientes que presentaron convulsiones durante su estancia en neonatalogía, y seguimiento durante los 2 años en la consulta de neurología neonatal.

Resultados: 110 pacientes, en la evolución presentaron alteración de la cognición (38.2%), cognición grave (14.5%), no deambulación a los 18 meses (21.2%), alteración motora (28.2%) y los factores que actuaron de manera significativa como factores de riesgo fueron: necesidad de RCP, ingreso en UCI, necesidad de ventilación asistida, y alteración en el EEG basal. Fueron factores protectores: la mayor puntuación del Test de Apgar 5 minutos y la mayor edad gestacional. El desarrollo de epilepsia fuera del periodo neonatal (14.5%) como factor de riesgo: necesidad de ventilación asistida 3.38 (0.99-11.4). La alteración en el EEG basal en periodo neonatal no presentó una asociación estadísticamente significativa con OR 3.17 (0.55-60), siendo p=0.29. Exitus postnatal (7.3%), con relación estadísticamente significativa con la necesidad de ventilación asistida 30.6 (5.03-590), y con ingreso en UCI 0.52 (0.44-0.63).

Conclusiones: El neonato críticamente enfermo (ingreso en UCI, necesidad de RCP y necesidad de ventilación asistida), junto con alteración en el EEG basal, presenta mayor riesgo de desarrollar resultados adversos en el seguimiento.

O-021

EPIDEMIOLOGÍA DE LA EPILEPSIA EN PACIENTES CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN ESTUDIO DE PREVALENCIA CON SIGNIFICADO POBLACIONAL

Turner, Samantha; Andreo Lillo, Patricia; Pastor Ferrándiz, Lorena; Carratalá Marco, Francisco.

Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.

Introducción/objetivos: La prevalencia de epilepsia en el TEA se describe en unidades o secciones especializadas, introduciendo un “sesgo de centro de referencia”. Nos planteamos hacer una descripción epidemiológica de la presencia de riesgo de epilepsia en el TEA con significación poblacional.

Pacientes y métodos: Entre 2018 y 2022, de un área de salud de 32909 (< 16 años), se accede retrospectivamente al registro de la primera visita de todos los pacientes con diagnóstico de sospecha de TEA (375, Incidencia acumulada =11.5/1000). De ellos 375 cumplieron los criterios de inclusión y exclusión (pertenecer al área de salud y no padecer un cuadro de neurodesarrollo complejo conocido). Se registraron: edad, criterios de diagnóstico de epilepsia, EEG anormal (Generalizado o secundariamente generalizado (GE), focal (FO)y multifocal (MFO).

Resultados: La edad media de la muestra fue de 4.44±3.46 Media ±DE (Rango 1-16 años). Niños=278 (Edad=4.48±3.45 años) y Niñas= 97 (Edad=4.31±3.42 años) sin diferencias significativas. En la primera visita, 97 de

375 pacientes (25.8%) presentaron síntomas de epilepsia. De ellos 58 (31%) fueron niños y 29 niñas (49%) OR=0.47 (IC=0.28-0.8).

Se indicaron 156 estudios de EEG (41.5% de los pacientes con TEA) de los que 130 fueron diagnosticados como anormales. GE=76 casos (58.4%); FO=60 casos (46.15%) MFO= 48 casos (36.9%).

Conclusiones: 1) La frecuencia de sospecha de epilepsia en los pacientes de nuestra población de referencia fue superior a la publicada a pesar de provenir de una población de referencia. 2) La prevalencia en niñas casi dobló de forma significativa su prevalencia en niños.

Sesión Plataforma II - **NEUROINMUNOLOGÍA**

O-022

ENCEFALITIS POR HERPES SIMPLE Y COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS: ESTUDIOS CLÍNICOS, INMUNOLÓGICOS Y GENÉTICOS

Olive, Gemma[1]; Martínez-Hernández, Eugenia[1]; Guasp, Mar[1]; Ruiz, Raquel[2]; Palou, Eduard[2]; Vlagea, Alexandru[2]; Casanova, Jean-Laurent[3]; Zhang, Shen-Ying[3]; Dalmau, Josep[1]; Armangue, Thais[4].

[1]IDIBAPS-Hospital Clínic, Barcelona; [2]Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona; [3]Rockefeller university, New York; [4]IDIBAPS-Hospital Clínic and SJD Children's Hospital, Barcelona.

Introducción: Los pacientes con encefalitis por el virus del herpes simple(HSE) a menudo desarrollan posteriormente encefalitis autoinmune (EA), desconociéndose los factores de riesgo.

Métodos: Se incluyeron pacientes de todas las edades con diagnóstico HSE (1 enero 2014-31 diciembre 2021), de dos cohortes [cohorte A española reclutamiento al inicio HSE] y [cohorte B internacional, en el momento de sospecha de EA]. Los pacientes fueron evaluados por el tipo de síndromes neurológicos; haplotipos HLA y mutaciones genéticas relacionadas con la vía del toll receptor 3 (TLR3)-interferón (IFN) tipo I.

Resultados: Se reclutaron 190 pacientes (52% hombres) [93-cohorte A, 97-B]. 39/93 (42%) pacientes cohorteA desarrollaron autoanticuerpos neuronales y 21 de ellos (54%) desarrollaron síntomas de EA. Tres síndromes (coreoatetosis, encefalitis tipo anti-NMDAR y psiquiátrico-conductual) mostraron una alta asociación (≥95% de los casos) con autoanticuerpos neuronales. Los pacientes que desarrollaron EA post-HSE presentaban con menos frecuencia el alelo HLA-A*02(4/21, 19% vs 42/65, 65%, p=0,0003), y más frecuentemente los alelos HLA-A*23 y HLA-A*68. La secuenciación del exoma completo mostró que 5/94(5 %) de los pacientes presentaban mutaciones patogénicas en genes conocidos causantes de HSE del circuito TLR3-IFN, pero la frecuencia era similar en pacientes con y sin EA (3/37 [8%] vs 2/57 [4%] p=0,379).

Conclusión: El 25% de pacientes con HSE desarrollará EA, manifestándose con 3 síndromes distintos según la edad. El haplotipo HLA-A*02, pero no las mutaciones genéticas relacionadas con TLR3-IFN, confieren protección contra el desarrollo de EA.

O-023

ANTICUERPOS ANTI-MOG EN LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO ¿UNA NUEVA ENTIDAD?

Olivé-Cirera, Gemma[1]; Fonseca, Elianet[2]; Vazquez-López, Maria[3]; Cantarín-Extremera, Verónica[4]; González-Álvarez, Verónica[5]; Delgadillo, Veronica[5]; Monge, Lorena[6]; Malaga, Ignacio[7]; Herrero, Miranda[3]; Beseler, Beatriz[8]; Felipe, Ana[9]; Armangué, Thais[10].

[1]Hospital Clínic de Barcelona/IDIBAPS - Hospital Parc Taulí de sabadell, Barcelona; [2]Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona; [3]Hospital Gregorio Marañón, Madrid; [4]Hospital

Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; [5]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [6]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [7]Hospital Universitario Central de Asturias, Asturias; [8]Hospital Universitario La Fe, Valencia; [9]Hospital universitario Vall d'Hebron, Barcelona; [10]Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona - Hospital Clíni de Barcelona/ IDIBAPS, Barcelona.

Introducción: En las enfermedades asociadas a MOG-(MOGAD) la detección de los anticuerpos en suero es más sensible y cuando se detectan en LCR se cree por transferencia pasiva. Recientemente se han descrito casos con MOG-IgG únicamente en LCR, pero se desconoce la relevancia de este hallazgo.

Objetivos/Métodos: Analizar la presencia de MOG-IgG en muestras pareadas de suero/LCR en una cohorte observacional prospectiva pediátrica internacional para determinar la relevancia de MOG-IgG en LCR.

Resultados: Se incluyeron 760 pacientes pediátricos con muestras pareadas de suero y LCR (309 con síndrome desmielinizante adquirido, 287 con sospecha de encefalitis no ADEM y 164 con trastornos no inflamatorios. 109 presentaron MOG-IgG en suero y/o LCR(62 positivos en suero/LCR (57%), 37 en suero (34%) y 10 en LCR(9%)). En general los síndromes clínicos asociados a MOG-IgG fueron de curso monofásico y dentro espectro clásico MOGAD, 7 pacientes de toda la cohorte(6%) fueron finalmente diagnosticados con esclerosis múltiple (EM). Los niños con MOG-IgG solo en LCR(n=10) fueron diagnosticados con más frecuencia de EM (6/10(60 %) solo en LCR-0/37 (0%) solo en suero-1/62 (2%) suero/LCR, p<0,0001). Ninguno de los 164 pacientes con trastornos no inflamatorios presentó MOG-IgG en suero ni LCR.

Conclusiones: Sólo una minoría de los pacientes (9%) presentó sMOG-IgG en LCR aislados, presentando con mayor frecuencia evolución típica a EM. Los pacientes con diagnósticos finales de síndromes no inflamatorios dieron negativo para anticuerpos MOG-IgG en suero y/o LCR. Estos hallazgos sugieren una especificidad de los MOG-IgG en LCR para enfermedades inflamatorias y que estos podrían representar una entidad clinicopatológica diferente.

O-024

ENCEFALITIS DE RASMUSSEN: ¿ESTAMOS CAMBIANDO EL PRONÓSTICO? MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO Y EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE UNA COHORTE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS

Ballarà Petitbò, Maria; Lamagrande Casanova, Nuria; De Pedro Baena, Sonia; Ríos Mendoza, Víctor; Duat Rodríguez, Anna; Cantarín Extremera, Verónica.

Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús, Madrid.

Introducción: La encefalitis de Rasmussen (ER) es un cuadro inmune de afectación del sistema nervioso central de etiología no aclarada con importante morbilidad.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de 16 pacientes seguidos en un hospital pediátrico terciario entre 2003 y 2023.

Objetivo: Describir características epidemiológicas, clínicas, hallazgos en pruebas complementarias, tratamientos empleados y evolución.

Resultados: La media de edad de inicio de los síntomas fue de 7 años y 6 meses con un retraso diagnóstico de 2 años. 7 afectos de hemisferio izquierdo. 5 casos con patología dual. El debut clínico en todos fue como crisis focales motoras, en 9 con algún trastorno motor acompañante. 4 referían cefalea previa al debut. La epilepsia parcial continua se desarrolló en 11 casos. 10 niños padecieron alteración de conducta. A nivel neuropsicológico, en 13 casos se registró deterioro cognitivo con una caída media de cociente intelectual total de 21.8 puntos (16-33). Se realizó un análisis exhaustivo de líquido cefalorraquídeo (10) y de poblaciones inmunes (13) y en 7 se llevó a cabo estudio genético. A nivel terapéutico todos los pacientes recibieron inmunoglobulinas y corticoides. También se administraron rituximab (7/16), azatioprina (4/16), micofenolato mofetilo (3/16) y plasmaféresis (3/16) con respuesta variable. 11 niños precisaron hemisferectomía funcional con mejoría de la situación clínica tras la misma.

Conclusiones: El reconocimiento de datos clínicos o marcadores diagnósticos que puedan llevar a una detección más precoz de la enfermedad, así como la instauración de tratamientos inmunomediados en estadios iniciales pueden contribuir a una mejora en el pronóstico.

O-025

SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES. REVISIÓN DE LA CASUÍSTICA DE UNA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO AVANZADO

Hernández Fabián, Aránzazu[1]; Justel Rodríguez, María[1]; Gómez Martin, Hilario[1]; Terroba Seara, Sandra[2]; Jimenez González, Aquilina[2]; Vazquez Martin, Selma[3]; García Serrano, Esther[4]; Ruíz-Ayúcar de la Vega, Irene[4]; González de Arriba, Ana[4]; Hernandez Pinchete, Sara[1]; González González, Maria Mercedes[1]; Criado Muriel, Carla[1]; Marcos Vadillo, Elena[1]; Isidoro García, María[1]; Prieto Matos, Pablo[1].

[1]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; [2]Complejo Asistencial de León, León; [3]Hospital Clínico Universitario, Valladolid; [4]Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila.

Introducción: El síndrome de Aicardi-Goutières (SAG) es una encefalopatía progresiva autoinmune poco frecuente. En la actualidad se identifican 9 subgrupos de esta entidad.

Objetivos: Determinar las características clínicas de los pacientes diagnosticados de SAG en una unidad de diagnóstico avanzado.

Material y Métodos: Búsqueda en de casos en base de datos de Diercyl. Recogida y análisis de los datos clínicos relevantes mediante revisión de historia clínica completa.

Resultados: Se identificaron siete pacientes con SAG (genes SAMHD1, TREX1, RNU7-1, RNASEH2B y ADAR1). La mayoría debutaron antes de los seis meses de vida. La hipotonía, la espasticidad y la alteración en los movimientos oculares aparecen como los primeros síntomas de consulta. Casi la totalidad evolucionaron hacia un cuadro espástico y/o discinético con retraso del desarrollo global/discapacidad intelectual en grado variable. La neuroimagen resultó normal en dos ellos al inicio del cuadro. En el análisis de LCR (3/7) se constataron niveles elevados de IFN tipo I. En cuanto

a los síntomas extraneurológicos un paciente presentaba sabañones y otro lupus pernio con ANA y Anticoagulante lúpico positivos. Tres pacientes reciben baricitinib con cierta mejoría en la evolución de la enfermedad.

Conclusiones: La variabilidad genética y fenotípica en el SAG es alta. La identificación precoz de esta entidad podría mejorar el conocimiento de la historia natural y por tanto delinear el camino hacia un tratamiento específico.

O-026

ANÁLISIS RETROSPECTIVO DE COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS ASOCIADAS A LA INFECCIÓN POR INFLUENZA EN NIÑOS INGRESADOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Pombrol Cruz, María Esmeralda; García García, Sonsoles; Nuñez Enamorado, Noemí; Camacho Salas, Ana; Prieto Tato, Luís Manuel.

Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Introducción: Hasta la mitad de las infecciones por influenza son asintomáticas, siendo los síntomas más comunes tos, congestión nasal, fiebre y mialgias. La evolución es mayoritariamente favorable. No obstante, los niños tienen mayor riesgo de complicaciones, y aunque la afectación neurológica es poco habitual, hasta tres cuartas partes los casos se producen en niños.

Objetivos: Describir las complicaciones neurológicas en los niños ingresados con infección por influenza en un hospital terciario español.

Material y método: Análisis retrospectivo de los datos demográficos, clínicos, de estudios complementarios y tratamiento de pacientes en edad pediátrica ingresados con infección por influenza durante cuatro temporadas de gripe (septiembre 2019- febrero 2023).

Resultados: Se incluyeron 192 pacientes, de ellos 21(10.9%) presentaron complicaciones neurológicas de la infección por gripe. La complicación más frecuente fueron las crisis (47.7%), seguido del estatus convulsivo (28.6%), la encefalitis (19.2%) y la encefalopatía (0.5%). El 52.4% de los casos de complicaciones neurológicas se agrupan en la temporada 2022-2023, frente a la temporada 2020-2021 en la que no se registró ninguno. La infección por virus influenza A supuso un 76.2% de los casos. La media de edad de los casos fue de 63.7 meses, un tercio de ellos presentaba comorbilidades y en ninguno constaba vacunación antigripal previa.

Conclusiones: Las complicaciones neurológicas de la gripe son una importante fuente de morbimortalidad en pediatría. Se trata de una enfermedad evitable cuya incidencia se espera que disminuya gracias a la inminente instauración de la vacunación sistemática en niños entre 6 y 59 meses en España.

O-027

PARÁLISIS OCULOMOTORA Y ATAXIA EN UN PACIENTE CON ENCEFALITIS AUTOINMUNE ASOCIADA A ANTICUERPOS GAD65 Y GLICINA

Ortiz de Zarate Caballero, Zuriñe[1]; Elosegi Castellanos, Amagoia[1]; García Ribes, Ainhoa[1]; Martínez González, María Jesús[1]; Felipe Rucián, Ana[2]; Armangué, Thais[3].

[1]Hospital de Cruces, Barakaldo; [2]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona; [3]Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.

Introducción: Los anticuerpos contra ácido glutámico decarboxilasa (anti-GAD65) se asocian con el síndrome de la persona rígida (SPS), la ataxia cerebelosa, la epilepsia y la encefalitis límbica, y los anticuerpos contra receptor de glicina (Gly-R) con el SPS y la encefalomielitis progresiva con rigidez y mioclonía. Su combinación es poco frecuente y suele describirse en adultos.

Caso clínico: Paciente varón de 3 años debutó con una parálisis de la mirada conjugada aguda bilateral, hipomimia facial, signos piramidales y ataxia cerebelosa agudos (Video 1). La RM cráneo-medular no evidenció anomalías. Los estudios infeccioso y metabólico fueron negativos. La bioquímica de LCR fue normal. El suero y el LCR mostraron un patrón de reactividad intracelular sugestivo de anti-GAD65 analizados mediante inmunohistoquímica de cerebro de rata y confirmados por RIA (5507,4 U/ml). Ambas muestras también fueron positivas para anticuerpos anti-GlyR (1:80) analizados mediante ensayos celulares específicos. No se detectaron otros anticuerpos de superficie celular neuronal o glial. Tras corticoterapia e inmunoterapia, persistió estrabismo derecho (Video 2). Después de un año de seguimiento, se iniciará rituximab ante persistencia de estrabismo y positividad para anti-GAD65 (4832.8 U/ml).

Conclusiones: Nuestro paciente es un ejemplo de caso pediátrico con una presentación no rígida. Deben analizarse los anti-GAD65 y Gly-R en niños con alteraciones oculomotoras y ataxia cerebelosa, ya que se trata de un trastorno tratable.

Sesión Plataforma III - TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

O-028

HISTORIA NATURAL DE LA DISTONIA MIOCLONICA EN LA INFANCIA

De Francesch, Valeria[1]; Cazurro, Ana[1]; Sànchez de Puerta, Carmen[1]; Ferrero, Julia[1]; Correa Vela, Marta[1]; Timmers, Elze[2]; Tijssen, Marina AJ[2]; Pérez Dueñas, Belén[1].

[1]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona; [2]University Medical Center Groningen, Groningen.

La distonía mioclónica por mutaciones en SGCE (SGCE-MD) se considera un trastorno benigno y no progresivo de la infancia. Nuestro objetivo es conocer la historia natural utilizando escalas clínicas y un protocolo de video-filmación.

Estudio longitudinal en pacientes <25 años y seguimiento >24 meses con distonía mioclónica de España y Países Bajos. Analizamos la progresión de la distonía de acción durante escritura y marcha (Writer's Cramp Rating Scale en pacientes >6 años, Gait Dystonia Rating Scale) y del mioclonus (Unified Myoclonus Rating Scale). Comparamos los valores entre primera y última evaluación (PE, UE) mediante prueba de Wilcoxon.

Se incluyeron 37 pacientes (edad PE 10±4,5 años, rango 2-21) con seguimiento medio de 4,1±1 años. Se analizaron 58 vídeos de 31 pacientes. Todos los pacientes (19/19) presentaron posturas distónicas al escribir con mayor severidad en la segunda evaluación (puntuación WCRS: PE 15,7±6,9 vs UE 18,9±6,7; p=0,004). Se observó distonía de la marcha en 11/23 pacientes, con cambios no significativos en puntuaciones GDRS (caminar: PE 2±3,4 vs UE 1,4±2,6; correr: PE 4,6±5 vs UE 4,4±4,8). En el cuestionario UMRS (n=33), los pacientes percibieron un empeoramiento de los síntomas (PE 4,4±3,5 vs UE 6,4±4,5; p=0,003), significativo para escribir (p=0,007) y caminar (p=0,012).

Este es el primer estudio de historia natural en niños y adultos jóvenes con distonía mioclónica. La gravedad de la distonía durante la escritura aumentó con el tiempo, mientras que no se demostraron cambios en la distonía de la marcha. Los pacientes percibieron un empeoramiento de su capacidad funcional para ambas acciones.

O-029

TRATAMIENTO DE LA MARCHA IDIOPÁTICA DE PUNTILLAS CON TOXINA BOTULÍNICA: EXPERIENCIA DE 134 PACIENTES

García Romero, María del Mar; Rodríguez Sánchez, César; Caballero Caballero, José Manuel; Fernández-Cuesta Peñafiel, José; Fernández García, Miguel Ángel; López Sobrino, Gloria; Tirado Requero, Pilar; Velázquez Fragua, Ramón; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: La marcha idiopática de puntillas, a pesar de ser una entidad benigna, puede ocasionar problemas en la movilidad del tobillo. La infiltración de toxina botulínica en gemelos ha mostrado eficacia y seguridad.

Objetivos: Describir la eficacia de la toxina botulínica para el tratamiento de la marcha idiopática de puntillas. Material y métodos: Se trata de un estudio descriptivo observacional en el que se recogieron los datos de 134 pacientes. Se analizaron datos demográficos, dosis, número de infiltraciones, eficacia y efectos adversos.

Resultados: La edad media de inicio de la marcha de puntillas fue de 25 meses (rango de 9 meses a 9 años). Cada paciente recibió una media de 4.2 infiltraciones (rango de 1 a 21), resolviéndose el problema con una única infiltración sólo en 12/134 (8.9%). El apoyo del pie en la marcha mejoró en 106/134 pacientes (79%), y el ángulo de dorsiflexión en 81/134 pacientes (60%). 52 pacientes recibieron Onabotulinum (Botox), con dosis máximas de 9 unidades/kg peso (rango de 3 a 19) y 83 pacientes recibieron Abobotulinum (Dysport) con dosis máximas de 20 unidades/kg peso (rango de 10 a 36). 14 pacientes tuvieron efectos adversos en alguna de las infiltraciones: 10 dolor local y 4 cansancio excesivo.

Conclusiones: La toxina botulínica inyectada en gemelos es un tratamiento eficaz y seguro para la marcha idiopática de puntillas, mejorando el apoyo en la marcha y la capacidad de dorsiflexión del pie. Habitualmente es necesaria más de una infiltración.

O-030

ENCEFALOPATÍA DEL DESARROLLO 64 ASOCIADA A VARIANTES EN *RHOBTB2:* REPORTE DE 7 CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Ortigoza Escobar, Juan Dario[1]; De Pedro Baena, Sonia[2]; Sariego Jamardo, Andrea[3]; Castro, Pedro[4]; López González, Francisco Javier[5]; Sánchez-Carpintero, Rocío[6]; Cerisola, Alfredo[7]; Troncoso, Mónica[8]; Witting, Scarlet[8]; Barrios, Andrés[8]; Fons, Carmen[9]; López Pisón, Javier[10].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid; [3]Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; [4]Hospital Gregorio Marañón, Madrid; [5]Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela; [6]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [7]Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, Montevideo; [8]Hospital San Borja Arriarán, Santiago de Chile; [9]Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; [10]Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: *RHOBTB2* interactúa con la proteína cullin-3, una ubiquitina E3 ligasa requerida para la división celular mitótica, y se ha asociado con encefalopatía epiléptica, infantil temprana, 64, autosómica dominante (OMIM#618004) en 30 pacientes previamente publicados.

Métodos: Describimos siete pacientes con encefalopatía del desarrollo relacionada con *RHOBTB2* y revisamos los casos publicados previamente de encefalopatía asociada a *RHOBTB2*.

Resultados: Los pacientes (4 hombres, 3 mujeres) tenían una edad media de 8,9±7,3 años (Media±DE). Todos los pacientes presentaron convulsiones antes del año de edad, incluidas convulsiones focales, convulsiones tónico-clónicas, estado epiléptico febril y no febril. Los pacientes

mostraron una buena respuesta al tratamiento con CBZ, OXC y TPM. Los trastornos del movimiento se presentaron entre los 4 meses y los 14 años de edad e incluyeron discinesia paroxística cinesigénica, coreodistonía generalizada, distonía paroxística, estereotipias, episodios hemipléjicos y ataxia. Hubo una mejoría en el trastorno del movimiento con el tratamiento con CBZ u OXC. Tres pacientes presentaron episodios de encefalopatía aguda a los 4 y 6 años, con mejoría tras el inicio de metilprednisolona. La RM cerebral mostró anomalías FLAIR transitorias durante estos episodios, así como retraso en la mielinización, cuerpo calloso delgado y atrofia cerebral. Un paciente presentaba una nueva variante novel *RHOBTB2* (c.314G>A/p.Gly105Glu).

Conclusión: Los trastornos neurológicos relacionados con *RHOBTB2* se caracterizan por epilepsia de aparición temprana, trastornos del movimiento, retraso en el desarrollo o discapacidad intelectual, microcefalia adquirida y episodios de encefalopatía aguda. Los pacientes respondieron favorablemente al tratamiento con TPM, CBZ u OXC.

O-031

DESARROLLO DE UNA ESCALA DE GRAVEDAD DE TRASTORNOS RELACIONADOS CON *GNAO1* Y CORRELACIÓN ENTRE EL GENOTIPO, LA FISIOPATOLOGÍA Y LA GRAVEDAD CLÍNICA

Domínguez-Carral, Jana[1]; Ludlam, William Grant[2]; Junyent Segarra, Mar[1]; Fornaguera Marti, Montserrat[1]; Muchart, Jordi[1]; Čokolić-Petrovic, Dunja[3]; Espinoza, Iván[4]; Martemyanov, Kirill A.[2]; Ortigoza-Escobar, Juan Dario[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]The Scripps Research Institute, florida; [3]Osijek University Hospital Centre, Osijek; [4]Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima.

Objetivo: La encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) 17 (OMIM #615473), causada por mutaciones en el gen *GNAO1*, se caracteriza por epilepsia, discapacidad intelectual, hipotonía y trastornos del movimiento. El objetivo de este estudio es desarrollar una escala clínica de gravedad para trastornos relacionados con *GNAO1* y definir la correlación entre los mecanismos moleculares subyacentes y la gravedad clínica.

Métodos: Analizamos 16 individuos con 12 mutaciones missense distintas en *GNAO1*, que forman parte de un estudio prospectivo de historia natural que incluye evaluaciones clínicas repetidas, monitorización video-EEG y RM cerebral. Se realizaron estudios de caracterización molecular en cada una de las variantes.

Resultados: Todos los individuos presentan retraso en el neurodesarrollo y trastornos del movimiento y ocho (50%) asocian epilepsia. Encontramos una amplia variabilidad en la gravedad de los síntomas. Esta heterogeneidad está bien representada en la "escala de gravedad de trastornos relacionados con *GNAO1"*, con un amplio rango de puntuación. Los pacientes con la misma variante genética obtienen puntuaciones comparables en la escala, lo que indica la existencia de mecanismos únicos de la enfermedad que determinan su gravedad clínica. Además, encontramos una correlación significativa entre la puntuación en la escala de gravedad clínica y los mecanismos moleculares.

Conclusiones: Escalas de gravedad clínica en pacientes con EED como la que proponemos permitirán comprender mejor la correlación entre la fisiopatología y la expresión fenotípica, contribuyendo al desarrollo de intervenciones farmacológicas. Además, disponer de herramientas estandarizadas de caracterización de los pacientes facilita la evaluación de la respuesta a las terapias en desarrollo.

O-032

MANEJO DE LOS TRASTORNOS RELACIONADOS CON NXK2-1 EN LA UNIÓN EUROPEA: HALLAZGOS DE LAS ENCUESTAS REALIZADAS POR LA RED-EUROPEA-DE-REFERENCIA-PARA-TRASTORNOS-NEUROLÓGICOS-RAROS (ERN-RND)

Nou-Fontanet, Laia[1]; Landwehrmeyer, Bernhard[2]; Bachoud-Levi, Anne-Catherine[3]; Reinhard, Carola[4]; Ortigoza-Escobar, Juan Dario[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Ulm University, Ulm; [3]Université Paris-Est Créteil Val de Marne, Créteil; [4]Universitary Hospital Tuebingen, Tuebigen.

Objetivos: Describir e identificar las diferencias en el manejo de los pacientes con trastornos relacionados con NKX2-1 (NKX2-1-RD) en la Unión Europea (UE).

Métodos: Estudio multicéntrico, transversal. Encuesta sobre el manejo de la NKX2-1-RD elaborada por la ERN-RND, respondida por expertos europeos. Análisis descriptivo.

Resultados: Participaron 23 expertos de 13 países: neurólogos (11) y neuropediatras (12). Experiencia profesional de 6-10 años (5), 11-14(4), y >15(13). Anualmente, evalúan 20 pacientes hipercinéticos (6), 21-49(1), 50-99(4), y >100(12). La primera valoración por un EETM desde el debut clínico tarda: <1 año (11), 1-2(10), y 3-4(2). Número de paciente con NKX2-1-RD por especialista: 1(5), 2-5(15), 6-10(2) y 11-20(1). La edad al diagnóstico genético es: <3 años (5), 3-5(7), 6-10(5), 11-15(3) y >15(3). La clínica más frecuente es: hipotonía y/o retraso en el desarrollo motor (11), corea (8), hipotiroidismo congénito (3) y retraso del neurodesarrollo (1). La mayor edad al debut de la corea es: <3 años (4), 3-5(8), 6-10(7), 11-15(1) y >15(3). Topográficamente la corea afecta a: extremidades superiores (21), tronco (12), cara (11), extremidades inferiores (10), cuello (7) y lengua(3). La corea se estabilizó con la edad (12), mejoró (9) y empeoró (2). 14 neurólogos siguen pacientes con diagnósticos previos erróneos. 20 especialistas reportaron que <25% de los pacientes presentan la triada clínica clásica; 25-50%(2) y 1 no responde (1). El tiempo desde la primera valoración y el diagnóstico genético es: <1 año (8), 1-2(10), 3-4(2), 5-10(1) y >10(2).

Conclusión: El manejo de los pacientes con NKX2-1-RD es heterogéneo en la UE. La realización de una guía de práctica clínica puede ser beneficiosa para los pacientes y profesionales.

O-033

TRATAMIENTO DE LA COREA EN LOS TRASTORNOS RELACIONADOS CON *NXK2-1*: REVISIÓN SISTEMÁTICA

Nou-Fontanet, Laia[1]; Martín-Gómez., Carmen[2]; Isabel-Gómez, Rebeca[2]; Blasco-Amaro, Juan Antonio[2]; Landwehrmeyer, Bernhard[3]; Bachoud-Lévi, Anne-Catherine[4]; Capuano, Alessandro[5]; Zorzi, Giovanna[6]; Ortigoza-Escobar, Juan Dario[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Health Technology Assessment Area (AETSA). Andalusian Public Foundation for Progress and Health (FPS)., Sevilla; [3]Ulm University, Ulm; [4]3Université Paris-Est Créteil Val de Marne, Créteil; [5]Bambino Gesù Children's Hospital, Rome; [6]Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan.

Objetivo: Realizar una revisión sistemática del tratamiento de la corea en pacientes con trastornos relacionados con *NKX2-1*(NKX2-1-RD) en el contexto de la elaboración de la primera guía de práctica clínica por parte de la Red-Europea-de-Referencia-de-Trastornos-Neurológicos-Raros(ERN-RND).

Metodología: Revisión sistemática por pares. Búsqueda bibliográfica en MEDLINE (Ovid y PubMed), Embase, Cochrane, CINAHL y PsycInfo. Criterios de selección: 1) participantes: pacientes con corea y diagnóstico genético NKX2-1-RD; 2) intervención: tratamiento farmacológico; 3) comparador: no determinado por tratarse de una enfermedad rara; 4) resultados: mejoría de la corea y eventos adversos. Síntesis cualitativa de los resultados.

Resultados: Se seleccionaron 1417 estudios, de los cuales se incluyeron 28 estudios de casos o estudios de casos y controles. Se revisaron 68 pacientes. Han sido descritos 22 tratamientos diferentes para la corea: L-dopa (30), tetrabenazina(21), carbidopa/levodopa(8), clonazepam(7), metilfenidato(7), carbamazepina(4), topiramato(4), trihexifenidilo(3), haloperidol(2), propranolol(2), risperidona(2), valproato(2). No hay beneficios claros del tratamiento con L-Dopa, Tetrabenazina, Carbidopa/Levodopa o Clonazepam (mejoría: 11/24, 9/17, 4/8 y 4/7, respectivamente); se objetivaron efectos adversos variables (4/30, 12/21, 1/8 y 2/7, respectivamente). 6/7 pacientes tratados con metilfenidato presentaron mejoría clínica, mientras que 1/7 sufrió pérdida de apetito como efecto adverso. La calidad metodológica general de los estudios revisados es pobre.

Conclusiones: El tratamiento de la corea en NKX2-1-RD es heterogéneo y está mal definido. El porcentaje de pacientes tratados con metilfenidato con mejoria de la corea es superior a los tratados con otros fármacos. Sin embargo, la calidad metodológica pobre de los estudios realizados hasta el momento, evidencia la necesidad de realizar estudios adicionales para poder recomendar la mejor estrategia terapéutica.

Sesión Comunicaciones Orales X - TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

O-034

ESPECTRO CLÍNICO DE LEUCODISTROFIA POR MUTACIÓN POLR3: REVISIÓN DE CASOS

Lamagrande Casanova, Nuria; Bernardino Cuesta, Beatriz; López Marín, Laura; González Gutiérrez-Solana, Luis; Duat Rodríguez, Anna; Ortiz Cabrera, Nelmar Valentina; Solis Muñiz, Ines; Martos Moreno, Gabriel Angel; Benitez Provedo, Cristina; Ballará Petitbo, Maria.

Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción: Las alteraciones en POLR3 producen leucodistrofia hipomielinizante, caracterizada por diferente combinación de alteraciones neurológicas (cerebelosas, extrapiramidales, piramidales y cognitivas) y no neurológicas.

Objetivos: Describir el fenotipo clínico asociado a mutaciones POLR3 de los pacientes en seguimiento en hospital terciario.

Material y métodos: Estudio descriptivo de los pacientes de nuestro centro.

Resultados: 5 pacientes (80% mujeres) de edades comprendidas entre 4-17 años (mediana 6.5). Mediana edad inicio síntomas 24 meses (6m-30m). 2 mutación POLR3A y 3 en POLR3B. Todos presentan signos cerebelosos, piramidales, temblor y habla escandida. 60% microcefalia. 80% miopía, alteraciones dentales y talla baja. En 60% nistagmus, 1/5 hipogonadismo hipogonadotropo. Todos los pacientes presentan alteración cognitiva salvo uno (POLR3B). Evolución variable, desde inicio precoz sin alcanzar sedestación y regresión de hitos aprendidos en etapas tempranas (POLR3A,heterocigosis). A fenotipo leve pudiendo montar en bicicleta a la edad actual de 7 años (POLR3B: c.15687>A/z.2986>G). Todos los POLR3A presentan GMFCS V y precisan gastrostomía. Los POLR3B tienen GMFCS II-III-IV, 1/3 disfagia, sin gastrostomía. 80% neuroimagen alterada, hipomielinización frontal/difusa: ⅔ de POLR3B hipoplasia cerebelosa. Un POLR3A alteración difusa sustancia blanca y otro disminución ganglios basales. Nuestros niños reciben seguimiento multidisciplinar por neurología, endocrinología, rehabilitación, odontología y oftalmología.

Conclusiones: Nuestros pacientes con POLR3 presentan déficit motor, signos cerebelosos, piramidales y cognitivos. Los POLR3A presentan evolución más rápida, sobretodo motora y deglutoria, mayor afectación sustancia blanca. Los POLR3B presentan mayor afectación cerebelosas en neuroimagen, como en otras series..Es necesario seguimiento multidisciplinar, que permita el diagnóstico precoz de potenciales complicaciones evolutivas tanto neurológicas como extraneurológicas.

O-035

ALTA PREVALENCIA Y APARICIÓN TEMPRANA DE SIGNOS DE PARKINSONISMO EN UNA SERIE DE PACIENTES CON SÍNDROME DE RETT

Sigatullina Bondarenko, Mariya; Martín Castillo, Maria Esperanza; Darling, Alejandra; Armstrong, Judith; García Cazorla, Angeles; O´Callaghan, Mar.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Métodos: Estudio retrospectivo y descriptivo de 12 pacientes con síndrome de Rett (RTT) (MECP2) entre 8 y 19 años con análisis de la historia clínica, estudios complementarios y los síntomas clínicos del Síndrome Rígido Hipocinético (SRH).

Resultados: El debut de los síntomas de RTT fue a los 12,17±5,99 meses. La edad media del inicio de los signos de parkinsonismo de 14,4±3,34 años. Los síntomas predominantes de SRH fueron: rigidez 91,7%, hipomimia 83,3%, hipocinesia 83,3%, temblor de reposo 58,3% y distonía 41,7%. Todos pacientes mayores de 13 años tenían algún grado de rigidez extrapiramidal. El temblor de reposo y distónia eran prevalentes entre 13 a 19 años. La hipomimia e hipocinesia se objetivaba en todas edades (de 8 a 19 años). Los pacientes con mayor severidad de rigidez eran aquellos con la mayor severidad en la escala RCSS (p=0.039). Otros síntomas de parkinsonismo no presentaban correlación con la puntuación RCSS (p=0,05). El estudio de neurotransmisores en LCR se realizó en 3 pacientes con niveles disminuidos de HVA y 5-HIAA en 1 paciente y disminución aislada de 5-HIAA en otra paciente. No hubo correlación entre hallazgos genéticos con la gravedad de los signos de parkinsonismo.

Conclusiones: Nuestra serie muestra un alto porcentaje de síntomas de parkinsonismo en RTT con el debut de los síntomas en la infancia. El SHR parece ser una causa de parkinsonismo de inicio temprano y formar parte de una evolución natural de los trastornos motores del RTT sin tener la correlación con la gravedad clínica (excepto la rigidez).

O-036

RESPUESTA A LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN UN PACIENTE CON TRASTORNO HIPERCINÉTICO DEL MOVIMIENTO SECUNDARIO A ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

Oliva, Laura; Chacón, Almudena; De la Casa-Fages, Beatriz; Mateo, Olga; Castro, Pedro; Miranda Herrero, María Concepción.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: La aciduria glutárica tipo 1 (AG1) es una enfermedad neurometabólica autosómica recesiva causada por mutaciones patogénicas del gen GCDH. Debuta como una crisis encefalopática aguda en los primeros 24 meses de vida, produciendo daño en el cuerpo estriado bilateral, desarrollando un trastorno distónico-discinético severo del movimiento. Existen pocos casos descritos de GA1 tratada con estimulación cerebral profunda (ECP), con mínima mejoría.

Caso clínico: Niño de 10 años con trastorno hipercinético del movimiento, con movimientos coreodistónicos de tronco y piernas, discinesias orofaciales y disartria, secundario a GA1, refractario al tratamiento farmacológico con trihexifenidilo, tetrabenazina y pimozida. La RM cerebral mostró hiperintensidad en la región posterior del putamen en T2 y FLAIR. Se realizó cirugía para ECP del globo pálido interno (GPi) bilateral con éxito, iniciándose la estimulación el tercer día del postoperatorio. El paciente presentó mejoría significativa y mantenida de la clínica, sin efectos adversos. Ha persistido la distonía del miembro inferior izquierdo a pesar de diversos ajustes de los parámetros de estimulación precisando asociar tratamiento con toxina botulínica. Se sospechó sobreestimulación por lo que realizó una prueba terapéutica disminuyendo la amplitud de la estimulación en el GPi derecho, mejorando la distonía.

Conclusiones: La ECP en niños es segura y eficaz en el tratamiento de la distonía primaria. Los resultados en trastornos secundarios a AG1 son heterogéneos. Presentamos el caso de un paciente con trastorno coreodistónico del movimiento secundario a AG1 con una respuesta exitosa y mantenida en los 3 años de seguimiento portcirugía.

O-037

COREODISTONIA GENERALIZADA TRATADA CON ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN UN PACIENTE CON VARIANTE EN *AIFM1*

Ortigoza Escobar, Juan Dario[1]; Pijuan, Jordi[1]; Sevrioukova, Irina F[2]; García Campos, Oscar[3]; Candela, Santiago[1]; Hoenicka, Janet[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Department of Molecular Biology and Biochemistry, California; [3]Hospital General Universitario de Toledo, Toledo.

Introducción: El factor inductor de apoptosis asociado a mitocondrias 1, una flavoproteína mitocondrial, está codificado por *AIFM1*, que por otra parte, también interviene en procesos de apoptosis celular. Las variantes de este gen se han asociado con varios fenotipos, pero no se han asociado previamente con el desarrollo de coreodistonía generalizada.

Caso clínico: Se trata de un paciente varón de 6 años de edad con trastorno del movimiento (coreodistonía generalizada) desde los 6 meses de edad, con respuesta parcial al tratamiento con tetrabenazina. En la biopsia muscular se objetiva alteración inespecífica de actividad OXPHOS con disminución de la citrato sintasa. La RM cerebral se observan múltiples alteraciones (ganglios basales displásico, agenesia de bulbo olfatorio, hipomielinización, etc.). El WES detecta una variante VOUS AIFM1 missense (c.169T>C/p.S57P). Se realiza estudio la mutación en E. Coli en el que no se evidencia alteraciones enzimáticas. Sin embargo, el examen funcional de apoptosis reveló un menor sobrevida celular en comparación con controles. Se realiza estimulación cerebral profunda con mejoría del trastorno del movimiento.

Conclusión: Este caso de un paciente con coreodistonía generalizada y variante AIFM1 destaca los beneficios de la selección adecuada de pacientes para la estimulación cerebral profunda y la necesidad de estudios funcionales para confirmar la patogenicidad de las variantes.

O-038

ESPECTRO DE AFECTACIÓN DE LA DEFICIENCIA DE PROTEINA BIFUNCIONAL PEROXISOMAL; NUEVOS DATOS, ¿MISMAS INCÓGNITAS?

Diaz-Moreno Elorz, Unai; Sidira, Christina; Batzios, Spyros.

Great Ormond Street Hospital, Metabolic Clinical Fellow, Londres.

Introducción: La deficiencia de proteína bifuncional peroxisomal (DPB) es un trastorno autosómico recesivo caracterizado normalmente por convulsiones neonatales, retinopatía, sordera e hipotonía. El gen HSD17B4 codifica esta proteína, esencial para la oxidación de los substratos peroxisomales.

Objetivos: Reportar nuevas formas de presentación y evolución de esta patología, presentando dos pacientes que han sobrevivido hasta la adultez. Reportar una nueva mutación que afecta al cofactor de la deshidrogenasa. Revisar los escasos casos reportados en la literatura hasta el momento y compararlos con nuestros pacientes, con el fin de establecer posibles relaciones genotipofenotipo.

Material y métodos: Revisión de los últimos veinte años de un centro de referencia, encontrando cuatro pacientes afectos. Realizamos dos tablas comparativas; una entre nuestros pacientes y otra con aquellos ya reportados previamente.

Resultados: Además de las características comunes de la DPB, nuestros pacientes presentaban neuropatía periférica mixta, con mayor afectación sensitiva. Aquellos que sobrevivieron hasta la adultez, presentaban microcefalia, distonía y espasticidad, hallazgo reportado por Yamamoto et al en un paciente de debut tardío. Al contrario de lo publicado hasta el momento, ninguno de nuestros pacientes tenía alteraciones fenotípicas llamativas, y uno de ellos no presentaba ninguna alteración bioquímica, llegando al diagnóstico definitivo gracias a estudios funcionales en fibroblastos. El único paciente que vive, 18 años actualmente, presenta una mutación que afecta al cofactor de la deshidrogenasa.

Conclusiones: A pesar de las diferentes mutaciones en el mismo dominio de la proteína, la forma de presentación clínica y bioquímica de esta entidad es muy variable.

O-039

TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL GEN *RHOBTB2*: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Moliner Morón, Tamara; Fariña Jara, Maria Violeta; Abenia Usón, Pilar; Monge Galindo, Lorena; López Pisón, Javier; López Lafuente, Amparo.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: Las variantes en RHOBTB2 abarcan un espectro clínico variable, desde encefalopatía epiléptica precoz a trastornos del neurodesarrollo con retraso motor y lenguaje, discapacidad intelectual, microcefalia y trastornos del movimiento incluidas hemiplejías alternas.

Caso clínico: Niño ocho años: retraso grave del neurodesarrollo (deambulación 5 años, no verbal), crisis febriles, epilepsia focal y discinesias paroxísticas desde el año. EEG: actividad punta-onda temporo-occipital izquierda. RM cerebral: alteración señal FLAIR periventricular temporal, adelgazamiento cuerpo calloso. Exoma: variante significado incierto, heterocigosis, de novo gen RHOBTB2, (c.1531C>T/p.Arg511Trp). Cuatro años, primer episodio encefalopático con hemiparesia derecha. EEG: lentificación de actividad de fondo con predominio izquierdo. RM: alteración señal FLAIR y atrofia de hipocampos bilateral. Ocho años: segundo episodio encefalopatía hemiparética derecha. EEG: actividad enlentecida generalizada, menor amplitud hemisferio izquierdo, ritmos de morfología aguda frecuencia theta 7-8 Hz hemisferio izquierdo de >5minutos, presentando desviación de mirada a izquierda, taquicardia y disminución de SaO2. RM a los 3 meses sin hallazgos.

Niño seis años: trastorno del neurodesarrollo, discapacidad intelectual leve, microcefalia; tics y/o estereotipias, quiste de duplicidad intestinal intervenido. RM cerebral y EEG normales. Exoma: Variante probablemente patogénica, de novo, heterocigosis, en RHOBTB2 (c.346C>T/p.Arg116Cys). Con 5 años, tras traumatismo craneoencefálico presenta episodio encefalopático con debilidad izquierda, resuelto en horas. EEG normal.

Conclusiones: El espectro clínico y severidad de trastornos relacionados con variantes en RHOBTB2 son muy variables. Los traumatismos craneoencefálicos en niños con variantes en RHOBTB2 pueden desencadenar episodios de encefalopatía aguda. La variante probablemente patogénica en RHOBTB2 (c.346C>T/p.Arg116Cys), no ha sido previamente registrada en la literatura.

Sesión Plataforma IV - **GENÉTICA I**

O-040

SECUENCIACIÓN RÁPIDA DEL GENOMA COMPLETO EN PACIENTES HOSPITALIZADOS CON TRASTORNOS NEUROLÓGICOS: ESTUDIO PROSPECTIVO EN UN CENTRO TERCIARIO

Bernadó Fonz, Raquel; Gorria Redondo, Nerea; Ilundáin López de Munain, Andrea; Arasanz Armengol, Mónica; Ciria Abad, Sara; Castro Quiroga, Abdón; Peñafiel Freire, Diego; Hualde Olascoaga, Josune; Rupérez García, Eva; Aguilera Albesa, Sergio.

Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.

Objetivos: Evaluar la utilidad de la secuenciación rápida del genoma completo (WGS) en el diagnóstico y tratamiento en niños hospitalizados con sospecha de trastorno de causa genética.

Material y métodos: Estudio prospectivo unicéntrico durante 18 meses, en el que se reclutan 71 pacientes pediátricos con patología neurológica aguda o progresiva y/o con síntomas multisistémicos, hospitalizados en planta, unidad neonatal o UCI pediátrica. Se realizó WGS en trío en DNA germinal y las variantes patogénicas fueron filtradas y reportadas por un extensivo análisis bioinformático.

Resultados: Se identificaron variantes patogénicas o probablemente patogénicas en 24/71 pacientes reclutados (33,8%). De ellos, 21 pacientes presentaron síntomas neurológicos (87,5%) con media de edad de cuatro años (rango 0-13 años). Se encontraron variantes en los genes *SCN1A*, *DEPDC5*, *DDX3X*, *PPP3CA* y *POLR2A* en 5 pacientes con epilepsia refractaria; variantes en *ALG1*, *GLRA1* y *HIBCH* en 3 niños con encefalopatía neonatal; variantes en *PLP1*, *SCN4A* y *RYR1* en niños con hipotonía congénita o de inicio precoz. Síntomas progresivos como ataxia, deterioro cognitivo o psicosis fueron asociados a variantes en *CLN6*, *FXN*, *SACS* y *SHANK3*. En aquellos con sospecha de síndromes malformativos con retraso psicomotor, seis pacientes fueron diagnosticados de mutaciones en *TELO2*, *GATAD2B*, *FAM111A*, *NSD1*, *SMARCA4* y *PTEN*. Los resultados genéticos se consiguieron en una media de 20 días (rango 8-33).

Conclusiones: Nuestro abordaje ha permitido un rápido diagnóstico molecular en más de un tercio de los casos, consiguiendo evitar la odisea diagnóstica, acelerar el consejo genético y optimizar el tratamiento del paciente.

O-041

EXPERIENCIA DEL USO DE LA SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO EN UNA MUESTRA DE 175 PACIENTES CON AUTISMO

Gorria, Nerea; Bernadó, Raquel; Ciria, Sara; Hualde, Josune; Ilundain, Andrea; Mateos, Pablo; Barrenechea, Irene; Arasanz, Mónica; Alonso, Angel; Aguilera, Sergio.

Hospital de Navarra, Pamplona.

Introducción: La genética juega un papel clave en la etiología del trastorno del espectro del autismo (TEA), con una alta heredabilidad. Sin embargo, solo unos pocos genes muestran una fuerte asociación con autismo.

Objetivos: Valorar la utilidad de la secuenciación de genoma completo (WGS) en trío en una cohorte de pacientes con trastorno espectro del autismo (TEA), para conseguir un diagnóstico molecular y descubrir nuevos genes candidatos.

Material y métodos: Se reclutaron 175 pacientes con TEA (2,5-15 años), incluyendo ambos progenitores. Más del 80% presentaban comorbilidad con retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual o epilepsia. Un equipo clínico evaluó criterios diagnósticos, y cada familia recibió una consulta detallada de asesoramiento genético antes del reclutamiento. Las variantes obtenidas de la secuenciación (ADN nuclear y mitocondrial) se filtraron y priorizaron mediante análisis bioinformático (*PhenoStore* y *Genomics Analysis*). Las variantes candidatas se validaron mediante secuenciación de Sanger o MLPA.

Resultados: Se identificaron variantes candidatas en 25 pacientes: 16 patogénicas (*ADNP, GNB1, POGZ,* 2 en *NF1, SZT2, MECP2,* 3 en *ASXL3, PAH, ZNF292, CHD8, GJB2, KBT2E, EP300*), 9 probablemente patogénicas (*ASTN1, DSCAM, CTNAP2, RORB, STXBP5, AGO1, SCN1A, GNAO1, CELF4*), y 17 variantes de significado clínico incierto. Dos variantes se presentaron en homocigosis (*ASTN1*, *PAH*), dos en heterocigosis compuesta (*SZT2*, *GJB2*) y 21 en heterocigosis (3 ellas heredadas: *SCN1A*, *CTNAP2*, *POGZ*).

Conclusiones: El rendimiento diagnóstico de WGS en nuestra muestra fue similar a lo descrito en la literatura (14,28%). Los hallazgos contribuyen al conocimiento de nuevos genes relacionados con TEA, como *ASTN1*, *STXBP5* y *DSCAM*.

O-042

SÍNDROME DE HELSMOORTEL-VAN DER AA: ANÁLISIS DE COHORTE

Pias Peleteiro, Leticia[1]; Garcia-Navas Nuñez, Deyanira[2]; Quintana Vidaurri, Montserrat[1]; Bolasell Girgas, Mercè[1]; Gómez Chiari, Marta[1]; Ballesteros Cogollos, Virginia[3]; Aguilera Albesa, Sergio[4].

[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; [3]Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia; [4]Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.

El síndrome de Helsmoortel-Van der Aa, también conocido como síndrome ADNP, es un trastorno del neurodesarrollo de base genética asociado a discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista, rasgos faciales distintivos y afectación sistémica variable. El gen *ADNP* juega un papel en el desarrollo embrionario y está implicado en procesos de remodelación de cromatina.

Se realiza una revisión multicéntrica de pacientes con diagnóstico confirmado, con evaluación de las características clínicas, comorbilidades, tratamientos recibidos y correlación genotipo-fenotipo. Se describen 6 casos (4/6 varones) entre 5-17 años. Clínicamente presentan un retraso global del neurodesarrollo, escaso lenguaje verbal expresivo, discapacidad intelectual moderada-grave y sintomatología TEA. A nivel conductual destaca el perfil TDAH y conductas obsesivas, con agresividad en 2/6 pacientes. En la RM

presentan ventriculomegalia (4/6), atrofia cerebral de predominio fronto-temporal (1/6) e hidrocefalia obstructiva (1/6). Otras características a destacar son el retraso de crecimiento y talla baja (2/6), cardiopatía congénita (2/6), alteraciones visuales (5/6), hipoacusia (1/6), obesidad (2/6), polidactilia (1/6) e hipoplasia de radio bilateral (1/6). Presentan características faciales comunes, destacando la anomalía de pabellón auricular y filtrum plano. Todos los casos presentan variantes genéticas patogénicas en *ADNP* (segregación familiar disponible en 4/6 pacientes: de novo). La variante más frecuente en la cohorte es la c.2188C>T (p.Arg730*), de tipo *nonsense*, presente en 3/6 pacientes.

Los pacientes con síndrome ADNP presentan características clínicas y fenotípicas distintivas. La caracterización clínica de cohortes amplias puede facilitar el abordaje de estrategias terapéuticas dirigidas.

O-043

RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LAS TÉCNICAS DE SECUENCIACIÓN MASIVA EN LAS EPILEPSIAS DE DEBUT NEONATAL

Borràs, Ariadna; Bonino, Margherita; Alonso, Itziar; Yubero, Delia; Agut, Thais; Martorell, Loreto; Casas, Didac; Fons, Carme.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo: Las convulsiones neonatales (CN) son la manifestación neurológica mas frecuente en el neonato. Los objetivos de estudio son: 1) evaluar el rendimiento diagnóstico de las técnicas de secuenciación masiva (next generation sequencing, NGS) en CN de etiología desconocida; 2) analizar el fenotipo electroclínico y 3) estudiar el impacto del diagnóstico genético en la implementación de un tratamiento dirigido.

Material y método: Estudio retrospectivo y observacional de CN de etiología desconocida de Enero 2012 a Enero 2022. Información revisada: historia familiar y perinatal, historia de epilepsia (debut, tipo de crisis y vEEG) y estudios genéticos realizados (panel genético, exoma clínico (CES) y exoma completo (WES).

Resultados: 42 pacientes fueron incluidos. En 35 se realizó estudio genético (20 paneles, 14 CES y 1 WES). Los estudios de secuenciación detectaron variantes patogénicas en 29/35 pacientes. Causas más frecuentes: mutaciones en KCNQ2 (14/29) y SCN2A (5/29). Todos los pacientes presentaron embarazo y parto normales. 6/14 pacientes-KCNQ2 presentaron la forma de encefalopatía epiléptica, debutando las crisis entre el primer y tercer día y siendo de tipo tónico o secuencial. Todos presentaron una exploración alterada y presentan afectación del neurodesarrollo. 8/14 pacientes-KCNQ2 presentaron la forma limitada/benigna. Las crisis debutaron entre el primer y quinto día con exploración normal. Pacientes con mutaciones-KCNQ2 y SCN2A respondieron a bloqueadores de canal de Na.

Conclusión: Los test genéticos son cruciales para obtener un diagnostico en CN de etiología no filiada, evitar pruebas innecesarias, ofrecer un pronostico temprano y tratamiento dirigido.

O-044

CANALOPATIAS DE DEBUT NEONATAL Y RESPUESTA A BLOQUEANTES DE LOS CANALES DE SODIO

Orozco, Edgardo[1]; Borras, Ariadna[1]; Yubero, Delia[1]; Armstrong, Judith[1]; Casis, Oscar[2]; Villarroel, Alvaro[2]; Fons, Carme[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Universidad del País Vasco, Vitoria-Gasteiz.

Introducción y objetivo: Las canalopatías de debut neonatal son una causa rara de convulsiones neonatales, pero frecuente de encefalopatía epiléptica y del desarrollo infantil precoz. La importancia de su diagnóstico temprano se debe a que algunas son susceptibles de tratamientos específicos Objetivo: Analizar la eficacia de los inhibidores de canales de sodio (ICS) en diferentes canalopatías relacionadas con síndromes epilépticos neonatales.

Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo y unicéntrico. Registramos datos clínicos, historia de la epilepsia y datos genéticos. Respuesta al tratamiento con ICS: clínica(% reducción de crisis) y EEG (cambios pre-ICS vs Post-ICS).

Resultados: Incluimos 33 pacientes con epilepsia neonatal y diagnóstico de canalopatía confirmado genéticamente (17 varones y edad media a la inclusión: 7.25 años(±4.77 DS)). Edad media al debut: 9 días (±25 DS). Crisis predominantes: tónicas, clónicas y secuenciales. Etiologías genéticas (variantes patógenas): *KCNQ2*(24), *SCN2A*(6), *SCN1A*(1), *KCNA1*(1) y *SCN8A*(1). 5 heredadas, 29 recibieron PB y/o LEV: 24 sin respuesta. 32 se trataron con ICS a una edad media de 19 días(±34.2DS); 11 respuesta parcial y 21 respuesta total. 8 pacientes control de crisis con combinación de 2 ICS. EEG Pre-ICS: anomalías epileptiformes (10), normal(7). Video-EEG post-ICS: anomalías epileptiformes ocasionales(8), normal(11,) no realizado(6).

Conclusiones: Tanto la canalopatía KCNQ2 (perdida de función) como otras canalopatías de sodio, las cuales el debut precoz de la epilepsia se ha relacionado con una ganancia de función, presentan una respuesta dramática a los ICS. Es por ello que, ante la sospecha, hemos de iniciar el tratamiento lo antes posible.

O-045

ASESORAMIENTO PRENATAL DE LA PATOLOGÍA NEUROLÓGICA FETAL

Tirado Requero, Pilar; Fernández García, Miguel Angel; Ascunce Abad, Marina; López Sobrino, Gloria; Velázquez Fragua, Ramón; García Romero, Mar; Fernández-Inesta Peñafiel, José; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: El neuropediatra puede jugar un papel muy relevante en un equipo multidisciplianr de obstetricia para el asesoramiento prenatal a las familias en los casos de la patología neurológica fetal.

Objetivos: Describir la experiencia en nuestro hospital terciario de la colaboración del neuropediatra en un equipo multidisciplinar de medicina prenatal.

Material y métodos: Se recogen todos los casos de

gestantes de fetos diagnosticados de daño cerebral prenatal que han recibido asesoramiento por Neurología Pediátrica desde el 2014-2021. Se recopilan datos de edad materna, edad gestacional al diagnóstico, tipo de lesión y gravedad, prueba de neuroimagen y genética. También desarrollo cognitivo y motriz posterior así como aparición de epilepsia.

Resultados: En total se recogen 30 casos de gestantes con fetos afectos de patología fetal.La edad media de la gestante era entre 20–44 años (mediana 34 años) y la edad gestacional de 16-35 semanas (mediana de 28 semanas). La patología más prevalente fue la ventriculomegalia en un 66%, agenesia de cuerpo calloso 10%, alteración fosa posterior 10%, CMV congénito 7% y malformación de la vena de Galeno 3%. Aproximadamente un tercio de los pacientes asesorados presentaron secuelas posteriores, detectandose una relación con el grado de afectación de su patología así como el origen etiopatogénico de las mismas.

Conclusiones: La ventriculomegalia es la patología de presentación más frecuente en las alteraciones fetales neurológicas seguida de la agenesia de cuerpo calloso y anomalías de fosa posterior. El conocimiento de la causa de dichas alteraciones así como su gravedad permite un mejor acercamiento pronóstico.

Sesión Plataforma IX - **GENÉTICA II**

O-046

ENCEFALOPATIA-SPATA5. FENOTIPO EPILÉPTICO Y CORRELACIÓN CON EL GENOTIPO. EFECTO DE LA DIETA CETÓGENA EN MODELOS CELULARES *IN VITRO* Y EN PACIENTES SPATA5 CON EPILEPSIA FÁRMACO-REFRACTARIA

Nou-Fontanet, Laia[1]; De Oyarzabal Sanz, Alfonso Luis[1]; Soto Insuga, Victor[2]; Arrabal Fernandez, Luisa[3]; Meavilla Olivas, Silvia[1]; Egea Castillo, Natalia[1]; Ramírez Camacho, Alia[1]; Alonso Colmenero, Itziar[1]; García Cazorla, Ángeles[1]; Fons Estupiña, Carme[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital del Niño Jesús, Madrid; [3]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Objetivos: SPATA5-related encephalopathy(SPATA5-RE), enfermedad recesiva caracterizada por trastorno del neurodesarrollo, hipoacusia, convulsiones y microcefalia. La fisiopatogenia está relacionada con alteración en la dinámica mitocondrial(DM). Describimos el fenotipo epiléptico y su correlación con el genotipo. Evaluamos la eficacia de la dieta cetógena(DC) en pacientes y los efectos mitocondriales en un modelo in vitro de fibroblastos derivados de los pacientes.

Métodos: Estudio internacional retrospectivo descriptivo y prospectivo multicéntrico. Revisión bibliográfica y registro de datos clínicos. Estudio descriptivo y cálculo de Odds Ratio(OR). Cultivo de fibroblastos de pacientes en un medio simulador de DC (MSDC).

Resultados: Incluimos 47 pacientes con SPATA5-RE (38 publicados y 9 nuevos), 26 varones, edad media: 8.33 años. Presentaban discapacidad intelectual (97.73%), hipoacusia (95.35%), microcefalia (86.96%), afectación visual (80.56%), hipotonía (74.42%), epilepsia (72.34%) y espasticidad (62.79%). Epilepsia generalizada (90%) y farmacoresfractaria (84.62%). Tipo de crisis: espasmos (70%), tónicas (35%), mioclónicas (25%), tónico-clónicas (15%) y clónicas (15%). Las variantes génicas más frecuentes: c.2081G>A (14.89%), c.989_991del (12.77%), c.251G>A (9.57%) y c.1714+1G>A (7.45%). Se asociaban de forma significativa con epilepsia: c.989_991del (P=0,0251) y las variantes tipo frameshift(P=0,0158). Cuatro pacientes recibieron DC. Efectos: % reducción de crisis (otros efectos): paciente-A: 0%(mejoría atencional), paciente-B:30% (mejoría motora, social y atencional), paciente-C: 70% y paciente-D: 100%. Los estudios in vitro evidencian alteraciones en la fusión-fisión (DM) en fibroblastos derivados de pacientes SPATA5, con recuperación y aumento de ATP en condiciones que simulan la DC.

Conclusiones: Presentamos la primera cohorte que describe el fenotipo epiléptico SPATA5-RE. Observamos asociación entre epilepsia y variantes genéticas tipo c.989_991del y frameshift. La mejoría de la DM junto al aumento de ATP con el cultivo en el MSDC puede explicar los beneficios clínicos objetivados.

O-047

CARACTERIZACIÓN DEL FENOTIPO EPILÉPTICO DEL GEN ATP6V0C: UN NUEVO GEN ASOCIADO A EPILEPSIA GENÉTICA CON ESPECTRO DE CRISIS FEBRILES PLUS

Ghandour Fabre, Diana[1]; Morcos, R.[2]; Macias-Sedas, P.[3]; Obrocki, R.[4]; Beltrán-Corbellini, A.[5]; García Morales, I.[5]; Toledano, R.[5]; Gil-Nagel, A.[5]; Tao, J.[6]; Breckpot, J.[7]; Mccann, E.[8]; Morleo, M.[9]; Kharbanda, M.[10]; Hoi-Hansen, C[11]; Hammer, TB,[12]; Campau, PM[13]; Mattison, KA[14]; Escayg, A.[14]; Moller, RS.[15]; Aledo, A.[16].

[1]Instituto de Neurociencias Vithas Madrid. Grupo de Hospitales Vithas, Madrid; [2]Hospital Clínic Barcelona, Barcelona; [3]Hospital Universitario de Badajoz, Badajoz; [4]National Hospital for Neurology and Neurosurgery, London; [5]Hospital Ruber Internacional, Madrid; [6]University of Chicago, Chicago; [7]University Hospital Leuven, Leuven; [8]Liverpool Women's Hospital, Liverpool; [9]Telethon Institute of Genetics and Medicine, Napoles; [10]University Hospital Southampton NHS Foundation Trust, Southampton; [11]Rigshospitalet, Copenhagen; [12]The Dannish Epilepsy Center, Dianalund; [13]University of Montreal, Montreal; [14]Emory University, Atlanta; [15]The Danish Epilepsy Center, Dianalund; [16]Programa de Epilepsia y Neurogenética. Instituto de Neurociencias Vithas Madrid, Grupo de Hospitales Vithas, Madrid.

Objetivos: Mutaciones en el gen ATP6V0C están asociadas con trastorno del neurodesarrollo y epilepsia. En este estudio describimos el fenotipo epiléptico de las mutaciones en el gen ATP6V0C.

Material y método: Estudio retrospectivo de 14 pacientes, de 10 familias con mutaciones en el gen ATP6V0C. Reclutados a través de colaboración internacional entre epileptólogos/ genetistas y revisión de casos publicados previamente. Se obtuvieron los datos de historias clínicas, exploración física, EEG y neuroimagen. La mayoría fueron mutaciones missense (85%). Un 57% fueron de novo. La edad media de inicio de las crisis fue 10 meses, las más frecuentes fueron tónico-clónicas generalizadas (12), seguidas de ausencias, tónicas y mioclónicas. El 92% presentaban crisis febriles. Los síndromes epilépticos más identificados: 4 epilepsia genética con crisis febriles plus (GEFS+), 1 Dravet y 1 Lennox Gastaut. Discapacidad intelectual y retraso del neurodesarrollo en 7 pacientes. La edad media de detección de problemas en neurodesarrollo fue 12 meses. Los hallazgos del EEG en 8 pacientes mostraban descargas generalizadas, o puntas ondas multifocales a 2-5 Hz, más frecuentes en sueño. En registros críticos, inicio generalizado en 3 de 4 pacientes. Epilepsia refractaria en 7 pacientes. Valproico como fármaco más efectivo. Los 5 casos con la mutación incluida en el dominio transmembrana (DT) 4 presentaban un fenotipo más severo; las incluidas en el DT 1 no asociaban retraso psicomotor.

Conclusiones: Las mutaciones en el gen ATP6V0C están asociadas a un espectro de fenotipos epilépticos desde crisis febriles y GEFS+, hasta Dravet y otras encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo.

O-048

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL NEURODESARROLLO 56: REPORTE DE 7 CASOS CLÍNICOS

Amato, María Eugenia[1]; Martorell, Loreto[2]; Borresen, Malene[3]; Saraiva, Jorge M.[4]; Wicher, Dorota[5]; Lefranc, Jeremie[6]; Johnson, Heather[7]; Szabó, Nora[8]; Ortigoza-Escobar, Juan Dario[9].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Departmento de Genética Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; [3]Rigshospitalet, Copenhagen; [4]Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; [5]"Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka", Children's Memorial Health Institute, Varsovia; [6]Hospital Center Regional and University Chru, Brest, Brest; [7]Sanford Children's Neurology, Sioux Falls, Dakota del Sur; [8]Szent János Kórház Neurológia, Budapest; [9]Unidad de Trastornos del Movimiento, Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción: El gen *YWHAG* codifica una tirosina-3-monooxigenasa/triptófano-5-monooxigenasa que realiza regulación de transducción de señales que conducen a la mitosis, migración y proliferación celular. Variantes en este gen se asocian a encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo, 56 (DEE-56), que se caracteriza por retraso psicomotor/discapacidad intelectual, trastornos conductuales, epilepsia precoz farmacorresistente y trastornos del movimiento. 27 pacientes se han reportado previamente. Presentamos 7 casos adicionales con DEE-56 para delinear el espectro de características clínicas y variantes genéticas que contribuyen a este síndrome.

Objetivos: Describir características clínicas, radiológicas y electroencefalográficas de pacientes con DEE-56.

Métodos: Los datos fenotípicos y moleculares de siete individuos no reportados previamente con variantes en *YWHAG* se recopilaron a través de la colaboración internacional y se compararon con los individuos informados anteriormente.

Resultados: Se reportan 7 pacientes (4 mujeres, rango de edad 3-7 años). Embarazo, parto y periodo neonatal normales. Retraso psicomotor evidente desde los 8-18 meses de edad. Las características fenotípicas frecuentes incluyen dificultades escolares, trastornos conductuales, del movimiento, rasgos autistas y dismorfias leves. Las crisis epilépticas son variables, e incluyen frecuentemente crisis generalizadas en contexto febril y crisis mioclónicas. Algunos pacientes presentaron buena respuesta a la ESM, y respuesta parcial a la dieta cetogénica. 4 presentaron trastorno del movimiento (principalmente ataxia). Las variantes *YWAHG* más frecuentes son c.394C>T, c.169C>T y deleción del gen.

Conclusión: DEE-56 se caracteriza por retraso psicomotor y epilepsia con crisis mioclónicas. El diagnóstico genético permite dirigir mejor el uso de fármacos antiepilépticos.

O-049

ANÁLISIS FENOTÍPICO Y GENOTÍPICO DE UNA COHORTE DE VARONES CON MUTACIONES PUNTUALES EN MECP2

Torrents Fenoy, Carme[1]; Darling, Alejandra[1]; Ortigoza-Escobar, Juan Dario[1]; Roche, Ana[2]; García Cazorla, Ángeles[1]; Pascual-Alonso, Ainhoa[1]; Rodríguez, Noelia[1]; Xiol, Clara[1]; Armstrong1, Judith[1]; O'Callaghan, Mar[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona).

En niños, las mutaciones hemicigóticas en *MECP2* (Xq28) presentan un amplio espectro clínico y son un desafío diagnóstico.

Objetivos: Estudiar el fenotipo de varones con mutación en *MECP2* y la relación fenotipo-genotipo-cuantificación de proteína.

Material y método: Estudio descriptivo retrospectivo. Análisis de datos de varones con mutaciones puntuales en *MECP2* detectadas mediante secuenciación del exoma clínico (CES), excluyendo el síndrome de duplicación *MECP2*. Interpretación de estudios funcionales de cuantificación de proteína MeCP2 en fibroblastos de pacientes y madres.

Resultados: Incluimos diez varones (2 a 23 años). Identificamos tres fenotipos: discapacidad intelectual ligada al X (XLMR13) (n=4), encefalopatía neonatal grave (n=3) y signos piramidales, parkinsonismo y macroorquidia (PPM-X) (n=2). Describimos un caso con expresión aberrante de MeCP2 y presentación atípica: síndrome de West. La edad media de inicio de XLMR13 es de 1,7 años, mientras que la edad media de diagnóstico de la variante es de 12,2 años. Dos de los cuatro pacientes XLMR13 presentan epilepsia. Destacamos un caso de encefalopatía neonatal grave con síndrome de hipoventilación central. Los casos PPM-X presentan diferentes signos guía: extrapiramidales y psiquiátricos. Las variantes más comunes son missense con cuantificación disminuida de MeCP2, deleciones y duplicaciones puntuales. Identificamos herencia materna en variantes *missense* y de novo en *nonsense*.

Conclusiones: Identificamos tres fenotipos: XLMR13, encefalopatía neonatal grave y PPM-X. Destacamos el amplio espectro clínico y fenotipos superpuestos. Se necesitan más estudios de expresión de MeCP2 para evaluar patogenicidad de nuevas variantes *MECP2*. Es importante conocer fenotipos *MECP2* en varones para un diagnóstico precoz y tratamiento dirigido.

O-050

HALLAZGOS SECUNDARIOS EN ESTUDIOS GENÉTICOS DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO. ¿UN NUEVO CABALLO DE BATALLA?

Sánchez Suárez, Ariadna; Escolar Escamilla, Eduardo; Martínez Sarriés, Javier; García García, María; Esparza Garrido, Miren Iranzu; Piquero Fernández, Carlos; Martín Ávila, Guillermo; Sánchez-Gil Romero, Piedad; Marquina Cintora, Sara; Martínez Menéndez, Beatriz.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

Introducción: El estudio genético de Trastornos del Neurodesarrollo (TND), es una práctica cada vez más extendida. El incremento del rendimiento diagnóstico, hace que nos enfrentamos a un gran desafío: cómo manejar los hallazgos secundarios/incidentales.

Objetivos: Analizar y describir los hallazgos secundarios detectados en el estudio genético de pacientes pediátricos con TND.

Material y método: Estudio ambispectivo, descriptivo, longitudinal y analítico. Se incluyeron pacientes valorados en consultas de neuropediatria por TND, a los que se solicitó estudio genético (exoma).

Resultados: Se incluyeron 68 pacientes. Rango de edad: 9 meses-15 años (media 9 años). El 70.6% varones.

La prevalencia de hallazgos secundarios fue del 11.7%. El 87.5% correspondió a variantes patogénicas y 12.5% a probablemente patogénicas. El 87.5% fueron portadores en heterocigosis en enfermedades de herencia AR. Se recomendó asesoramiento genético y futura planificación familiar.

En un paciente, se detectó una variante patogénica en un gen accionable (*BRCA2*), asociado a mayor susceptibilidad de cáncer de mama y ovario AD. Se solicitó estudio genético a progenitores y valoración por oncología.

En todos los casos, los representantes legales firmaron un consentimiento informado, expresando conformidad con la comunicación de hallazgos incidentales/secundarios.

Conclusiones: El Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG) publicó en 2021 unas recomendaciones, proponiendo un listado de genes que deberían ser informados.

El objetivo es buscar el beneficio del paciente (prevención y mejor manejo). Sin embargo, puede causar estrés y costes sanitarios adicionales. En niños, la accionabilidad de las variantes es un tema controvertido, siendo fundamental el asesoramiento genético pre y postest.

O-051

EL PAPEL DE LA REEVALUACIÓN DEL EXOMA CLÍNICO EN NEUROPEDIATRÍA

Monteagudo, Eines; Álvarez, Miriam; Martos, Verónica; Fuentes, Patricia; López, Ana; Gómez, Carmen; Eirís, Jesús.

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.

La evolución de las técnicas de estudio genético permite actualmente la incorporación mensual de 30-40 nuevas entidades OMIM de base genética identificada, correspondiendo muchas de ellas a procesos de índole neuropediátrica.

La reevaluación del exoma permite, a través de la revisión de la secuenciación realizada, reinterpretar los datos, aumentando nuestra capacidad diangóstica y contribuyendo a clarificar la relación genotipo-fenotipo de muchas alteraciones.

Objetivos: Describir los casos reevaluados y su resultado. Profundizar en la utilidad de la reevaluación del exoma y cómo incorporarlo a la práctica clínica.

Material y método: Revisión retrospectiva de los

pacientes cuyo exoma ha sido reevaluado durante los últimos dos años.

Resultados: Se han incluido 35 pacientes (media de 10 años), predominantemente trastornos del neurodesarrollo y/o epilepsia; previamente en la mayoría de casos se habían realizado estudios con paneles o array de SNPs.

El tiempo medio entre la realización del primer y del segundo análisis de exoma ha sido de 44 meses. El 34% de los pacientes sin diagnóstico han podido ser diagnosticados al encontrarse un hallazgo positivo tras la reevaluación, con frecuencia en relación con un fenotipo descrito recientemente.

Ha sido habitual la presencia de VUS o variantes de dudosa patogenicidad como hallazgos incidentales.

Conclusiones: La reevaluación del exoma debe incorporarse de forma rutinaria en el seguimiento del paciente neuropediátrico. El período exacto para la realización de los estudios y la rentabilidad según la patología, son variables aún por determinar. Los actuales avances en genética nos obligarán a la constante actualización del diagnóstico de nuestros pacientes.

Sesión Comunicaciones Orales I - **GENOTIPOS Y FENOTIPOS**

O-052

ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL ESPECTRO FENOTÍPICO Y CURSO CLÍNICO EN PACIENTES CON VARIANTES EN WDR45

Ríos Mendoza, Víctor[1]; Bernardino Cuesta, Beatriz[1]; López Marín, Laura[1]; Ballarà Petitbò, María[1]; De Pedro Baena, Sonia[1]; Martínez del Val, Elena[2]; Vila Bedmar, Sara[1]; Lamagrande Casanova, Nuria[1]; González Gutiérrez-Solana, Luis[1].

[1]Hospital del Niño Jesús, Madrid; [2]Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón.

Introducción: Variantes en WDR45 causan neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral asociada a proteína beta-propulsora, con herencia ligada al X. Presenta un curso clínico bifásico, predominando en la infancia discapacidad intelectual, retraso del desarrollo y epilepsia, y en la adultez temprana distonía, parkinsonismo y demencia.

Objetivos: Definir fenotipo asociado a WDR45 y diferencias entre sexos.

Material y método: Revisión multicéntrica de pacientes con discapacidad o epilepsia por mutación en WDR45, describiendo datos clínicos y pruebas complementarias.

Resultados: Se revisaron 6 pacientes, 2 varones y 4 mujeres. Todos presentaban retraso del desarrollo y crisis epilépticas, 2 crisis con fiebre, 2 encefalopatía epiléptica refractaria y 2 espasmos epilépticos. La edad de inicio fue en los primeros meses de vida en varones y 13-22 meses en mujeres. La edad al diagnóstico varió entre 2 y 11 años, con una media de retraso al diagnóstico de 25,5 meses en varones y 56,5 en mujeres. Alteraciones en RMC incluyeron hipomielinización y atrofia cortico-subcortical. 2 presentaron distonía. El fenotipo fue más grave en varones, uno falleció a los 24 meses.

Conclusiones: Variantes en WDR45 causan discapacidad y epilepsia en formas variables. Los varones tienen un debut más temprano y un curso más grave, en las mujeres puede variar, seguramente relacionado con herencia ligada al X. Hallazgos tempranos en RMC incluyen hipomielinización y atrofia cortico-subcortical, los hallazgos característicos de acumulación de hierro cerebral suelen aparecer tardíamente. El retraso al diagnóstico fue casi 4 años de media, un diagnóstico precoz es útil para asesoramiento genético y orientación pronóstica.

O-053

MUTACIONES EN SYNGAP1 COMO CAUSA DE ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO. REVISIÓN DE CASOS

Monteagudo, Eines[1]; Álvarez, Miriam[2]; Fuentes, Patricia[1]; López, Ana María[1]; Gómez, Carmen[1]; Eirís, Jesus[1].

[1]Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela; [2]Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela.

Introducción: Las sinaptopatías se han descrito como causa de discapacidad intelectual no sindrómica, trastorno del espectro autista y epilepsia. El gen SYNGAP1 codifica una proteína citosólica, parte de la densidad postsináptica, fundamental para el funcionamiento y estructura de la sinapsis glutamatérgica.

Objetivos: Revisión de fenotipo y genotipo de los pacientes con gen SYNGAP1 mutado. Manejo terapéutico y evolución clínica.

Material y método: Revisión retrospectiva de los pacientes a seguimiento en la Unidad de Neuropediatría de nuestro centro, análisis cualitativo de los datos.

Resultados: Se han identificado 2 varones y 3 mujeres con trastorno del neurodesarrollo con discapacidad intelectual y manifestaciones TEA. Además cuatro pacientes presentan también epilepsia generalizada (mioclonías palpebrales y ausencias) y dos trastorno del sueño asociado. Actualmente tres pacientes reciben fármacos anti crisis (en un caso con excelente respuesta a Perampanel) y uno antipsicóticos.

Todos presentan mutaciones de novo que consideramos producen haploinsuficiencia de SYNGAP1. Se han hallado variantes con afectación del splicing y del procesamiento de ARN, de codón de parada prematuro y cambio de aminoácido, así como alteraciones de dosis. Ninguna ha sido descrita en población general, 3 de ellas no han sido descritas tampoco en pacientes (clasificadas como VUS o probablemente patogénicas).

Conclusiones: Es necesario un mayor conocimiento de la variabilidad genética y funcional de las mutaciones en SYNGAP1, que contribuya a explicar en profundidad el fenotipo resultante. Las sinaptopatías se presentan como causa importante de DI, TEA y epilepsia; ante un paciente con mioclonías palpebrales y trastorno del neurodesarrollo, debemos descartar alteraciones en SYNGAP1.

O-054

FENOTIPO NEUROLÓGICO EN SÍNDROME DE PACS1

Fernández Perrone, Ana Laura; Jiménez de Domingo, Ana; Martín Fernández- Mayoralas, Daniel; Fernández- Jaén, Alberto.

Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón.

Introducción: El síndrome de PACS1 (de sus siglas en inglés Phosphofurin Acid Cluster Sorting 1) o síndrome de Schuurs- Hoeijmarkers se caracteriza clínicamente por discapacidad intelectual/ retraso psicomotor con importante compromiso del lenguaje, problemas de conducta y fenotipo facial característico entre otras peculiaridades. Es una patología autosómica dominante. La mayoría de los pacientes afectos comparten la misma mutación: variante c.607C>T; p. Arg203Trp.

Objetivos: Fenotipar de forma detallada los aspectos neurológicos de una casuística de pacientes que comparten la misma mutación.

Material y método: Análisis de población de 10 pacientes, 7 varones y 3 niñas, con el síndrome de *PACS1.*

Resultados: En nuestra serie la mutación fue más frecuente en varones (70% de casos). Características clínicas: todos presentan hipotonía, rasgos fenotípicos típicos y problemas dentales o del paladar; 80% presentan alteraciones cardíacas y 70% anomalías oculares. 40% tienen epilepsia con igual porcentaje de malformaciones de SNC. El neurodesarrollo se caracteriza en todos por retraso en la adquisición de hitos motores y del lenguaje. 80% de los pacientes presentan comportamientos estereotipados y/o intereses restringidos y particulares. Todos conservan la afectividad.

Conclusiones: La mutación en *PACS1* genera en todos los casos retraso generalizado del desarrollo con posterior discapacidad intelectual y franco compromiso del lenguaje. Queremos resaltar la importancia del feno- genotipado de pacientes con trastornos del neurodesarrollo. En relación a la mutación del *PACS1* hay líneas de investigación terapéutica dirigidas, como el uso de nucleótidos antisentido, quimeras dirigidas a la proteólisis de la proteína mutada, o moléculas cuya diana es la proteína mutada.

O-055

SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS: DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE MULTICÉNTRICA

Justel Rodríguez, María[1]; Hernández Fabián, Aranzazu[1]; Gómez Martín, Hilario[1]; Criado Muriel, María Carla[1]; Heredero Jung, David Hansoe[1]; Lázaro Ramos, Jennifer[2]; Sánchez-Guijo Martín, Fermín[1]; Conejo Moreno, David[3]; Prieto Matos, Pablo[1].

[1]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; [2]Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila; [3]Hospital Universitario, Burgos.

Introducción: El síndrome de Coffin-Siris (SCS) es una entidad genéticamente determinada con gran heterogeneidad clínica, destacando retraso global del desarrollo/ discapacidad intelectual, rasgos faciales toscos y anomalías multisistémicas. Se han descrito nueve genes relacionados.

Objetivos: Describir características clínicas y genotípicas de pacientes diagnosticados en nuestro centro desde 2018.

Material/método: Revisión retrospectiva de historias clínicas en varios hospitales.

Resultados: Presentamos 9 individuos (3 mujeres, 6 varones) con SCS genéticamente confirmado, con edad media 8,8 años (rango 1-26). Seis de ellos por variantes en *ARID1B* – gen más descrito en la literatura como causante de SCS –, dos por variantes en *BICRA* y uno en *ARID2*. Las variantes fueron en su mayoría *nonsense* (5/9), es decir, que codifican un codón de parada prematuro. No presentaban antecedentes familiares de interés y, en los que se realizó estudio de segregación (3/9), se confirmó mutación *de novo*. Todos presentaron retraso psicomotor global, con subsiguiente discapacidad intelectual en grado variable en pacientes de mayor edad. En 3/6 se constataron rasgos de trastorno del espectro autista. Ninguno manifestó epilepsia. A nivel sistémico, el hallazgo más frecuentemente descrito fue talla baja (3/9, 33%), seguido de criptorquidia (2/9, 22%) y hernia inguinal (2/9). El fenotipo facial era heterogéneo, encontrando rasgos toscos en 2/6. Se realizó neuroimagen en 4/9, con hallazgo de heterotopia cortical focal en uno, siendo el resto normales.

Conclusiones: El SCS es una condición probablemente

infradiagnosticada debido a la diversidad de fenotipos clínicos. Es importante conocerlo e incluirlo en diagnóstico diferencial de discapacidad intelectual de etiología genética.

O-056

MUTACIONES EN TUBB3: DEL GENOTIPO AL FENOTIPO

Álvarez Molinero, Mireia[1]; Gómez Andrés, David[1]; Madruga Garrido, Marcos[2]; Costa Comellas, Laura[1]; Muñoz Cabello, Beatriz[3]; Munell Casadesús, Francina[1].

[1]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona; [2]Neurolinkia, Sevilla; [3]Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La mutación en TUBB3 se asocia con amplio espectro de malformaciones de sistema nervioso central. Beta tubulina es esencial en mitosis, migración neuronal y guía de axones. Se presentan cuatro pacientes con mutaciones en heterocigosis en TUBB3.

Casos clínicos: Gestaciones espontáneas, sin consanguinidad, ni infecciones, ni consumo de tóxicos o fármacos. Comparten una presentación precoz con hipotonía neonatal con progresión al piramidalismo y afectación de múltiples pares craneales junto a la presencia de un trastorno del neurodesarrollo de grado variable con una destacada afectación ejecutiva. La afectación bulbar y respiratoria es frecuente y se presentan desde el nacimiento. 3/4 precisan soporte ventilatorio y traqueotomía, 2 de los 3 pacientes han evolucionado favorablemente hasta poder retirar la traqueostomía. 3/4 necesitan gastrostomía inicialmente, posteriormente han podido iniciar nutrición por boca de forma adaptada. La neuroimagen también muestra elementos característicos comunes. Todos ellos presentan disgenesia troncoencefálica. Son muy frecuentes los hallazgos de displasia vermiana, ventriculomegalia dismórfica, malformación del desarrollo cortical y ausencia de algunos pares craneales. La neurofisiología muestra neuropatía facial bilateral severa. 3 de 4 pacientes presentan vómitos y paresia intestinal recurrente. Estos síntomas mejoran con tratamiento específico.

Conclusiones: Mutaciones en TUBB3 producen disgenesia troncoencefálica. Se pueden presentar en periodo neonatal con afectación respiratoria, deglutoria e hipotonía por afectación de múltiples pares craneales. Todos asocian trastorno del neurodesarrollo en grado variable. Es frecuente encontrar otros hallazgos en la neuroimagen como displasias corticales o afectación de cerebelo. El fenotipo y la neuroimagen son claves para dirigir el estudio molecular en estos casos.

O-057

ESPECTRO CLÍNICO DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO POR MUTACIÓN SLC6A1

García, Nelly Raquel; Peinado, María Florencia; Lungo Peccorini, Ana Gabriela; Macaya Ruiz, Alfons; Raspall Chaure, Miquel.

Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona.

Introducción: Las variantes en SLC6A1, asociadas inicialmente a epilepsia mioclónico-atónica (EMA), originan un amplio espectro de trastornos del neurodesarrollo (TND) incluyendo autismo, discapacidad intelectual, trastornos psiquiátricos, trastornos del movimiento y epilepsia. SCL6A1 codifica el transportador GABA tipo 1. El exceso de GABA en la hendidura sináptica parece inducir una inhibición tónica de las neuronas GABAérgicas.

Objetivos: Descripción del espectro fenotípico del TND relacionado con SLC6A1

Material y Métodos: Estudio retrospectivo de los datos genéticos y clínicos de tres pacientes con TND y mutación SLC6A1.

Resultados: Tres casos (2 niñas) con TND: retraso adquisición de lenguaje (n=3), retraso marcha autónoma (n=2) y conducta TEA/TDAH (n=2). Debut epilepsia a los 21-23 meses con caídas bruscas, desconexión y sacudidas mioclónicas en miembros inferiores. En un caso, crisis hemiclónica. EEG: anomalías epileptiformes generalizadas 2-4 Hz sobre basal deficiente (n=3). Neuroimagen normal en dos y leve atrofia cerebelosa en uno. Genética: variantes SLC6A1 heterocigotas missense de novo: c.1328G>T: p.G443V en niña con EMA y retraso moderado y c.170G>T p.C57F en niño con EMA y retraso del lenguaje, no descritas previamente y ausentes en población general. Una paciente con EMA e historia de discapacidad intelectual en ambos padres es portadora de una CNV, pendiente de segregación.

Las crisis precisaron polimedicación en dos casos y fueron refractarias en la paciente con la CNV. Un caso se controló con valproato.

Conclusiones: Nuestra serie refleja la expresión variable del TND relacionado con SLC6A1 y amplía su espectro mutacional.

O-058

DYNC1H1: MUTACIONES MONOALÉLICAS, DESCRIPCIÓN DE ESPECTRO FENOTIPICO

Armijo Gómez, Jesús Alfonso[1]; Artiga, Verónica[1]; Ríos, Amos[1]; Exposito, Jesica[1]; Natera, Daniel[1]; Carrera, Laura[1]; Estevez, Berta[2]; Pijuan, Jordi[3]; Nascimento, Andrés[1]; Ortez, Carlos[1].

[1]Unidad de Patología Neuromuscular,Servicio de Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Laboratorio de Neurogenética y genética molecular - IPER, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [3]Servicio de Genética molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: La cadena pesada 1 de la dineína 1 citoplasmática (*DYNC1H1*) es una subunidad del complejo dineína citoplasmática. Se utiliza para el transporte en el citoplasma de la mayoría de las células eucariotas. Las mutaciones en *DYNC1H1* están relacionadas con múltiples trastornos neurológicos: la atrofia muscular espinal autosómica dominante con predominio de las extremidades inferiores (SMALED), Charcot Marie Tooth tipo 2O, retraso en el neurodesarrollo, defectos de migración neuronal y malformaciones del desarrollo cortical.

Objetivo: Describir la variabilidad fenotípica de seis pacientes con mutaciones en *DYNC1H1.*

Materiales y métodos: Revisión rertrospectíva de historia clínica, electromiografía (EMG) y genética de dos pacientes con mutaciónes en *DYNC1H1*.

Resultados: 6 pacientes con mutaciones en el gen *DYNC1H1* con fenotipo amplio: 5 pacientes SMALED, 1 paciente con neuropatia axonal motora asociado a malformaciones de sistema nervioso central y discapacidad intelectual. En cuanto a condiciones asociadas, 3 pacientes presentan dificultades del aprendizaje, 1 paciente con discapacidad intelectual. Además 3 pacientes presentaron alteraciones cerebrales objetivadas por resonancia magnética. EMG: todos presentan afectación neuronoaxonal motora distal.

Genética: todos los pacientes presentan mutaciones en DYNC1H1 de carácter autosómica dominante. En uno de los pacientes fue neceseario realizar estudios funcionales insilico de la mutación. *DYNC1H1* c.4867 C>T, p.Arg1623Trp.

Conclusiones: Las mutaciones en *DYNC1H1* tiene una expresividad clínica muy heterogénea, desde fenotipos neuropatia axonal distal hasta fenotipos graves de malformación del desaarrollo cortical con discapacidad intelectual. Ante cualquier paciente con afectación neuronoaxonal motora asociada malformación de SNC, pensar como causa etiológica mutaciones en *DYNC1H1*.

O-059

MUTACIONES EN EL GEN *PIEZO 2: CORRELACIÓN* GENOTIPO – FENOTIPO

Artiga, Verónica; Ríos, Amos; Armijo, Jesús; Alvarenga, Nelson; Natera, Daniel; Expósito, Jessica; Carrera, Laura; Nascimento, Andrés; Yubero, Delia; Ortez, Carlos.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El gen PIEZO 2 codifica piezoproteinas, esenciales para la mecano-transducción. Se expresan principalmente en neuronas sensoriales y participan en el mantemiento la nocicepción mecánica y propiocepción. Mutaciones monoalélicas producen una hiperfunción de la proteína, cuyo fenotipo es artrogriposis distal sin alteración de la propiocepción y las mutaciones bialélicas producen una hipofunción protéica, traducido clínicamente en artrogriposis asociado a trastornos de la propiocepción.

Objetivo: Describir la variabilidad fenotípica de cinco pacientes con con mutaciones en PIEZO2.

Materiales y métodos: Revisión retrospectiva de historia clínica, electromiografía (EMG), biopsia muscular y genética de cinco pacientes con mutaciones en *PIEZO2*

Resultados: Fenotipos dominantes de novo: Dos pacientes con artrogriposis distal, escoliosis leve, sin alteraciones propioceptivas, patrón respiratorio restrictivo, CK: 200-600 UI/L. Neuroimagen normal. Deambulantes. Biopsia muscular: cambios miopáticos mínimos. EMG: miogeno. Genética: mutaciones monoalélicas de novo, patogénicas en el gen PIEZO2.

Fenotipos recesivos: Tres pacientes con cuadro de artrogriposis distal, Hipotonia al nacimiento, alteraciones propioceptivas, ataxia sensitiva y escoliosis, deambulantes. Uno de ellos presenta patrón restrictivo pulmonar que requiere uso de CPAP nocturno. EMG: patrón miogeno. Biopsia muscular: cambios miopáticos. Genética: mutaciones bialélicas en heterozigosis compuesta patogénicas.

Conclusiones: El fenotipo de pacientes con mutaciones en PIEZO2 depende del tipo de mutación (relación directa entre el genotipo-fenotipo), tal como se demuestra en la serie presentada: mutaciones monoalélicas: artrogriposis distal sin alteración de la propiocepción y mutaciones bilalélicas: artrogriposis asociada a trastornos propioceptivos. Además los signos guías de artrogriposis + defectos de la propiocepción, recientemente se han descrito malformaciones del SNC (fosa posterior).

O-060

MIOPATÍAS POR MUTACIÓN DE RYR1: EPIDEMIOLOGÍA Y CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

Del Arco Guzmán, Natalia; Lobato López, Sara; Calvo Medina, Rocío; Vera Medialdea, Rafael; Ruiz García, César; Ramos Fernández, José Miguel.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

Introducción: La alteración del gen RYR1 provoca un gran espectro de alteraciones fenotípicas caracterizadas por un patrón miopático de distinta gravedad, con un gran número de mutaciones posibles, lo que hace que sean necesarios estudios sobre correlación genotipo-fenotipo.

Objetivos: Describir las características clínico-epidemiológicas de pacientes con mutación RYR1 en nuestro centro. Intentar realizar una correlación genotipo-fenotipo.

Pacientes y métodos: Estudio transversal. Menores de 18 años con mutación RYR1 en nuestro hospital (2016 a 2022).

Resultados: Se recogieron 8 pacientes (7H:1M), con edad mediana de 6 años (3,5-7 años) y un tiempo de seguimiento hasta Enero-2023 de 5 años (2.25-9.25 años).

La debilidad y el retraso motor fueron los síntomas más frecuentes (75%) (Tabla 1). La disminución de reflejos osteotendinosos se observó en 6 pacientes, hipotonía en 5 y atrofia muscular en 4.

La creatinquinasa mediana fue de 131 U/L (55–203,5U/L). El electromiograma se realizó en 6 pacientes, con patrón miopático. La biopsia muscular se realizó en 4 pacientes, 2 con miopatía central core (Figura 1), una multiminicore y otra patrón inespecífico; en el resto de pacientes no se realizó biopsia.

Con respecto a la genética, todas las mutaciones fueron diferentes (tabla 2), se realizó estudio de segregación a los progenitores encontrándose la mutación en al menos uno, paucisintomático, salvo un paciente con mutación de novo y uno con herencia autosómica recesiva.

Conclusiones: Nuestra muestra mostró gran variabilidad genotípica de mutaciones fundamentalmente missense, más de herencia dominante con progenitores paucisintomaticos y con escaso o nulo retraso cognitivo.

Sesión Plataforma V - ENFERMEDADES METABÓLICAS Y NEURODEGENERATIVAS

O-061

TOLERABILIDAD Y EFICACIA DE L-SERINA EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA RELACIONADA CON VARIANTES PATOGÉNICAS EN *GRIN*

Juliá Palacios, Natalia[1]; Olivella, Mireia[2]; Sigatullina, Mariya[1]; Ibáñez Micó, Salvador[3]; Muñoz Cabello, Beatriz[4]; Alonso Luengo, Olga[4]; Soto Insuga, Victor[5]; García Navas, Deyanira[6]; Cuesta, Laura[7]; Andreo Lillo, Patricia[8]; Aguilero Albesa, Sergio[9]; Hedrera, Antonio[10]; Sánchez Carpintero, Rocío[11]; González Alguacil, Elena[5]; Martín Del Valle, Fernando[12]; Jimenez, Erika[13]; Balcells Mejía, Sol[1]; Santos Gómez, Ana[14]; Altafaj, Xavier[14]; García Cazorla, Ángels[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Universidad de Vic, Vic; [3]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; [4]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; [5]Hospital del Niño Jesús, Madrid; [6]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; [7]hospital de Manises, Valencia; [8]Hospital Universitario Sant Juan de Alicante, Alicante; [9]Hospital Universitario de Navarra, Pamplona; [10]Hospital Universitario Central de Asturias, Asturias; [11]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [12]Hospital Universitario Severo Ochoa, Madrid; [13]Hospital Rey Juan Carlos, Madrid; [14]Universidad de Barcelona, Barcelona.

Objetivos: Evaluamos la eficacia de L-Serina como tratamiento de pacientes con mutaciones en genes *GRIN* que conducen a receptores NMDA hipofuncionales (pérdida de función, LOF).

Metodología: Estudio fase 2A, de 52 semanas, multicéntrico, abierto, que incluyó niños >2 años con variantes GRIN LOF. Se administró L-Serina 250 mg/kg/día 2 semanas y posteriormente 500 mg/kg/día. Los objetivos principales fueron detectar cambios en una serie de pruebas neurocognitivas, así como identificar eventos adversos. Se aplicaron: Vineland (VABS-v2), Bayley (BSID), WISC-V, GMFM-88, escala de alteración del sueño en la infancia Bruni (SDSC), calidad de vida pediátrica (PedsQL v4.0) y electroencefalograma (EEG). Las evaluaciones se realizaron 3 meses y 1 día antes del tratamiento y 3-6-12 meses posteriores.

Resultados: Se incluyen 13 hombres/11 mujeres, edad media 9,8 años (13*GRIN2B*, 6 *GRIN1* y 5 *GRIN2A)*.91% presentó discapacidad intelectual (62% grave), 85% problemas conductuales, 79% trastornos del movimiento y 62% epilepsia.

L-serina se asoció a mejoría significativa en puntuaciones brutas de subdominios:expresión (p<0,001), personal (p=0,002), comunidad (p<0,001), relaciones interpersonales (p=0,004) y motor (p=0,011) del VABS-2; puntuación total GMFM-88 (p<0,001) y puntuación de PedsQL (p=0,005). Las principales mejoras fueron en > 6 años y con variantes-*GRIN2A*. El EEG se normalizó en 4 niños y la frecuencia de convulsiones en un niño.

Un paciente interrumpió el tratamiento por irritabilidad, autoagresión e insomnio.

Discusión: L-serina produjo mejoras significativas y constantes en el comportamiento adaptativo, función motora y calidad de vida, después de 3 meses de tratamiento y aumentando posteriormente. L-serina es una opción segura y bien tolerada en pacientes con variantes GRIN LOF.

O-062

MODULACIÓN MITOCONDRIAL CON LERIGLITAZONA COMO TRATAMIENTO POTENCIAL DEL SÍNDROME DE RETT

Oyarzabal Sanz, Alfonso; Musokhranova, Uliana; Grau, Cristina; Artuch, Rafael; García-Cazorla, Angels.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivos: El síndrome de Rett es una enfermedad del neurodesarrollo sin tratamiento que afecta a 1:10.000 niñas. Las alteraciones en la homeostasis mitocondrial son una posible nueva diana para su tratamiento. Hemos estudiado el efecto la Leriglitazona en la modulación de la función mitocondrial en el contexto del síndrome de Rett y su potencial uso como tratamiento.

Métodos: En primer lugar estudiamos la función mitocondrial en fibroblastos de pacientes Rett mediante la medida de la forma mitocondrial (mediante microscopía electrónica y confocal), la dinámica (marcadores de fisión-fusión) y la función del metabolismo energético (evaluando la producción de ATP y la producción de especies reactivas de oxígeno). A continuación, tratamos modelos de ratones Rett y evaluamos el efecto de la Leriglitazona sobre la homeostasis mitocondrial cerebral, tanto en términos de función mitocondrial como de corrección fenotípica.

Resultados: Comprobamos que el tratamiento de fibroblastos Rett corregía las alteraciones del metabolismo energético y del estrés oxidativo. El estudio posterior en un modelo de ratona Rett reveló que la disfunción mitocondrial difería entre áreas del cerebro, y era especialmente relevante en hipocampo y cerebelo. El tratamiento con Leriglitazona corrigió estas disfunciones, y además ejerció un efecto antiinflamatorio. Finalmente, el tratamiento resultó en una mejora del fenotipo de los ratones, particularmente evidente en su coordinación motora, actividad exploratoria y salud general, sin efectos adversos.

Conclusiones: Nuestros estudios confirman la modulación mitocondrial a través de la Leriglitazona como un tratamiento potencial para el síndrome de Rett, constituyendo la evidencia preclínica introductoria a un ensayo clínico.

O-063

UNA FORMULACIÓN DE BASE METABÓLICA MEJORA VARIOS ELEMENTOS DEL NEURODESARROLLO EN ENFERMEDADES NEUROPEDIÁTRICAS

García-Cazorla, Angels[1]; Marí Vico, Rosanna[1]; Grau, Cristina[1]; O'Callaghan, Mar[1]; Julià Palacios, Natalia[1]; Serrano, Mercedes[1]; Pias, Leticia[1]; Darling, Alejandra[1]; Torres, María Carmen[2]; García Tena, Jesús[3]; García Ron, Adrián[4]; González Meneses, Antonio[5]; De la Osa, Alberto[6]; De Castro, Pedro[7]; Perellada, Mara[7]; Ibáñez-Micó, Salvador[8]; Oyarzábal, Alfonso[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital General la Mancha Centro, Alcázar de San Juan; [3]Consorcio Hospitalario Provincial de Castellón, Castellón; [4]Hospital Clínico San Carlos, Madrid; [5]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; [6]Hospital Universitario Doctor

Peset, Valencia; [7]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; [8]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Objetivos: Hemos explorado el efecto en el neurodesarrollo de una fórmula de nutracientes, ensayada en un modelo de ratón y en pacientes con diversas patologías.

Métodos: Hemos desarrollado una "fórmula neuroprotectora" que comprende más de 20 nutracéuticos que ejercen un efecto sobre la maduración cerebral. Inicialmente evaluamos su efecto en un modelo animal de Rett, registrando la coordinación motora y la actividad cognitiva. A continuación, realizamos un estudio clínico durante 6 meses en más de 35 pacientes pediátricos, incluyendo RTT (14), Phelan McDermid (13), GRINpatías (8) y otros trastornos genéticos. Se evaluaron la atención, la comunicación, las capacidades motoras y el desarrollo general mediante escalas específicas (Vineland, McArthur, Peabody y KBIT).

Resultados: La respuesta global al tratamiento fue positiva y los efectos aumentaron con el tiempo. La mayoría de los subdominios de Vineland mejoraron en todas las enfermedades. Las mejoras más significativas se observaron en pacientes Phelan-McDermid, que mejoraron todos los subdominios de Vineland, especialmente los referidos a comunicación, ratificados mediante la escala MacArthur. Los pacientes Rett experimentaron una mejoría especialmente en la comunicación, las relaciones interpersonales y la motricidad. En general, los pacientes aumentaron la confianza en sí mismos y la autonomía. La fórmula fue bien tolerada y no causó efectos secundarios, salvo en 2 pacientes con RTT que aumentaron la actividad epiléptica pre-existente.

Conclusiones: Nuestro trabajo describe un nuevo tratamiento para el manejo de las enfermedades del neurodesarrollo. Se trata de una fórmula de uso seguro que puede marcar la diferencia en el manejo de los pacientes neuropediátricos.

O-064

DEFICIENCIA DE AADC: UNA ENFERMEDAD NEUROLÓGICA MINORITARIA QUE TIENE TRATAMIENTO CON TERAPIA GÉNICA

Artuch, Rafael[1]; Arias, Angela[1]; Rivera, Noelia[1]; Ribeiro, Juliana[1]; Alonso, Xenia[1]; Russi, Eugenia[1]; Alvarenga, Nelson[1]; Anadón, Aránzazu[2]; Navarrete, Rosa[3]; Cocho, Jose Angel[2]; García-Cazorla, Angels[1]; Pérez, Belén[3].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela; [3]Centro de Diagnóstico de enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma, Madrid.

Introducción: La deficiencia de la descarboxilasa de aminoácidos aromáticos (AADC) es una enfermedad minoritaria de herencia autosómica recesiva, que afecta a la síntesis de los neurotransmisores dopamina y serotonina. El diagnóstico se basa en el análisis de los neurotransmisores en líquido cefalorraquídeo, en la confirmación genética y en la medida de la actividad enzimática en plasma. Es una enfermedad para la que se dispone de terapia génica.

Objetivo: Ofrecer un programa de detección a nivel nacional (Programa Rainbow) para mejorar el diagnóstico precoz de la enfermedad.

Material y Método: Protocolos de envío de muestras y coordinación entre los tres laboratorios implicados. Medida de 3-ortometildopa (3-OMD) en sangre en papel por espectrometría de masas en tándem y análisis genético mediante secuenciación masiva. En los casos con genética confirmada, con clínica sugestiva de deficiencia de AADC sin variantes patogénicas en la región exómica o con variantes de significado incierto (VUS), se estudia actividad AADC plasmática.

Resultados: Se ha validado la determinación de 3-OMD, estableciendo valores de referencia comparables. Se han analizado más de 600 muestras, incluyendo casos previamente diagnosticados. Está en marcha un estudio de factibilidad, pre-piloto, de cara a su posible inclusión en los programas de Cribado Neonatal. Hemos estandarizado la determinación de la actividad AADC en plasma, analizando controles y casos con deficiencia previamente diagnosticados

Conclusión: Se ha establecido un protocolo de diagnóstico de AADC que puede ser extendido a los centros de neurología y neuropediatría a nivel nacional susceptibles de diagnosticar pacientes con deficiencia de AADC.

O-065

CONVULSIONES EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE BATTEN ANTES Y DESPUÉS DE TRATAMIENTO ENZIMÁTICO

Csanyi, Barbara[1]; Boyd, Stewart[1]; Lee, Laura[1]; Whiteley, Rebecca[1]; Gissen, Paul[2]; Williams, Ruth[3].

[1]Great Ormond Street Hospital for Children, Londres; [2]National Institute of Health Research, Great Ormond Street Biomedical Research Centre, Londres; [3]Evelina London Children's Hospital, Londres.

La terapia de reemplazamiento enzimático (TRE) intra-cerebro-ventricular enlentecer la progresión de la enfermedad de Batten tipo 2.

Objetivo: Revisar el tratamiento antiepiléptico, EEG, progresión de puntuación de la escala CLN2 en 10 pacientes antes y después de TRE en nuestro centro durante 3 años.

Método y pacientes: Revisión retrospectiva de la historia clínica. Edad media de inicio TRE: 4a6m, edad media de diagnóstico: 3a9m.

Resultados: Pérdida de puntuación de escala CLN2 para capacidades motoras (M) y de lenguaje (L): ambos 0.5. Número de pacientes con al menos una convulsión generalizada tónico-clónica: inicialmente 3 y al final de seguimiento: 1. Ocho presentaron mioclonías antes y diez después y siete requirieron cambios de medicación. Tres tuvieron ausencias antes y todos después, tres requirieron modificación de tratamiento. Se han usado 12 diferentes antiepilépticos. Valproato (VPA) y clobazam fueron los más usados. Otros: levetiracetam, clonazepam, rufinamida, topiramato etc. EEG demostró persistencia de actividad anormal fluctuante en uno y empeoró en otro. La típica respuesta foto-paroxística persistió en 3 y desapareció en 1. Episodios paroxísticos fueron capturados en EEG en 3 pero solo uno tenía cambios electrográficos.

Conclusiones: El número de pacientes con convulsiones se ha ido reduciendo. La mayoría fueron tratados

con por lo menos 2 antiepilépticos. El EEG empeoró en dos pacientes. La pérdida en la escala de CLN2 en el eje L y M fue 0.5 puntos. Todos han terminado por tener mioclonías y ausencias, pero habitualmente no requirieron cambios de medicación.

O-066

¿CÓMO FALLECEN LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PATOLOGÍA NEUROLÓGICA? CONTEXTO CLÍNICO Y TOMA DE DECISIONES EN EL FINAL DE VIDA SEGÚN LA CAUSA BASAL DE FALLECIMIENTO

Serrano Pejenaute, Idoya[1]; Imaz Murguiondo, Miren[1]; Martin Irazabal, Garazi[2]; Zorrilla Sarriegui, Ainhoa[2]; Carmona Nuñez, Anabel[2]; Sánchez Echaniz, Jesus[2]; López Bayón, Julio[2].

[1]Hospital de Zumárraga, Zumárraga; [2]Hospital de Cruces, Barakaldo.

Introducción: La mortalidad infantil ha disminuido. Sin embargo, el fallecimiento de los niños/as con patología neurológica es habitualmente complejo y requiere un abordaje interdisciplinar.

Objetivos: Describir el contexto de fallecimiento de los niños/as con patología neurológica según la causa basal de fallecimiento.

Material y métodos: Estudio retrospectivo unicéntrico de los fallecimientos en menores de 19 años entre 2011-2021. Se registraron datos demográficos, contexto de fallecimiento, adecuación de medidas terapéuticas (AMT) y cuidados paliativos (CP) mediante revisión de la historia clínica. Se comparó el contexto de fallecimiento entre pacientes con patología aguda (PPA) y crónica (PPC).

Resultados: Fallecieron 152 pacientes, 38.8% PPA (encefalopatía hipóxico-isquémica, politraumatismo, accidente cerebrovascular, infecciones…) y 61.2% PPC (tumor cerebral, PCI/encefalopatía, metabolopatía, síndrome multisistémico, neuromuscular…). Los PPA fallecieron con menor edad (0.02 vs. 2.7 años), durante ingresos más cortos (3 vs. 14 días) y en UCIs con mayor frecuencia (96.6% vs 41.9%) que los PPC. El 10.8% de PPC falleció en domicilio. Se realizó AMT en 90.3% de PPC, principalmente mediante no inicio de soporte y en 59.3% de PPA, mayormente con retirada de soporte. Los PPC tenían más frecuentemente codificación de CP (32.3%), seguimiento por CP (26.9%), planificación anticipada de decisiones (PAD) registrada (44,1%) y sedación paliativa (39.8%).

Conclusión: La mayoría de niños/as con patología neurológica fallecieron por enfermedades crónicas, en UCIs y tras AMT. La identificación y seguimiento por CP y la PAD en PPC puede facilitar la toma de decisiones en el final de vida, la adecuación del lugar de fallecimiento y el tratamiento sintomático.

Sesión Plataforma VI - ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

O-067

NUSINERSEN COMO TRATAMIENTO MODIFICADOR DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1: 8 AÑOS Y 30 PACIENTES DE EXPERIENCIA

García Romero, María del Mar; Fernández - Cuesta Peñafiel, José; Caballero Caballero, José Manuel; Rodríguez Sánchez, César; Fernández García, Miguel Ángel; López Sobrino, Gloria; Tirado Requero, Pilar; Velázquez Fragua, Ramón; Espinosa García, Sandra; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: Nusinersen mejora la función motora, respiratoria y la supervivencia en los pacientes con atrofia muscular espinal (AME) tipo 1 aumentando la síntesis de proteína SMN. Objetivos: Describir la eficacia de Nusinersen en los pacientes AME 1.

Material y métodos: Se trata de un estudio descriptivo observacional en el que se incluyeron los pacientes diagnosticados de AME 1 que fueron tratados con Nusinersen según ficha técnica en nuestro centro desde febrero de 2015 hasta febrero de 2023.

Resultados: Nusinersen se inició en un rango de edad de 1 mes y medio hasta 25 años, tratándose 17 pacientes antes de los 7 meses y 13 pacientes después. 6 pacientes fallecieron por complicaciones propias de la enfermedad. Los pacientes tratados precozmente que continúan en tratamiento (n=14) mejoraron de media 17.5 puntos en la escala HINE 2 y 37 puntos en la CHOP intend; el 100% consiguieron sostén cefálico y sedestación estable; 10/14 consiguieron mantenerse en bipedestación con apoyo y 6/14 pudieron caminar con apoyo. Los pacientes tratados con 7 meses o más que continúan en tratamiento (n=10) mejoraron de media 5.9 puntos en HINE 2 y 19.4 en CHOP intend, llegando al sostén cefálico 7/10, sedestación 4/10 y ninguno bipedestación. De los 6 pacientes que fueron intubados estando ya en tratamiento, 2 necesitaron traqueostomía, pero 4 pudieron ser extubados.

Conclusiones: Nusinersen es seguro y eficaz para el tratamiento de la AME 1, consiguiendo hitos motores como la sedestación e incluso la bipedestación si se inicia precozmente.

O-068

TERAPIA GÉNICA EN AME1: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO

Costa Comellas, Laura; Álvarez Molinero, Mireia; Gómez Andrés, David; Ventura Expósito, Laia; Toro Tamargo, Esther; Cuevas Moreno, Andrés; Balsells Costa, Marta; Llona Sagredo, Asier; Munell Casadesús, Francina.

Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona.

Objetivos: Evaluar la respuesta al tratamiento con terapia génica (Onasemnogene abeparvovec) en pacientes con AME 1 nivel motor, respiratorio y nutricional-deglutorio

así como evaluar los efectos adversos tras su administración.

Material y método: Estudio observacional prospectivo unicéntrico de pacientes afectos de AME 1 tratados con terapia génica desde la aprobación del mismo en agosto 2021. Se recogen datos demográficos, clínicos, electromiográficos y analíticos de los pacientes.

Resultados: Se han tratado a 4 pacientes afectos de AME1 sintomáticos de entre 2 y 6 meses. Todos ellos han presentado una mejoría a nivel motor, dos de ellos han conseguido la sedestación autónoma, uno sedestación con soporte y otro control cefálico. Todos se encuentran con soporte respiratorio con VNI nocturna profiláctica sin signos de hipoventilación nocturna. Todos menos uno, mantienen alimentación exclusiva por boca. A nivel de efectos adversos, ninguno presentó ningún efecto adverso grave. Todos presentaron elevación de transaminasas durante la primera semana postterapia y entre el 2o y 3r mes. Durante el primer mes postratamiento 3/4 presentaron elevación de troponina I. Todos presentaron plaquetopenia entre los días +4 y +7 posterapia.

Conclusiones: La terapia génica en AME 1 es efectiva y segura. Tiene un efecto rápido y positivo en las tres esferas evaluadas (motora, respiratoria y nutricional/deglutoria). Los efectos adversos que han presentado los pacientes no han tenido repercusión clínica, no obstante es importante el seguimiento estrecho durante los primeros 3 meses postratamiento.

O-069

REGISTRO – AME FRANCIA EN 2023: ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO DEL USO DE LAS NUEVAS TERAPIAS, EN PARTICULAR DE LA TERAPIA GÉNICA?

García Uzquiano, Rocío[1]; Gómez García de la Banda, Marta[1]; Cances, Claude[2]; Ropars, Juliette[3]; Saugier Veber, Pascale[4]; Vuillerot, Carole[5]; Audic, Frédérique[6]; Desguerre, Isabelle[7]; Grimaldi Bensouda, Lamia[8]; Quijano Roy, Susana[1].

[1]Hôpital Raymond Poincaré, París; [2]CHU Toulouse, Toulouse; [3]Hôpital Universitaire de Brest, Brest; [4]Hôpital Universitaire de Rouen, Rouen; [5]Hôpital Femme Mère Enfant, Lion; [6]Hôpital La Timone, Marsella; [7]Hôpital Necker Enfants Malades, Paris; [8]URC APHP Paris-Saclay, París.

Introducción: El Registro de Atrofia Muscular Espinal (AME) francés se creó en 2020 para recopilar datos en vida real tras la llegada de nuevas terapias: Nusinersen (Ns,2016), terapia génica Onasemnogene abeparvovec (TG,2019) y Risdiplam (Rs,2020). Incluye todos los tipos de AME, tratados o no.

Objetivos: Describir las características de la población AME tratada en Francia y analizar la tolerancia, eficacia y factores pronósticos de la TG.

Material y Método: Registro observacional que recoge datos retrospectivos y prospectivos: epidemiología, historia natural, efecto de tratamientos e impacto de la enfermedad.

Resultados: 1001 pacientes (504 niños,497 adultos). Tipos: AME1(23%), AME2(41%), AME3(35%), 2 diagnóstico presintomático(SMAp). El 78% recibieron tratamiento (506 Ns, 219 Rs, 62 GT). 107 pacientes recibieron varios tratamientos. Seguimiento 18 meses post-TG en 41 pacientes (2 SMAp, 32 SMA1, 5 SMA2). La puntuación media del CHOP-Intend pre-TG fue de 30 y en la última visita de 51 puntos. El 74% aumentó >4. El mejor indicador pronóstico de la función motora fue la puntuación CHOP-intend pre-TG, independientemente de la edad al tratamiento, tipo de AME o copias de SMN2. Ambos SMAp permanecen asintomáticos a 1 y 3 años. Se registró una muerte por microangiopatía trombótica.

Conclusiones: El Registro AME-Francia ya ha reclutado mil pacientes. Nuestros resultados muestran que el pronóstico motor de los lactantes tratados con TG depende de la función motora inicial, más que del tipo de AME o de la edad al tratamiento. La exhaustividad y calidad de los datos recogidos permiten comprender mejor la enfermedad, eficacia y/o efectos adversos de las terapias innovadoras.

O-070

EXPERIENCIA DEL USO DE CORTICOIDES EN LA LAMINOPATÍA INFANTIL

García Uzquiano, Rocío[1]; Gómez García de la Banda, Marta[1]; Le Goff, Laure[2]; Manel, Véronique[2]; Dabaj, Ivana[3]; Mercier, Sandra[4]; Ben Yaou, Rabah[5]; Bonne, Gisèle[5]; Carlier, Robert[1]; Quijano Roy, Susana[1].

[1]Hôpital Raymond Poincaré, París; [2]Hôpital Femme Mère Enfant, Lion; [3]CHU de Rouen, Rouen; [4]CHU de Nantes, Nantes; [5]Institut de Myologie, París.

Introducción: La afectación muscular causada por mutaciones del gen *LMNA* tiene un espectro amplio, desde formas congénitas (L-CMD) hasta formas tardías Emery Dreifuss (EDMD). El curso de L-CMD es rápidamente progresivo, comenzando con debilidad cervicoaxial (Dropped Head Syndrome, DHS), y posteriormente de extremidades y musculatura respiratoria, pudiendo asociar afectación cardíaca. Se sugiere el tratamiento con corticoides debido a los signos inflamatorios hallados en la biopsia muscular.

Objetivos: Describir la experiencia del tratamiento con corticoides en la laminopatía infantil.

Material y método: Estudio retrospectivo en pacientes pediátricos con laminopatía tratados con corticoides durante al menos un año en tres centros neuromusculares. Se recogieron datos genéticos, fenotípicos, evolutivos y pruebas complementarias (biopsia, imagen muscular).

Resultados: 7 niños (6DHS,1EDMD) tratados con prednisona 0,75mg/Kg/día a una edad media de 4 años (2-8) durante 3 años (1-7). En todos se observaron signos inflamatorios en la biopsia (2) o en la RM muscular (5). Tres pacientes no ambulantes adquirieron la marcha tras el inicio de los corticoides, uno de ellos con apoyo (2semanas-1año). Un paciente que había perdido la marcha la recuperó dos años tras el inicio. Dos pacientes DHS ambulantes antes del tratamiento permanecieron estables (1-3años). Los corticoides se suspendieron en el paciente EDMD tras tres años de tratamiento debido a la pérdida del perímetro de marcha y al deterioro cardiaco.

Conclusiones: El tratamiento con corticoides puede ser beneficioso en niños con laminopatía, especialmente con fenotipo DHS menores de 4 años. La RM muscular puede ser útil como método no invasivo para evaluar la presencia de inflamación antes del tratamiento y durante la progresión.

O-071

CARACTERIZACIÓN DEL PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD) EN UNA MUESTRA ESPAÑOLA

Zschaeck Luzardo, Irene[1]; Boti González, Mariangeles[1]; Duque San Juan, Pablo[2]; Natera de Benito, Daniel[1]; Ortez González, Carlos[1]; Expósito Escudero, Jésica[1]; Carrera García, Laura[1]; Armijo, Jesús[1]; Medina Rivera, Inés[1]; Nascimento Osorio, Andrés[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]INEURO, Sevilla.

Introducción: La DMD es la distrofia muscular más frecuente en la infancia, con un patrón de debilidad progresiva. La mayoría de afectados, asocia alteraciones cognitivas y neuropsiquiátricas con un impacto negativo a nivel académico y psicosocial.

Objetivos: Describir el perfil cognitivo y neuropsiquiátrico en un grupo de pacientes con DMD.

Material y método: Estudio descriptivo prospectivo, mediante valoración neuropsicológica en niños con DMD en seguimiento en un centro de referencia nacional de patología neuromuscular.

Resultados: Se estudiaron 40 niños de 6 a 16 años. Se observan procesos cognitivos disfuncionales en algunos pacientes con cociente intelectual normal. El sistema atencional es deficitario y podría explicar alteraciones secundarias en las funciones ejecutivas. Las tareas auditivas más demandantes de la memoria de trabajo son menos óptimas que las visuales. El inicio y mantenimiento de la producción del lenguaje es escaso, así como la fluencia verbal. La impulsividad y desinhibición cognitiva y conductual, así como el tiempo y la fatiga son factores que caracterizan el perfil de los pacientes estudiados.

Conclusiones: Un posible marcador cognitivo sensible en la DMD, de origen posterior, parece ser la fluencia verbal. La baja eficiencia en el procesamiento de información cognitiva (indice de competencia cognitiva- WISC V) permite una mejor descripción del perfil de aprendizaje en la DMD, ya que requieren un mayor esfuerzo y tiempo en tareas correspondientes a niños de su misma edad. Estos hallazgos nos permiten afinar características clínicas no motoras de la patología de base y proponer intervenciones cognitivo-conductual y psicosociales más precisas.

O-072

REVISIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON NEUROPATÍAS CRÓNICAS HEREDITARIAS SENSITIVO MOTORAS EN NUESTRO CENTRO

Pareja Bosch, Ana; Sánchez de Puerta, Carmen; Muñoz Cabeza, María; López Lobato, Mercedes.

Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: Las neuropatías crónicas hereditarias sensitivo motoras (HMSN), constituyen un grupo de trastornos clínica y genéticamente heterogéneo en los que existe un gran solapamiento entre entidades. Generalmente debutan en las dos primeras décadas de la vida y la mayoría van a presentar una progresión lenta.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes diagnosticados de neuropatía hereditaria sensitivo-motora en nuestro centro en los últimos 10 años.

Resultados: Se revisaron 39 pacientes, 25 varones y 14 mujeres. La mediana de edad al inicio de síntomas fue de 1,3 años y la clínica más frecuente fueron caídas (36%), retraso psicomotor (30%) y alteraciones en los pies (25%). El 35% de los pacientes fueron derivados a otras especialidades antes que a neuropediatría, siendo las más frecuentes rehabilitación y traumatología. Se consiguió diagnóstico genético en el 75%, con una mediana de edad de 5 años. En cuanto a las técnicas utilizadas para el diagnóstico, 17 fueron por MLPA, 6 por exoma dirigido a neuropatías, 1 por exoma completo, 1 por exoma dirigido a paraparesia espástica hereditaria y 5 por secuenciación de un gen concreto. Los subtipos más frecuentemente detectados fueron CMT1A (43%), CMT1X (10%), CMT4C (6,7%) y CMT2A (6,7%).

Conclusiones: Las neuropatías hereditarias suponen un reto diagnóstico. Hay que tener un alto grado de sospecha y es frecuente que los pacientes afectos sean derivados a diversas especialidades hasta ser valorados por un neuropediatra, retrasando así el diagnóstico definitivo. El estudio genético es fundamental para obtener un diagnóstico específico y poder brindar consejo familiar.

Sesión Comunicaciones Orales II - ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

O-073

APLICABILIDAD DE UNA ESCALA FUNCIONAL PARA MEDIR LA SITUACIÓN CLÍNICA DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO

Torrents Fenoy, Carme[1]; Ilundáin López de Munáin, Andrea[2]; Expósito Escudero, Jesica[1]; Carrera García, Laura[1]; Ortez, Carlos[1]; Nascimento, Andrés[1]; Natera de Benito, Daniel[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital de Navarra, Pamplona.

Existen escalas funcionales validadas para evaluar pacientes con miastenia gravis (MG), ampliamente generalizadas en adultos. Para síndromes miasténicos congénitos (SMC) no existen medidores objetivos de evolución ni respuesta terapéutica, por lo que la evaluación clínica y la medición de respuesta a los tratamientos son un desafío.

Objetivos: Evaluar la aplicabilidad de escalas validadas para MG en pacientes con SMC. Identificar qué variables no son útiles para emplearlas en niños con SMC y cómo podrían modificarse para obtener escalas adecuadas en esta población.

Material y método: Estudio descriptivo prospectivo unicéntrico transversal. Incluimos pacientes pediátricos con diagnóstico genético de SMC. Analizamos datos clínicos, genéticos y terapéuticos. Aplicamos las escalas: *Quantitative Myasthenia Gravis* (QMG), *Activities of Daily Living Score* (MG-ADL) y *Repeated Sit-to-Stand-in-One-Minute* (STS1M).

Resultados: Incluimos 6 pacientes con edad media de 11,5 años con diagnóstico confirmado para subtipos de SMC: 4 postsinápticos (1 RAPSN, 2 CHRNE, 1 DOK7), un sináptico (1 COLQ) y un presináptico (VAMP1). La edad media de diagnóstico fue de 4 años. El SMC presináptico presentó valores de QMG y MG-ADL más elevados (22/36 y 17), seguido de los postsinápticos (10/39 y 7). En STS1M se obtuvo una puntuación media de 28 para SMC postsináptico.

Conclusiones: Las escalas empleadas son útiles para objetivar la función motora de niños con SMC. En SMC observamos un componente de fatigabilidad global mayor que en MG. Los ítems que evalúan sintomatología bulbar son menos útiles, por una menor afectación bulbar. Objetivar de forma sistematizada la fatigabilidad mediante escalas en estos pacientes es recomendable.

O-074

PROYECTO CUIDAME DE RECOGIDA DE DATOS CLÍNICOS LONGITUDINALES DE PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ESPAÑA

Exposito, J[1]; Puig, C[1]; Fernández-Cuesta, J[2]; Fernández-García, MA[2]; Pascual, I[2]; Segovia-Simón, S[1]; Nascimento, A[1]; Nungo, C[3]; Pitarch-Castellano, I[3]; Pareja, A[4]; López-Lobato, M[4]; Álvarez-Molinero, M[5]; Munell, F[5]; Ballester, A[6]; Martínez, E[6]; Grimalt, MA[7]; Calvo, R[8]; Fernández, J[9]; García, O[10]; CuidAME Network.

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid; [3]Hospital Universitario La Fe, Valencia; [4]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; [5]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona; [6]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; [7]Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; [8]Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; [9]Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; [10]Hospital universitario de Toledo, Toledo.

Introducción: La atrofia muscular espinal es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por una progresiva debilidad y atrofia muscular que conduce a una discapacidad y parálisis. La historia natural de la enfermedad ha cambiado gracias a un cuidado más precoz y a la aparición de tratamientos modificadores de la enfermedad. Este cambio de paradigma hace necesario ampliar el conocimiento de la enfermedad.

Objetivos: El proyecto utiliza la plataforma SMArtCare y recoge datos de vida real de pacientes con diagnóstico de atrofia muscular espinal en España. Material y metodo: Se estima que el tamaño muestral del proyecto será de 450 pacientes con un seguimiento a 5 años.

Resultados: Se evaluaron los datos de 338 pacientes de 16 hospitales incluidos a 30 de noviembre de 2022. Se analizaron los datos basales para la población pediátrica (<15 años) correspondientes al 55% (186 pacientes, 51% varones). La distribución de los tipos de AME en la población pediátrica fue 39% tipo 1; 46% tipo 2; 12% tipo 3 y 2% presintomáticos. El 95% de la población pediátrica fue tratada (81% con tratamientos modificadores de la enfermedad; 14% en ensayo clínico), con edades medias de inicio de tratamiento de 1; 5,8 y 6,6 años para los tipos 1, 2 y 3 respectivamente. Los datos longitudinales serán presentados durante el congreso.

Conclusiones: CuidAME es la plataforma de datos clínicos de mayor envergadura en España y arroja datos relevantes de la práctica clínica y del impacto de los nuevos tratamientos en los pacientes con atrofia muscular espinal en España.

O-075

VALORACIÓN DE RETRACCIONES Y USO DE CORTICOIDES EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA LMNA

Carrera, Laura; Expósito, Jésica; Natera, Daniel; Medina, Julita; León, Daniel; Sarquella, Georgia; César, Sergi; Zschaeck, Irene; Ortez, Carlos; Nascimento, Andrés.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: Uno de los rasgos que caracteriza a las laminopatías es el desarrollo precoz de retracciones en diferentes articulaciones. Sobre todo, en el subgrupo de inicio precoz infantil también llamado distrofia muscular congénita relacionada con LMNA (L-CMD). Sin embargo, el patrón de aparición, características e impacto en la función motora, no están bien definidos.

Objetivo: Revisar las características clínicas, retracciones articulares y respuesta a tratamiento con corticoides en pacientes con L-CMD.

Material y métodos: Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas.

Resultados: Se incluyeron un total de 10 pacientes, todos con fenotipo dropp-head. Inicio de síntomas a una edad media de 13,8 meses. El primer síntoma fue retraso en la adquisición de hitos motores (Sostén cefálico). Todos los pacientes consiguieron adquirir la marcha. La mitad de los pacientes recibieron tratamiento con corticoide que iniciaron a una edad media de 4 años y ninguno de ellos perdió la marcha en el momento de la valoración, edad media 8,7 años (Rango 9,6-7,7). La edad media de pérdida de marcha en el grupo sin tratamiento fue 7,4 años (Rango 5-11). La primera retracción articular en aparecer en todos los pacientes fue la aquílea seguida de rodilla, con aparición más tardía en el grupo tratado. Fallecieron por afectación cardiaca 4 pacientes (2 en cada grupo). Precisaron ortesis 9/10 y tratamientos quirúrgicos 8/10 pacientes.

Conclusión: El fenotipado de precisión permitirá una mejor caracterización de la progresión y distribución de las retracciones y conocer el potencial impacto positivo del tratamiento con corticoides en este grupo de pacientes.

O-076

NECESIDAD DE CRIBADO PARA ATROFIA MÚSCULO ESPINAL EN ESPAÑA. ESTUDIO COMPARATIVO DE DOS CASOS

Calvo Medina, Rocío[1]; Pareja Bosch, Ana[2]; López Lobato, Mercedes[3]; Ramos Fernandez, Jose Miguel[1]; Yahyaoui Macías, Raquel[1].

[1]Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; [2]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; [3]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Presentamos el estudio comparativo de dos casos de Atrofia musculo espinal(AME) recogidos en la misma comunidad autónoma. Ambos nacidos entre octubre/nov 2022. El primero se incluyó en un proyecto piloto de cribado neonatal para AME y el segundo no. Ambos fueron diagnosticados de AME con 3 copias de SMN2.

El primer paciente confirmó resultados diagnósticos con 20 días de vida, en estado paucisintomático y fue tratado con terapia génica tras superar las dificultades de ser el primer paciente tratado en la comunidad autónoma a los 50 días de vida con una puntuación de Chop intend de 41 y HINE2 de 4 . La infusión del tratamiento y los controles posteriores siguiendo protocolos de consenso nacional no presentan incidencias significativas. A los 3 meses del tratamiento, en enero, la mejora de los hitos motores y de la escala de chop intend es evidente con un CHOP INTEND de 58 y un HINE2 de 8.

El segundo paciente acude sintomático con sospecha de AME a los 4 meses de vida. Se ha confirmado diagnóstico y se ha administrado terapia génica. El evolutivo de este paciente, la respuesta a tratamiento y el avance motor a los 3 meses se comunicará en el congreso.

A pesar de las posibles dificultades para administración de terapias, la inclusión de AME en el cribado neonatal permite adelantar de forma sustancial el diagnostico, ayudando a la familia y dando a los profesionales un enfoque más amplio y seguro para el paciente. Mejorando exponencialmente el rendimiento de la terapia.

O-077

¿PODRÁ LA ECOGRAFÍA DESPLAZAR AL ELECTROMIOGRAMA? COMPARATIVA DE LA ECOINTENSIDAD Y OTROS BIOMARCADORES ECOGRÁFICOS, EN PACIENTES CON PATRÓN NEURÓGENO Y MIÓGENO

Fernandez-Cuesta Peñafiel, Jose; García Romero, María del Mar; Fernandez García, Miguel Angel; López Sobrino, Gloria; Velazquez, Ramon; Tirado Requero, Pilar; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Objetivos: Describir ecointensidad de Recto Femoral (EI), el grosor muscular del Recto Femoral (GRF) y grosor tejido subcutáneo(GSC) entre pacientes con patrón neurógeno (PN) en el electromiograma (EMG) y pacientes con patrón miógeno (PM). Y respecto a la normalidad.

Material y metodos: Criterios de inclusión: Diagnóstico de enfermedad miógeno; Diagnostico de enfermedad neurógeno.

Otras variables recogidas Edad; Genero; Peso; Altura; IMC; Ecointensidad del recto femoral (RF); DE en ecointensidad RF, Grosor RF; Grosor SC; Valor +/- 2DE respecto a normalidad.

Resultados: (n=31) No diferencias significativas entre Edad; Genero; Peso y Altura; En el PN la EI 58.5 con DE de 28.7; En PM la EI fue de 65.28 con una DE de 27.51; En PN el GRF medio fue 12.52 mm ; En el PM el GRF medio fue 11.12 mm; En el PN el GSC medio fue 5.6 mm; En el PM el GSC medio fue 5.7mm; En PN el 100% llega a >-2DE respecto normalidad GRF; En PM el 100% llega a >-2DE según normalidad GRF; En PN el 61% llega a >-2DE respecto normalidad GSC; En PM el 100% llega a >-2DE respecto normalidad GSC.

No hay diferencias significativas en los biomarcadores digitales ecográficos estudiados.

Conclusion: La diferencia ecográfica “de visu” entre enfermedades miógenas y neurógenas es evidente. Pese a que los biomarcadores estudiados no la evidencian, la revolución tecnológica ha generado nuevos biomarcadores digitales. Estos deberán demostrar su capacidad diferenciadora, pudiendo llevar en un futuro a que la ecografía desplace al electromiograma.

O-078

HISTORIA NATURAL DE PACIENTES CON DMD CON MUTACIÓN PUNTUAL SIN SENTIDO

Armijo, Jesus; Artiga, Veronica; Rios, Amos; Medina, Julita; Natera, Daniel; Exposito, Jesica; Carrera, Laura; Nascimento, Andres; Yubero, Delia; Ortez, Carlos.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: La distrofia muscular de Duchenne (DMD), es causada por la mutación en el gen DMD. Al rededor del 12 - 15% de los casos de DMD son debidaas a mutaciones puntuales sin sentido. Este grupo de pacientes tiene la opción de tratarse con Ataluren, permitiendo que continue el marco de lectura de la proteína.

Objetivo: Describir la historia natural de pacientes con DMD con mutación puntual sin sentido.

Materiales y métodos: Revisión retrospectiva de clínica, biopsia, genética y tratamientos en pacientes con DMD con mutación puntual sin sentido.

Resultados: 28 paciente, todos con mutaciones puntuales sin sentido. Todos iniciaron corticoides entre los cuatro y siete años de edad. 17 recibieron tratamiento con Atalureno. El grupo que recibió Atalureno, en promedio perdió la marcha a los 14 años de edad y el grupo no tratado en promedio perdió la marcha a los 10,9 años. Del grupo tratado con Ataluren, ninguno utiliza VNI y a los que se les ha realizado escala de extremidades superiores tienen un PUL en promedio por encima de 20 puntos (de un total de 42).

Conclusiones: En general los pacientes con DMD con mutaciones puntuales sin sentido presentan un fenotipo similar a los pacientes con otro tipo de mutaciones. Los pacientes que fueron tratados con Ataluren perdieron la marcha en promedio 3 años más tarde que los no tratados, con una adecuada función respiratoria y una función de extremidades superiores aceptable para realizar su actividades básicas diarias de forma autonoma.

O-079

CARACTERIZACIÓN CLÍNICO-GENÉTICA DE PACIENTES CON NEUROPATÍA AXONAL POR DÉFICIT DE MITOFUSIN-2

Gutiérrez Rodríguez, Ana[1]; Carrera García, Laura[2]; Expósito Escudero, Jessica María[2]; Natera de Benito, Daniel[2]; Zschaeck Luzardo, Irene Beatriz[2]; Boti González, María Ángeles[2]; Armijo Gómez, Jesús[2]; Estévez Arias, Berta[2]; Ortez González, Carlos Ignacio[2]; Nascimento Osorio, Andrés[2].

[1]Hospital Torrecárdenas, Almería; [2]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El déficit de mitofusin-2, producido por mutaciones en el gen *MFN2,* es la causa más frecuente de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth 2A en la infancia. Cursa con una neuropatía axonal con debilidad distal progresiva de miembros. Mitofusin-2 se localiza en la membrana externa mitocondrial y participa en procesos como fusión y motilidad mitocondrial.

Objetivos: Definir las características clínicas y genéticas de una cohorte de pacientes con déficit de mitofusin-2.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes con déficit de mitofusin-2 (1993-2023) en seguimiento en un hospital de tercer nivel.

Resultados: Total de 16 pacientes. La edad media de debut de los primeros síntomas fue de 23 meses, la mayoría en forma de caídas frecuentes y retraso motor. El máximo hito motor adquirido fue deambulación en un 75% de los casos. Un 25% del total perdieron la marcha a lo largo de su evolución.

A nivel cognitivo, un 43% de los casos presentaban afectación (capacidad intelectual límite, dificultades atencionales o trastorno del lenguaje). También fue descrita neuropatía axonal en todos los pacientes, atrofia óptica en 6/16 y atrofia cerebelosa en 1/16.

En todos los casos se evidenció una mutación de novo en heterocigosis en *MTF2,* salvo en uno donde se trataba de una heterocigosis compuesta.

Conclusiones: Precisar las características clínicas y genéticas de las enfermedades es fundamental para conocer su historia natural y poder fijar dianas y objetivos terapéuticos. La afectación cognitiva en los pacientes con déficit de mitofusin-2 debe ser estudiada en mayor profundidad.

O-080

AMPLIANDO EL FENOTIPO DEL GEN *TOR1A*

Liendo Vallejos, Silvia[1]; Torrens Fenoy, Carmen[1]; Ilundai López de Munain, Andrea[1]; Estragués Gázquez, Isabel[1]; Ortigoza Escobar, Juan Dario[1]; Martínez González, María Jesús[2]; Ortez González, Carlos[1]; Natera de Benito, Daniel[1]; Estévez Aria, Berta[1]; Nascimiento Osorio, Andrés[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital de Cruces, Barakaldo.

Introducción: Variantes en heterocigosis en *TOR1A* causan distonía temprana clásica, mientras que variantes en homocigosis provocan un fenotipo distinto, caracterizado por artrogriposis múltiple congénita (AMC), trastorno del neurodesarrollo y síntomas motores, con un espectro de leve a severo.

Caso clínico: Presentamos dos casos, niño 13 años fenotipo leve y niña 8 años fenotipo intermedio de AMC con síntomas motores y trastorno del desarrollo asociado. Sin antecedentes familiares ni perinatales relevantes. Limitación de movilidad articular generalizada al nacimiento. Ambos casos con luxación de cadera bilateral, retraso del lenguaje expresivo y retraso motor, oftalmoparesia bilateral, signos piramidales en la evolución y distonía en edad escolar. El caso de afectación intermedia presenta además dismorfias faciales, ausencia de sedestación, ausencia del lenguaje verbal, discapacidad intelectual y trastornos de conducta. El caso de afectación leve presenta marcha autónoma con flexión de caderas y rodillas. Estudios metabólicos normales. EMG patrón neurógeno. RM de cerebro hiperintensidad ganglios de la base en caso leve. Exoma con variantes en *TOR1A* en heterocigosis compuesta: niño: c.-3G>T heredada de la madre y c.385C>A (p.S112R) heredada del padre) y niña: c.862C>T, (p.R288Ter) heredada del padre y c.907_909delGAG (p.E303del) heredada de la madre.

Conclusiones: *TOR1A* codifica Torsin1A, con funciones en plegamiento de proteínas, metabolismo de lípidos, organización del citoesqueleto y polaridad nuclear. Con variantes bialélicas se describen contracturas congénitas en flexión y afectación del neurodesarrollo de leve a severo, dismorfias faciales, retraso del desarrollo motor y del lenguaje, síntomas motores como disfunción piramidal, hipotonía axial, atrofia muscular, oftalmoplejia y distonía.

O-081

FKRP (FUKITIN RELATED PROTEIN): DESCRIPCIÓN DE ESPECTRO FENOTÍPICO

Ríos Calderón, Amos; Armijo, Jesús; Artiga, Veronica; Exposito, Jesica; Natera, Daniel; Carrera, Laura; Jou, Cristina; Yubero, Delia; Nascimento, Andres; Ortez, Carlos.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: EL gen FKRP codifica la proteína que recibe el mismo nombre (FKRP), una glicosil transferasa implicada en la O - glicosilación postraduccional de la proteína α- distroglicano del sarcolema y la N -glicosilación de la proteína fibronectina de la matriz extracelular en el aparto de Golgi. Mutaciones en FKRP están relacionadas con distrofias musculares de cinturas, distrofias musculares congénitas (musuclo - ojo – cerebro MEB) y el sindrome de Walker – Warburg (WMS).

Objetivo: Describir la variabilidad fenotipica de dos pacientes con mutaciones en FKRP.

Materiales y métodos: Revisión retrospectiva de historia clínica, anatomía patológica, electromiografía y genética de dos pacientes con mutaciones en FKRP.

Resultados: Paciente 1. 19 años, femenina. Debilidad axial desde el periodo neonatal, hiperCkaemia (menor de 5000), perdida de la marcha a los 7 años, escoliosis, retracciones de extremidades, trastorno de conducta alimentaria. Biopsia muscular: patrón distrofico y reducción de Alfa distroglicano por inmunotoquimica e inmunofluorescencia.

Genética: mutación bialelica en homocigosis del gen FKRP. Paciente 2. femenina de 11 años con intolerancia al ejercicio, hiperCKemia menor de 3000 UI/L, sin debilidad muscular. Biopsia muscular: mínimo patrón distrofico con reducción de Alfadistroglicano por inmunofluorescencia. Genética: mutación bialelica en heterozigosis compuesta en el gen FKRP.

Conclusiones: El espectro clínico de la mutaciones en el gen FKRP es amplio desde una HiperCkaemia sin debilidad con intolerancia al ejercicio hasta el fenotipo de distrofia muscular congénita. En los fenotipos sin debilidad, sigue siendo fundamental la biopsia muscular para demostrar la reducción de Alfadistroglicano, presente en estos pacientes.

Sesión Plataforma VII - TRASTORNOS PAROXÍSTICOS

O-082

ICTUS PEDIÁTRICO: QUÉ HEMOS VISTO TRAS LA IMPLANTACIÓN DEL CODIGO ICTUS INFANTIL EN 2019

Blanco Olavarri, Pedro[1]; Chacon Pascual, Almudena[1]; Vazquez López, María[1]; Camacho Salas, Ana[2]; Nuñez Enamorado, Noemi[2]; De la Sen de la Cruz, Laura[1]; Rodríguez Represa, Francisco Javier[1]; Sánchez Suarez, Adriana[2]; Simon de las Heras, Rogelio[2]; Castro de Castro, Pedro[1].

[1]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; [2]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Introducción y objetivos: Desde 2019, tres hospitales de tercer nivel se turnan semanalmente para atender el código ictus pediátrico (CIP) en nuestro área de salud. El objetivo de este estudio es caracterizar a los pacientes en los que se activó el CIP desde la implantación del protocolo.

Material y método: Estudio multicéntrico, retrospectivo y analítico, incluyéndose pacientes menores de 16 años con criterios de activación de CIP entre febrero 2019 - enero 2023.

Resultados: Se activó el CIP en 157 pacientes, 48,4% varones con 9,6 años de edad media. En 50,3% de los casos se activó el CIP a nivel extrahospitalario previo traslado (hospital de área o servicio de urgencias extrahospitalarias) y el síntoma de presentación más frecuente fue el déficit motor (60,5%), seguido de la cefalea (49,7%) y la alteración del lenguaje (33,1%). La prueba de neuroimagen más utilizada fue la RM+angioRM (74.5%). Se confirmó radiológicamente ictus en 55 pacientes (35%), 61.8% isquémico y el 30,9% hemorrágico. Se realizó trombolisis y trombectomía al 9,1% de los pacientes, respectivamente, y embolización al 5,5%.

Al comparar ambas cohortes (ictus confirmado vs. descartado), el déficit motor (81,8% vs. 49,0%; p<0,001) fue más frecuente en el primer grupo, sin diferencias en el resto de variables. Se evaluó la escala PEDNIHSS en el 48,4% de pacientes, siendo mayor la puntuación en los pacientes con ictus confirmado (7,6 vs. 3,0; p=0,001).

Conclusiones: La implantación del CIP mejoró el reconocimiento y manejo precoz del ictus pediátrico, algo esencial dado su mortalidad y secuelas posteriores.

O-083

ESTATUS FEBRILES: ESTUDIO RETROSPECTIVO DEL MANEJO AGUDO Y DEL SEGUIMIENTO EVOLUTIVO EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Antomil Guerrero, Beatriz[1]; Hedrera Fernández, Antonio[1]; Blanco Lago, Raquel[1]; González Acero, Ana[1]; Fernández Montes, Reyes[1]; Díaz García, Paula[1]; García Fernández, Sonia[1]; Martín Pino, Sheila[1]; Vega López, Luis[1]; Málaga Diéguez, Ignacio[2].

[1]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; [2]UT Southwestern Medical Center, Dallas.

Introducción: Hasta un 10% de niños con crisis febriles desarrolla un estatus febril (EF), siendo la urgencia neurológica grave más frecuente en la infancia. Su manejo agudo varía según el centro y a lo largo del tiempo.

Objetivos: Conocer las características, manejo agudo y evolución de los pacientes que presentan un EF.

Pacientes y métodos: Revisión de historias clínicas de los pacientes ingresados en UCIP con diagnóstico de EF entre 2014 y 2023.

Resultados: Se registraron 32 pacientes (17 varones) con una edad mediana de 18 meses. El 78,1% presentaba un neurodesarrollo previo normal, siendo el primer episodio de crisis febril en el 71,9%. El 78,1% de los EF fueron de inicio generalizado, con una duración mediana de 30 minutos. En la totalidad se emplearon benzodiazepinas como primera línea (90,6% al menos 2 dosis). Se precisaron fármacos antiepilépticos como tercera línea en un 71%, siendo el más común el ácido valproico. El electroencefalograma no detectó alteraciones en el 63,3%. Se realizó resonancia magnética craneal al 71,9%, siendo normal en el 76%. Tras el episodio, el 65,5% de los pacientes mantuvieron un neurodesarrollo normal. Sin embargo, un 30% presentaron patología neurológica: cuatro desarrollaron epilepsia (síndrome de Dravet SCN1A, epilepsia focal y síndrome de Panayiotopoulos) y dos trastorno del espectro autista.

Conclusiones: El EF requiere un reconocimiento y tratamiento precoces. En general, el pronóstico es excelente sin repercusión neurológica, pero hasta un 12,5% de los pacientes según nuestra serie pueden desarrollar epilepsia a largo plazo por lo que se requiere seguimiento evolutivo.

O-084

REVISIÓN, ACTUALIZACIÓN Y EXPERIENCIA DEL ABORDAJE DEL DOLOR NEUROPÁTICO PEDIÁTRICO MEDIANTE TOXINA BOTULÍNICA TIPO A

García Romero, María del Mar; Fernandez García, Miguel Angel; Tirado, Pilar; López Sobrino, Gloria; Velazquez, Ramon; Pascual Pascual, Samuel Ignacio; Fernandez-Cuesta Peñafiel, Jose.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Objetivos: Revisión bibliográfica del manejo del dolor neuropático con BoNT en entidades neurológicas. Describir muestra de pacientes tratados en un servicio de neurología pediátrica.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo. Criterios de inclusión: dolor neuropático, etiología filiada y administración de BoNT-A. Las variables recogidas: Sexo, peso, etiología, dosis, número de sesiones, valoración verbal, Escala EVA Pre, Escala EVA final, sintomatología nociceptiva, EF.2º.

Resultados: (n=13). 8/13 mujeres. Etiologías: 5/13 postquirúrgicas; 2/13 mecánicas; 2/13 posttraumatismo; 1/13 isquemia SNP; 1/13 EEC; 2/13 fueron malformaciones vasculares. Dosis media 2.3 UI/Kg; dosis máxima 6 UI/Kg; dosis mínima 0,8 UI/Kg. 9/13 pacientes 1 sesión; 1/13 2 sesiones; 1/13 3 sesiones; 1/13 4 sesiones; 1/13 6 sesiones. 10/13 sintomatología nociceptiva. 5/13 parestesias; 8/13 disestesias y 8/13 alodinia. Y 4 de los 13 presentaron las tres. Valoración verbal: 5/13 pacientes no percibió ninguna respuesta al tratamiento; uno mejoría leve; 4/13 mejoría clara; 3/10 resolución. En la escala EVA pre-BoTN el valor máximo fue de 9 y el valor promedio de 6.5 puntos. En la escala EVA post-BoTN el valor máximo fue de 6, el valor mínimo de 0 y un valor promedio de 3.23. La sintomatología nociceptiva resolvió en 6/10 pacientes, persistiendo en 4/10. 2/13 pacientes presentaron aumento de dolor en el área de inyección, pero no otros efectos secundarios. Se aprecia que a mayor intensidad mayor probabilidad de respuesta.

Conclusión: BoTN-A como herramienta de segunda linea en tratamiento de dolor neuropático es una opción segura, con evidencia sustentada puede ofrecerse en la consulta de neurología pediátrica.

O-085

UTILIDAD DEL TEST DE LATENCIAS MÚLTIPLES DE SUEÑO EN EL DIAGNÓSTICO DE LA NARCOLEPSIA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Benítez Provedo, Cristina; Gómez Torres, Giuliana; Martínez Cayuelas, Elena; Rodrigo Moreno, María; Losada del Pozo, Rebeca; Moreno Vinues, Beatriz; Pérez Sebastian, Isabel; Del Río Camacho, Genoveva.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: El Test de latencia múltiples (TLM) de sueño permite el diagnóstico de narcolepsia cuando la latencia del inicio del sueño es menor de 8 minutos y hay dos o más siestas en las que aparece sueño REM. Este test se considera recomendable al diagnóstico, aunque no está establecido la necesidad de repetirlo ante una primera prueba negativa.

Objetivos: Analizar los TLM realizados en nuestro centro y valorar la importancia de repetirlo cuando el diagnóstico no es concluyente. Asimismo, se analizan aspectos clínicos de estos pacientes.

Material y métodos: Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes pediátricos a los que se les ha realizado un TLM en nuestro centro.

Resultados: Se recogieron 32 pacientes a los que se había realizado un TLM, de los que finalmente se analizaron 29. La media de edad en la primera consulta fue de 11,8 años, siendo el tiempo medio de evolución de síntomas 3 años. La sintomatología referida era excesiva somnolencia diurna (89%), parálisis de sueño (20,7%), alucinaciones (17,2%) y cataplejía (10,3%). En 8 pacientes el primer TLM fue diagnóstico de narcolepsia al cumplir dos criterios, 9 pacientes presentaban solo un criterio (dudosos) y en 12 fue completamente normal. En los meses siguientes, a 8 pacientes se les repitió el TLM (del grupo de dudosos o normales), siendo claramente patológico (dos criterios presentes) en uno de los pacientes con primer estudio normal.

Conclusiones: Cuando la sintomatología persiste a pesar de un primer test negativo, puede ser de utilidad repetirlo.

O-086

IMPACTO DE TRASTORNOS DE APRENDIZAJE EN PACIENTES CON CEFALEA TENSIONAL

Real Terrón, Raquel; Cáceres Marzal, Cristina; Sardina González, María Dolores; Panduro Romero, Lourdes; Palacios Fernández, Nicolás.

Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.

Introducción: Tanto la cefalea como los trastornos de aprendizaje son motivos de consulta frecuentes en la actividad asistencial en Neuropediatría. Ambos tienen gran impacto por su prevalencia y su repercusión en la calidad de vida del niño y su familia.

Objetivo: Conocer la prevalencia de problemas de aprendizaje en pacientes cuyo motivo inicial de consulta es la cefalea.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo que incluye pacientes pediátricos con diagnóstico de cefalea tensional y mixta durante un período de 5 años.

Resultados: Se incluyeron 132 pacientes con el diagnóstico de cefalea tensional o mixta, edad media en la última consulta: 11,9 años (6-18), en su mayoría mujeres (61,4%) El 31% tiene asociado algún trastorno de aprendizaje. Dentro de estos, 32 pacientes (24,2%) presentan un diagnóstico clínico de TDAH, 10 no reciben tratamiento y el resto sí (6 con metilfenidato 22/78, 2 metilfenidato 50/50, 8 metilfenidato 30/70, 1 atomoxetina, 5 Lisdexanfetamina, 2 Guanfacina) Todos los pacientes que fueron tratados experimentaron mejoría de la cefalea. Otros diagnósticos asociados: dislexia (4,5%), discapacidad intelectual (2,2%), tics (1,5%) y ansiedad (9%) Además se analizan algunos factores desencadenantes de cefalea como personalidad excesivamente responsable y autoexigente hacia aspectos escolares encontrándose en el 13% de los casos (más manifiesto en niñas).

Discusión: La cefalea tensional es un motivo de consulta frecuente en la práctica clínica. Se debe indagar sobre factores precipitantes y problemas de aprendizaje como el TDAH cuya correcta identificación y tratamiento son esenciales para reducir el impacto sobre la calidad de vida.

O-087

MANEJO DE LA MIGRAÑA EN URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL SECUNDARIO

Navarro López, Ignacio Javier; Reinoso Lozano, Teresa De Jesús; Herreros Fernández, María Luisa; Tagarro García, Alfredo; De la Serna Martínez, María; García Roca, Pablo; Conde Sendagorta, Marta; Martínez López, Andrea; De Pablo Fernández, Lucia; Pérez Villena, Ana.

Hospital Infanta Sofia, San Sebastián de los Reyes.

Introducción: La migraña es una urgencia neuropediátrica frecuente. Existen diversos protocolos para su enfoque terapéutico; sin embargo, muchas veces este se realiza de forma arbitraria o incluso son infratratados.

Objetivos: Analizar el tratamiento en urgencias de los pacientes con migraña.

Secundariamente, objetivar reconsultas y porcentaje de pacientes a quienes se realiza prueba de imagen.

Materiales y métodos: Estudio retrospectivo observacional de pacientes con migraña atendidos en urgencias en los últimos 4 años en un Hospital Secundario.

Resultados: Se recogieron 154 casos de migraña. La edad media fue 10,1 años (rango 5-14). 60 % eran mujeres. El 42% presentaban cefaleas previas y el 27% tenía seguimiento por neurología. Un 8.5% de los pacientes reconsultaron en un servicio médico en la siguiente semana. Precisó ingreso 2,6 %.

65% de los pacientes recibieron tratamiento analgésico domiciliario. 37 % se localizaron en sala de espera para tratamiento. 15 % de los pacientes no recibieron ningún tratamiento. El 60% se inició tratamiento oral de primera línea, 26% recibió oxigenoterapia (Reservorio 50%). El analgésico más usado fue metamizol (48 %), se utilizó dosis igual o menor a 20 mg/k/dosis en el 50%. Fracasó la primera línea de tratamiento en 11,6 % de pacientes.

Se realizó prueba de imagen al 12% (urgente 5,2 %), sin encontrarse hallazgos patológicos.

Conclusiones: 15 % de los pacientes no recibió tratamiento analgésico. El tratamiento en Urgencias (dosis de fármacos, ubicación de pacientes) es subóptimo. Las reconsultas fueron un 8.5% en la siguiente semana. Ninguna prueba de imagen tuvo un resultado patológico.

Sesión Plataforma VIII - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

O-088

TEST DE VALIDACIÓN DE UN NUEVO ENFOQUE PARA EL CRIBADO Y TRATAMIENTO DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Amado Puentes, Alfonso[1]; Carro Padín, Natalia[2].

[1]Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo; [2]Centro de Neurodesarrollo La Ruta Azul, Pontevedra.

Objetivos: Hemos desarrollado un test de cribado (https://www.encajamosdiferente.com/es/) para facilitar el acceso a atención temprana a las familias con sospecha de trastornos del neurodesarrollo, especialmente el Trastorno del Espectro Autista (TEA) La prueba de detección se basa en métodos de detección anteriores (M-CHAT / ADI-R) actualizados para obtener 3 grados de preocupación (bajo-medio-alto) para que los padres aclaren sus dudas y obtengan las herramientas necesarias para comenzar a trabajar de inmediato desde casa.

Métodos: Estudio retrospectivo analizando datos de enero a junio de 2022: tráfico a la web, número de pruebas realizadas, puntajes de las pruebas, pruebas completadas, edad de los pacientes y disposición de las familias para iniciar una terapia remota.

Resultados: 8027 personas han visitado el sitio web durante el primer semestre. El 33% completó la prueba (2.593 pruebas). El 80% tiene un hijo entre 1-5 años de edad. Los resultados de la prueba de detección fueron: preocupación baja 683 (26%), preocupación media 1.108 (43%), preocupación alta 802 (31%). El 63% de las familias estaban dispuestas a realizar un tratamiento online, con una tasa de apertura del correo electrónico para iniciar el tratamiento a distancia del 34,88%.

Conclusiones: Existe mucho interés de las familias por identificar posibles trastornos del neurodesarrollo en sus hijos. El hecho de realizar una prueba de detección a distancia reduce la fricción de las familias para solicitar ayuda médica. En niños con sospecha de TEA, la detección temprana y el inicio temprano del tratamiento implican un mejor pronóstico.

O-090

ESTUDIO DE LA AFECTACIÓN MOTORA EN LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DRAVET

Rivadeneira Nolivos, Ingrid[1]; Crespo Eguilaz, Nerea[1]; Irazabal, Nadia[1]; Magallón Recalde, Sara[2]; Laña, Borja[3]; Sánchez-Carpintero, Rocío[1].

[1]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [2]Universidad de Navarra, Pamplona; [3]Hospital Donostia, San Sebastián.

Objetivos: Describir la afectación motriz en una cohorte de pacientes con Síndrome de Dravet (SD).

Material y método: Este estudio retrospectivo incluyó 35 pacientes (54,1% varones) de 6 a 19 años con SD, el 91% de ellos con discapacidad intelectual. Se midió la capacidad motriz en las actividades de la vida diaria con el Cuestionario de autonomías motrices en el medio familiar (CAMF) (Magallón, 2011) contestado por los padres (desde 0: no lo intenta a 3: realiza bien). A lo largo del tiempo 17 pacientes de la muestra fueron medidos dos veces. Las habilidades motrices evaluadas agruparon en 4 dimensiones: motricidad fina en el juego y tareas escolares (FJT), fina en tareas de autonomía, amplia y deportes (DP), comparándose con baremos para la edad. Para el análisis estadístico utilizamos test no paramétricos (*Friedman y Kruskall Wallis*).

Resultados: La afectación motriz fue evidente en todas las dimensiones, siendo significativamente más baja en CAMF-FJT y DP (*Chi-cuadrado 33.28; p<.01*) y fue independiente de la edad y del cociente intelectual. Tampoco difería el rendimiento en aquellos pacientes evaluados en dos ocasiones.

Conclusiones: La afectación motriz en los pacientes con SD afecta especialmente a habilidades de deporte y motricidad fina en el juego y tareas escolares, no guarda relación con la discapacidad intelectual o la edad y es estable en el tiempo.

O-091

FACTORES PRONÓSTICOS COGNITIVOS Y CONDUCTUALES EN NIÑOS CON ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA CON PUNTA-ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO (EPOCS)

Artiga Pérez, Verónica Dolores; Arza-Cía, Saioa; Palacio-Navarro, Andrea; Valera, Carlos; Ramírez, Alia; Aparicio, Javier; Arzimanoglou, Alexis; López-Sala, Anna; Ortuño Yepes, Belén; Domínguez-Carral, Jana.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivo: Profundizar en la descripción del perfil cognitivo-conductual de los niños con EPOCS y su pronóstico a largo plazo e identificar factores de riesgo de mayor gravedad.

Métodos: Estudio retrospectivo en niños diagnosticados de EPOCS entre 2009 y 2023, seguidos mediante un protocolo estandarizado que incluye evaluaciones seriadas clínicas, neuropsicológicas y de electroencefalograma.

Resultados: Se incluyeron 63 individuos con una mediana de edad al diagnóstico de 5,5 años, y un periodo de seguimiento entre 8 meses y 14 años. La mediana del Cociente Intelectual (CI) fue de 78 (rango 40-124). Observamos un CI inferior en los niños con etiología estructural, mientras que no pudimos demostrar una correlación entre el CI y la duración del patrón POCS. Seis individuos cumplían criterios de síndrome de Landau Kleffner, 2 de agnosia visual y el resto presentaba un deterioro cognitivo más generalizado. El funcionamiento cognitivo-conductual mejoró tras controlar el patrón POCS, con secuelas residuales significativas. A 15 niños (24%) se les administró metilfenidato, con una respuesta general positiva y sin efectos adversos destacables. Además de un perfil cognitivo y conductual distintivo, detectamos peculiaridades en aspectos sociales que aparecen y evolucionan durante el curso de la enfermedad.

Conclusiones: La EPOCS es una epilepsia con secuelas cognitivas, conductuales y sociales devastadoras. Con el

objetivo de reducir el impacto neuropsicológico, la detección precoz es crucial y el tratamiento debe considerarse una urgencia. Los niños con EPOCS deben ser derivados desde el momento del diagnóstico a unidades de epilepsia especializadas capaces de proporcionar seguimiento y manejo neuropsicológico experimentado.

O-092

DECLARACIÓN DE CONSENSO NEUROPEDIÁTRICO SOBRE EL USO DEL METILFENIDATO EN TDAH Y EPILEPSIA

López Pisón, Javier[1]; Russi Delfraro, María Eugenia[2]; Aguilera Albesa, Sergio[3]; Málaga Dieguez, Ignacio[4]; Soto Insuga., Victor[5]; Fons Estupiña, Carmen[6].

[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [2]Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; [3]Hospital Universitario Navarra, Pamplona; [4]Neurology Department. Rare Brain Disorders Program. UTSW Medical Center, Dallas. Texas; [5]Hospital Niño Jesús., Madrid; [6]Hospital Universitario Sant Joan de Déu. Universidad de Barceona., Barcelona.

Introducción: El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) está presente en el 12-39% de los niños con epilepsia recién diagnosticada y en el 70% de epilepsias farmacorresistentes.

El tratamiento con metilfenidato (MFD) se ha demostrado eficaz en el control de los síntomas nucleares del TDAH, y su falta de uso empeora su pronóstico. Las agencias reguladoras advierten que los psicoestimulantes pueden reducir el umbral epileptógeno, aumentando el riesgo de empeoramiento de crisis en pacientes con epilepsia.

Material y métodos: Se realiza una revisión sistemática de la evidencia del riesgo de crisis epilépticas en relación al uso de psicoestimulantes. Se establecen unas recomendaciones elaboradas por un grupo de seis expertos neuropediatras.

Resultados: Los estudios abiertos observacionales mostraron que el tratamiento con psicoestimulantes mejora significativamente los síntomas nucleares (60-85%). Ningún estudio demostró un incremento del riesgo de crisis en niños con epilepsia y TDAH tratados con MFD, ni empeoramiento en frecuencia o intensidad de las crisis (0,2% nuevas crisis en primeros 30 días). El efecto sobre las descargas epileptiformes es variable, sin evidencia de efecto clínico. No se constató interacción relevante entre metilfenidato y fármacos anticrisis.

Conclusiones: El grupo de expertos llegó al consenso favorable sobre el uso de psicoestimulantes en pacientes con epilepsia y TDAH. Se recomienda una búsqueda activa de los síntomas de TDAH en todos los pacientes con epilepsia, desde su debut. El no tratamiento del TDAH puede empeorar el pronóstico de estos pacientes. No se recomienda la indicación rutinaria del EEG durante el tratamiento con psicoestimulantes.

O-093

EFECTOS DEL TRATAMIENTO CON ANDRÓGENOS EN LA NEUROCOGNICIÓN EN ADOLESCENTES TRANSGÉNERO DE MUJER A HOMBRE

Arias Vivas, Eva; Cuellar Flores, Isabel; Martín-Bejarano García, Manuela; Lopez De Lara, Diego; Gaitero Pérez, Alicia; Bote Gascon, Marta; Santana Cabrera, Elsa; Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Guillermo; Villanueva Guerra, Alessandra; Garcia Ron, Adrian.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Introducción: Se ha planteado la hipótesis de que la función cerebral cognitiva y relacionada con la memoria en adolescentes transgénero durante el tratamiento hormonal podría activarse hacia el del género subjetivo. Sin embargo, la investigación sobre este tema ha producido resultados inconsistentes y ningún estudio ha investigado los cambios en la memoria en adolescentes transgénero de mujer a hombre (FM) tratados con andrógenos.

Métodos: Se incluyen 10 adolescentes transgénero FM (14-17 años). Se sometieron a pruebas neuropsicológicas para examinar los efectos de los andrógenos en memoria verbal y visoespacial, la fluidez verbal y la función ejecutiva. Usamos un diseño longitudinal en el que los participantes fueron evaluados dos veces, antes y después de recibir 12 meses de tratamiento con testosterona.

Resultados: Los participantes evaluados antes y después de 12 meses de tratamiento con andrógenos mejoraron significativamente su desempeño en una tarea visoespacial (prueba de figura compleja de Rey-Osterrieth), tarea de memoria verbal (TAVEC), atención visual (CARAS-R) y tarea de interferencia cognitiva (STROOP). No se encontraron diferencias en la prueba de memoria visoespacial, ni en la fluidez verbal.

Conclusiones: Los resultados indican que los andrógenos tienen influencia sobre la capacidad visual, la memoria verbal y la función ejecutiva, pero no sobre la fluidez verbal. Los estudios que investigan los cambios cognitivos en adolescentes transgénero que reciben tratamiento hormonal son escasos. Se requieren estudios longitudinales a mayor escala para comprender los posibles impactos en el desarrollo neurológico de la supresión puberal a lo largo del tiempo en jóvenes transgénero.

Sesión Comunicaciones Orales III - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO I

O-094

APORTACIÓN DEL INVENTARIO IDAP COMO MEDIDA DE *SCREENING* DE LAS DIFICULTADES DE APRENDIZAJE PROCEDIMENTAL-NO VERBAL

Crespo Eguílaz, Nerea[1]; Jarque García, Jesús[2]; Gambra Echeverría, Leyre[3].

[1]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; [2]CEIP Ramón y Cajal, Puertollano; [3]Universidad de Navarra. Facultad de Educación y Psicología, Pamplona.

Objetivo: Se pretende validar el Inventario IDAP como prueba de *screening* de las dificultades de aprendizaje procedimental.

Material y método: Se aplica el IDAP a 190 participantes de 6 a 12 años con inteligencia normal: 95 del grupo control y 95 de los grupos clínicos: trastorno de aprendizaje procedimental-no verbal (TAP, n=53) y trastorno por déficit de atención (TDAH, n=42).

Resultados y discusión: En los 30 ítems de la prueba se realizan análisis factoriales exploratorio (KMO=0.71 y MSA=0.52-0.87) y confirmatorio (CMIN/DF=2.4; TLI=0.985; CFI=0.961 y RMSEA=0.059). Se reducen a 24 ítems agrupados en 6 factores que explican el 70.6% de la varianza total: motricidad, coordinación motora, lenguaje, pragmática, aprendizaje escolar y socioemocional. Se comprueba la validez y la fiabilidad y se aportan los estadísticos descriptivos. En todos los factores, excepto en lenguaje, se diferencia el grupo TAP (*U-Mann Whitney*) de los grupos control (p=.001) y TDAH (p=.005). Análisis discriminantes indican que permite clasificar correctamente al 96.4% de nuestra casuística con o sin TAP. Se demuestra que la sensibilidad y la especificidad de esta prueba son altas. Y se aportan los criterios de puntuación específicos para ser utilizados como medida de *screening*.

Conclusiones: Este inventario aporta información relevante en el diagnóstico diferencial de los trastornos del neurodesarrollo y en la detección de las dificultades de aprendizaje procedimental.

O-095

PERFILES DE COHERENCIA CENTRAL EN LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO: UN ESTUDIO COMPARATIVO

Gambra, Leyre[1]; Magallón, Sara[1]; Crespo-Eguílaz, Nerea[2].

[1]Universidad de Navarra, Pamplona; [2]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Introducción: La Coherencia central es la tendencia normal para procesar la información entrante de forma global y en su contexto, darle sentido y conocer su significado. Gracias a ella priorizamos la comprensión con significado de un contexto y no la forma literal.

Objetivo: Estudiar y comparar la Coherencia central en diferentes trastornos del neurodesarrollo.

Participantes: 252 escolares (124 varones y 128 mujeres)de entre 6-11 años con inteligencia normal. Se divide en un grupo control de 194 escolares y un grupo clínico de 58 escolares afectos de: TANV+TDAH (n=24), TDAH (n=16), TCS (n=8) y TEA-grado 1 (n=10).

Método: Se compara el rendimiento de los grupos en la Prueba de Coherencia central (*Kluskall-Wallis* comparaciones entre grupos y *U de Mann-Withney*comparaciones por parejas de grupos) y se estudia si la medicación influye en el rendimiento (*t de student*).

Resultados: El grupo TANV+TDAH, al igual que los grupos TCS y TEA-1, presenta Coherencia central débil. El rendimiento del grupo TDAH es normal y difiere significativamente del grupo TANV+TDAH. Puesto que ambos grupos presentan déficit de atención, se infiere que las dificultades en Coherencia central del TANV no se explican por su déficit atencional comórbido. No se encuentran diferencias en el rendimiento en el total de la prueba ni tampoco en las diferentes tareas que la componen, entre los participantes con y sin tratamiento, en los grupos clínicos.

Conclusiones: El déficit en Coherencia central no es exclusivo del TEA; también caracteriza al TANV y TCS. La PCC aporta información complementaria en el diagnóstico diferencial.

O-096

DETECCIÓN DE NIÑOS CON RIESGO DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA MEDIANTE APLICACIÓN ON-LINE DEL CUESTIONARIO MCHAT-R/F

Rodríguez Díaz, Rocío[1]; Martín del Valle, Fernando[2]; Gutierrez Cruz, Nuria[2]; Navarro Mellén, Julia[3]; Ruiz Chércoles, Esther[4]; Peralta Ibañez, María Luz[5]; Barrios López, Marta[6]; Llanos Alonso, Natalia[7]; Camarero Aguilera, Gloria[8]; Martín González, Jessica[9]; González del Castillo, María Ana[10]; Galiano Segovia, María José[11].

[1]Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada; [2]Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; [3]Centro de Salud Humanes, Humanes de Madrid; [4]EAP Francia II, Fuenlabrada; [5]CS Huerta los Frailes, Leganés; [6]CS Leganés Norte, Leganés; [7]CS Jaime Vera, Leganés; [8]CS Mª Angeles López Gómez, Leganés; [9]CS Alicante, Fuenlabrada; [10]CS El Naranjo, Fuenlabrada; [11]CS María Montessori, Leganés.

Introducción: Los trastornos del espectro autista (TEA) son cada vez más frecuentes en la población. Su detección precoz es fundamental para mejorar el pronóstico.

Objetivos: Desarrollar un método on-line para identificar precozmente a los niños de alto riesgo de TEA, y facilitar su acceso preferente a las consultas de neuropediatría.

Material y métodos: Se diseñó un formulario on-line con el cuestionario MCHAT-R/F al cual se puede acceder a través de la lectura de un código QR. Se ofrecía participar a todos los niños que acudiesen a las consultas de pediatría de Atención Primaria que tuviesen entre 18 y 30 meses. Si la puntuación indicaba un riesgo moderado se contactaba con la familia para realizar la entrevista de seguimiento. Si el riesgo era alto, o moderado tras la entrevista, se les facilitaba una cita preferente en la consulta de neuropediatría.

Resultados: Entre enero de 2021 y febrero de 2023 han

rellenado el cuestionario 273 pacientes (58% varones), de los cuales 36 tenían un riesgo intermedio (puntuación 3-7, 13,2%), y 17 riesgo elevado (>7, 6,2%). Tras la entrevista de seguimiento 19 pacientes con riesgo intermedio pasaron a riesgo bajo y 12 fueron citados en la consulta. Un paciente con riesgo alto pasó a riesgo bajo, y todos los demás fueron citados en la consulta.

Conclusiones: La administración del MCHAT R/F es útil para el diagnóstico precoz de niños con riesgo de TEA, y para agilizar su atención en las consultas de neuropediatría.

O-097

ESTUDIO DE LA TRANSFERENCIA DE FUNCIONES LINGÜÍSTICAS A TRAVÉS DEL TEST DE ESCUCHA DICÓTICA ENTRE NIÑOS Y ADULTOS DIESTROS CON LESIÓN HEMISFÉRICA IZQUIERDA

Garriz Luis, Maite[1]; Crespo-Eguilaz, Nerea[2]; Sánchez-Carpintero, Rocío[2].

[1]Hospital Universitario General de Villalba, Madrid; [2]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Objetivo: Estudiar la transferencia de funciones lingüísticas entre niños y adultos diestros con lesión hemisférica izquierda (LHI) tumoral, isquémica o displásica según la edad de aparición: antes y después de los 6 años, y antes y después de los 18 años.

Material y métodos: En 26 niños y 34 adultos diestros con LHI se efectúa el análisis comparativo del Índice de lateralidad (IL) medio del Test de Escucha Dicótica, ya sea izquierdo (de 112 a 200) o atípico (de 0 a 111), según la edad de aparición de la lesión.

Resultados: Cuando la lesión ocurrió antes de los 6 años: el IL en niños es de 48 respecto a los adultos que es 116, con diferencias significativas (p: .001; d': 1.69). Cuando la lesión ocurrió a partir de los 6 años: el IL en niños es de 80 respecto a los adultos que es de 109, con diferencias significativas (p: .002; d': 1.43). En el total de niños diestros con LHI el IL es de 65; y el IL en adultos cuya lesión apareció a partir de los 18 años es 92, con diferencias significativas (p: .047; d': 0.57).

Conclusiones: Existe predominio de transferencia de funciones lingüísticas al hemisferio contralateral en niños respecto a adultos con LHI, principalmente si la lesión ocurrió antes de los 6 años. Se demuestra cómo en adultos con LHI acontecida en la niñez el lenguaje vuelve al hemisferio originario; y que en adultos con lesión tardía existe neuroplasticidad.

O-098

TEST DE ESCUCHA DICÓTICA: ESTUDIO DE LA LATERALIDAD LINGÜÍSTICA HEMISFÉRICA EN POBLACIÓN CON LESIÓN O DISFUNCIÓN NEURAL. VALIDEZ EXTERNA FRENTE A RESONANCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL

Gárriz Luis, Maite[1]; Crespo-Eguílaz, Nerea[2]; Sánchez-Carpintero, Rocío[2].

[1]Hospital Universitario General de Villalba, Madrid; [2]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Introducción: El test de Escucha Dicótica (TED) es una herramienta basada en presentar estímulos auditivos de forma simultánea para localizar la lateralidad lingüística hemisférica (LL). Estudios en pacientes con epilepsia demuestran resultados similares en la LL comparando el TED y la Resonancia magnética funcional (RMf), considerada *gold standard*.

Objetivo: Analizar la validez del TED frente a la RMf en niños y adultos con lesión o disfunción neural.

Material y métodos: Se estudia la LL (izquierda/atípica) en 9 niños y 8 adultos diestros con diagnósticos de tumor, epilepsia, parálisis cerebral infantil e ictus; a través del TED y la RMf con paradigmas lingüísticos: tareas de Wernicke (TW) y Broca (TB). Se realizan estudios estadísticos de validez.

Resultados: Existe correlación positiva entre el resultado del TED y la TW de la RMf (*R Pearson .594; p<.05*). Se determina una sensibilidad del TED frente a la RMf por encima del 70% en TW, en TB la sensibilidad es menor; por el contrario, se obtiene baja especificidad. Existe una razón de verosimilitud de 5 de tal forma que es 5 veces más probable obtener en el TED un resultado atípico en sujetos con LL atípica. El área bajo la curva ROC para todos los subíndices del TED es superior a 0.7. El TED clasifica correctamente a más del 80% de los sujetos utilizando como criterio de referencia la LL izquierda o atípica de la RMf.

Conclusiones: Se demuestra la validez convergente del TED como instrumento para evaluar la dominancia hemisférica del lenguaje.

O-099

CUESTIONARIO ENTRA: UNA HERRAMIENTA PARA LA DETECCIÓN DESDE EL PROFESORADO DE ALTERACIONES DE NEURODESARROLLO, SALUD Y BIENESTAR EN NIÑOS DE 6 A 12 AÑOS

Etxandi Goñi, Raúl[1]; Ripoll Salceda, Juan Cruz[2]; Sotés Ruiz, José Pablo[3]; Aguilera Albesa, Sergio[4].

[1]IES Basoko. Orientación Escolar. Departamento de Educación. Gobierno de Navarra, Pamplona; [2]Orientación Escolar. Colegio Santa María La Real, Sarriguren, Pamplona; [3]Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Pública de Navarra, Pamplona; [4]Unidad de Neuropediatría. Dpto. Pediatría. Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.

Introducción: El ENTRA es un cuestionario de despistaje de amplio espectro que busca recopilar el conocimiento del profesorado sobre el alumno, de manera completa y ordenada. Trata de realizar un cribado amplio

que complemente la visión de la familia, y ponga al clínico sobre la pista de posibles comorbilidades. Objetivos*:* Presentar el proceso de validación y la utilidad del cuestionario ENTRA para obtener información global del niño en su ámbito escolar.

Material y método*:* Se elaboró un marco teórico para la formulación de 21 preguntas, que cumplimentaron 28 profesores de varios centros sobre 421 niños de todos los cursos de Educación Primaria (6-12 años). Se estableció como *gold standard* una evaluación psicopedagógica protocolizada en 221 niños. Se obtuvieron datos de validez y fiabilidad. Los resultados se ordenaron en términos DSM-5/CIE-11.

Resultados: El análisis factorial apuntó a cuatro grandes áreas: cognitivo/académico, socioemocional, conducta y esfuerzo. El contraste entre las dificultades que encontró el ENTRA (22,2%) y el *gold standard* (12,7%) mostró una sensibilidad del 89,3% y una especificidad del 87,6%. El VPP fue 51% y el VPN 98,3%. La consistencia interna (alfa de *Cronbach*) fue de 0,86. La prueba tuvo una correlación significativa entre las formas test y retest (r(59)=,78).

Conclusiones: Los resultados permiten considerar el ENTRA un instrumento válido, ya dispuesto para su uso libre, como cuestionario de despistaje sobre aspectos del neurodesarrollo, conducta, emocionales, sociales y familiares de los escolares entre 6 y 12 años.

O-100

HABILIDADES MOTRICES EN ESCOLARES CON TRASTORNO DE APRENDIZAJE PROCEDIMENTAL

Reyes Vivanco, Celeste; Gambra Echeverria, Leire; Gándara Rossi, Carmen Carolina; Magallón Recalde, Sara; Garriz Luis, Maite; Sánchez-Carpintero Abad, Rocío; Rodríguez Romero, Diana; Alzate Moreno, Celia; Crespo Eguilaz, Nerea.

Universidad de Navarra, Navarra.

Introducción: El Trastorno de Aprendizaje Procedimental/trastorno de aprendizaje no verbal (TAP) es un trastorno del neurodesarrollo cuya dificultad nuclear reside en la automatización de habilidades perceptivo-motoras y rutinas cognitivas esenciales para el desenvolvimiento académico y social.

Objetivo: Describir el perfil de habilidades motrices en escolares de Educación Primaria con TAP.

Material y método: La muestra consiste en 17 participantes (12 niños y 5 niñas) de entre 6 y 12 años, todos con inteligencia normal; 13 de ellos presentan además trastorno por déficit de atención e hiperactividad y uno epilepsia. Además, 9 escolares están bajo tratamiento farmacológico. Se aplica la MABC-2 para evaluar las dimensiones: destreza manual (DM), puntería y atrape (PA), equilibrio (E) y Destreza global (DG); así como la lista de observación conductual, el cuestionario de autonomías motrices-CAMF y el inventario de aprendizaje procedimental-IDAP. Se calculan los estadísticos descriptivos.

Resultados: Los escolares con TAP presentan un rendimiento bajo en los tres índices de la escala MABC-2: DM (x=27,7; s=8,7), PA (x=32,9; s=12,7), E (x=31,65; s=13,3) así como en el total DG (x=26,3; s=9,2). En la lista de observación conductual 14 participantes demuestran grandes dificultades de movimiento. En el inventario IDAP un 81.3% cumple el criterio de motricidad deficitaria y el 100% muestra dificultades. En el cuestionario CAMF también se evidencia rendimiento bajo en las autonomías motrices en el medio familiar.

Conclusiones: Los escolares con TAP se caracterizan por presentar dificultades significativas en las habilidades motrices; esto dificultaría a su vez la adquisición y consolidación de aprendizajes académicos y sociales.

O-101

UTILIDAD DE LAS PRUEBAS COMPLEMENTARIAS EN LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Maraña Pérez, Ana Isabel[1]; Martín Del Valle, Fernando[2]; Cuevas Cervera, José Luis[3]; López Pisón, Javier[4]; García Ezquiaga, Jorge[2]; Fernández Jaén, Alberto[5]; Martín Fernández-Mayoralas, Daniel[5]; Jiménez Marina, Lorena[6]; Moreno Prieto, Mariana[7]; Machado Casas, Irene Sofía[8]; Poch Olivé, Marisa[9].

[1]Hospital Universitario Virgen de la Luz, Cuenca; [2]Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; [3]Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén; [4]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [5]Hospital Universitario Quironsalud Madrid, Madrid; [6]Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; [7]Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz, Sevilla; [8]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada; [9]Hospital Clínico San Cecilio, Granada.

Introducción: La etiología de los TEA no está clara, aun así, se cree que en la mayoría de los casos podría existir una base genética sobre la que influye el ambiente. **Objetivos**: Analizar las pruebas complementarias realizadas a pacientes TEA y su rentabilidad diagnóstica.

Material y método: Estudio retrospectivo descriptivo multicéntrico mediante la recogida de datos de pacientes que acudieron a consultas de neuropediatría durante un mes.

Resultados: Se incluyeron 135 pacientes, edad media de la primera consulta 39 meses (4-172) El diagnóstico era TEA grado uno en 41 pacientes (30%), grado 2 en 54 (40%) y grado 3 en 25 (18,5%), siendo el resto de casos sospecha o rasgos TEA. La prueba complementaria más realizada fueron los CGH arrays, que se realizaron a 122 pacientes, siendo positivo en 13 (10,6%), seguido del X frágil a 86 pacientes (4 positivos 4,6%) y RM cerebral a 43 pacientes (3 positivos, 6,9%). Se hicieron exomas a 22 pacientes, de los que 8 fueron positivos (36,3%), 7 de los cuales eran grado 2 o 3. El EEG de vigilia fue patológico en 5 casos de 34 (14,7%) y el de sueño en 5 de 37 (13,5%).

Conclusiones: Es recomendable seguir guías clínicas y protocolos actualizados para evitar hacer estudios innecesarios a los pacientes con TEA. El exoma parece la prueba con mayor rentabilidad diagnóstica, especialmente en los casos de TEA grado 2-3.

O-102

IMPLEMENTACIÓN DEL ESTUDIO NEUROPSICOLÓGICO EN EL PROTOCOLO DE SEGUIMIENTO DEL PREMATURO MENOR DE 32 SEMANAS DE GESTACIÓN Y/O MENOR DE 1500 GRAMOS

Camós Carreras, Maria; Fàbrega Roura, Laura; Salavedra Pont, Judit; Casellas Vidal, Dolors; Perapoch López, Josep.

Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

Introducción: La prematuridad puede tener un efecto perjudicial sobre los dominios del neurodesarrollo y un riesgo mayor de dificultades neurosensoriales, motoras, de comportamiento y sobretodo cognitivas.

Objetivos: Describir el perfil cognitivo de los niños nacidos <32SG y/o <1500g al nacimiento comparado con un grupo control de niños nacidos a término con un peso >2500g. Se pretende analizar también si hay diferencias en el rendimiento cognitivo de los niños prematuros en función del sexo y estudiar si el percentil de peso al nacer en función de la edad gestacional es un buen marcador pronóstico de funcionalidad cognitiva a largo plazo.

Material y método: Estudio observacional, descriptivo transversal con un total de 64 niños (44 prematuros que cumplían criterios para entrar en el protocolo de seguimiento del prematuro recientemente implementado en el servicio y 20 controles), de entre 6 y 8 años, a los cuales se les administró un protocolo de pruebas neuropsicológicas dentro del protocolo de seguimiento del prematuro, para evaluar sus funciones cognitivas.

Resultados: Los resultados muestran diferencias significativas entre los dos grupos en la mayoría de dominios cognitivos evaluados. También se evidencian peores resultados en el sexo masculino. No se observa correlación entre el peso al nacer en función de la edad gestacional y rendimiento cognitivo.

Conclusiones: los niños nacidos severa y extremadamente prematuros presentan un peor rendimiento que los nacidos a término en múltiples funciones cognitivas, por lo que es necesario tener un protocolo de seguimiento de estos niños que incluya la realización de un perfil neuropsicológico.

Sesión Comunicaciones Orales IX - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO II

O-103

INFLUENCIA DEL SEXO EN EL DIAGNÓSTICO DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Rodrigo Abril, Isabel; Cuesta Herraiz, Laura; González Montes, Noelia Nieves; Costa Alcacer, Inés.

Hospital de Manises, Manises, Valencia.

Introducción: El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo diagnosticado en el 1% de la población, siendo más frecuente en varones (4:1). Según estudios recientes, el TEA podría estar infradiagnosticado en mujeres al presentar un fenotipo diferente al masculino.

Objetivos: Conocer la edad de derivación y la sintomatología por sexos en niños con TEA y evaluar si existen diferencias.

Material y método: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes diagnosticados de TEA en consulta de Neuropediatría en los últimos 3 años (2020-2022). Variables a estudio: sexo, edad de derivación, síntomas según DSM 5.

Resultados: Se diagnosticaron 193 pacientes, 150 niños y 43 niñas (ratio 3,4:1). Edad de derivación más frecuente 2-3 años en ambos sexos. La alteración de la comunicación (78% varones vs 79% mujeres) y la inflexibilidad cognitiva (80% varones vs 69% mujeres) fueron los síntomas más prevalentes en todas las edades. En el grupo de mayores de 6 años la hipersensibilidad sensorial y los intereses restringidos predominan en el sexo masculino (51% vs 36%) y (48% vs 18%) respectivamente.

Conclusiones: En la población estudiada no existen diferencias entre ambos sexos respecto a la edad de derivación. En niños y niñas menores de 6 años las manifestaciones clínicas son similares. A partir de los 6 años de edad se evidencia un fenotipo femenino diferente al masculino. La sintomatología menos evidente en niñas podría explicar su infradiagnóstico. Son necesarios más estudios en mujeres adolescentes para estudiar el sesgo de género en el TEA.

O-104

VITAMINA D: MÁS ALLÁ DEL HUESO. PREVALENCIA DEL DÉFICIT DE 25-HIDROXI-VITAMINA D EN LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Buenache Espartosa, Raquel; Rekarte García, Saray; López Rozas, Mónica; Achon Buil, Ana Pilar; Stanescu, Sinziana; Lorenzo Sanz, Gustavo.

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción: La vitamina D es un neuroesteroide activo en el desarrollo cerebral, teniendo efectos teóricos sobre proliferación celular, diferenciación y plasticidad, atribuidas acciones neurotróficas y neuroprotectoras. Su déficit en la gestación se relaciona con riesgo TEA. A nivel práctico desconocemos su verdadero papel en los trastornos del neurodesarrollo.

Objetivos: Conocer la prevalencia de déficit de vitamina

D en población infantil con trastornos del neurodesarrollo en nuestro medio.

Material y métodos: Revisión bibliográfica. Medición de 15-hidroxi-vitaminaD, calcio, fósforo y PTH en niño/as con trastornos del neurodesarrollo durante 12 meses. Excluidos cuadros sindrómicos. Estratificación por estación del año, edad y sexo.

Resultados: TDAH n=111 pacientes. Media vitD23ng/ml; 43,2% déficit (<20ng/ml), 35,2% niveles subóptimos (20-29ng/ml), 21,6% niveles óptimos (>30ng/ml). TEA n=72 pacientes; media vitD23,2ng/ml; 34% déficit, 47% subóptimos, 19% óptimos. Subgrupo TEA >6 años: 50% presentaron déficit vitD. TEL n=42 pacientes, media 25,7ng/ml. 33,3% déficit. Todos menores cifras en invierno. En meses escolares (otoño-invierno-primavera): 37,7% de TEA y 46% de TDAH déficit. Grupo control otoño-invierno: 22% déficit (media 25ng/ml), diferencia significativa respecto al mismo periodo con TDAH (media 21ng/ml) y TEA (14,4ng/ml). No alteración de metabolismo óseo calcio-fósforo. Solo 2 casos alteración PTH.

Conclusiones: El déficit de vitamina D es prevalente es nuestro medio, especialmente en pacientes con trastornos del neurodesarrollo. Actualmente no está indicado cribar ni suplementar sistemáticamente con vitD a estos niños salvo déficit. No obstante, dada la prevalencia encontrada parece relevante realizar futuros trabajos para interpretar el rol de la vitD en el neurodesarrollo y si fuera útil la suplementación.

O-105

¿SER PEQUEÑO PARA EDAD GESTACIONAL ES UN FACTOR DE RIESGO DE TDAH Y TEA?

Martínez del Val, Elena; Romero Imaz, Lucía; Veguilla Albacete, David; De la Hoz Riol, María; Martínez Alemán, Almudena; Martínez Granero, Miguel Angel; García Pérez, Maria Asunción; Recio Linares, Aranzazu; Martínez González, Olga.

Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón.

Objetivos: Asociación de pequeño para edad gestacional (PEG) con TDAH y TEA. Qué factores pre y perinatales se asocian a PEG. Qué otros factores de riesgo identificamos en estos trastornos del neurodesarrollo (TND).

Material y método: Estudio transversal aleatorizado, restringido y apareado por prematuridad (factor de confusión). 300 PEG y 297 no PEG, con edades entre 6-10 años en la actualidad. Análisis mediante SPSS con IC del 95%.

Resultados: Frecuencia de TDAH en PEG: 9%, no PEG: 7,1%; TEA en PEG 2,3%, no PEG 1,1% (p=0,27; p=0,38).

Los PEG con mayor desviación estándar negativa en peso y talla, tienen mayor riesgo de TDAH (p=0,01; p=0,02). Ser PEG se asocia significativamente con CIR, tabaquismo materno, parto no eutócico, sospecha de pérdida de bienestar fetal, ph umbilical <7,2, hipoglucemia precoz y lactancia artificial. Prematuridad y CIR se asocian a mayor riesgo de TDAH (OR: 3,7 y 3,4), así como una menor renta (p=0,02), y mayor problemática sociofamiliar (OR: 4,1), pero ninguno de estos para TEA. TDAH y TEA se asocian con antecedentes familiares de TND (OR: 5,4 y 6,1).

Conclusiones: En nuestro estudio ser PEG no se asocia a TDAH ni TEA, pero existe tendencia a mayor riesgo, sobre todo a menor peso y talla para TDAH. Prematuridad, CIR, menor nivel socioeconómico y problemática social se asocian a mayor riesgo para TDAH, no así en el TEA, pudiendo éste depender menos de factores externos. Tanto TDAH como TEA se asocian con antecedentes familiares de TND, revelando el factor genético.

O-106

INFLUENCIA DE LA PANDEMIA COVID-19 EN LOS TRASTORNOS DEL LENGUAJE EN PEDIATRÍA

Barragan Cirne, Ines; Martín del Valle, Fernando; Carrasco Marina, María Llanos; Gutiérrez Cruz, Nuria; García Ezquiaga, Jorge.

Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

Introducción: El desarrollo del lenguaje depende de factores genéticos y ambientales. El aislamiento social por la COVID-19 ha podido influir negativamente en los niños más pequeños.

Objetivos: Conocer cómo ha influido la pandemia en las derivaciones a la consulta de neuropediatría de niños con problemas de lenguaje.

Material y métodos: Estudio retrospectivo descriptivo mediante la revisión de historias clínicas de los niños atendidos en consulta de neuropediatría por problemas del lenguaje durante el año 2019 (prepandemia) y 2022 (postpandemia). Se recogieron datos epidemiológicos, pruebas complementarias realizadas, y diagnóstico tras la primera visita.

Resultados: Se atendieron 59 pacientes en 2019 (15.3% mujeres, media 40.07 meses) y 62 en 2022 (37.1% mujeres, media 42.55 meses).

No hubo diferencias en las derivaciones a ORL (66.1% Vs 62.9%), analítica de sangre (50.8% Vs 38.7%) electroencefalograma de vigilia (11.9% Vs 12.8%) ni Resonancia Magnética (6.8% Vs 3.3%). En 2022 se realizaron menos cariotipos (33.8% Vs 1.6%), menos electroencefalograma de sueño (13.6% Vs 3.3%) y más CGH-arrays (6.8% Vs 21%). Postpandemia fue menos frecuente el diagnóstico de retraso madurativo (44.1% Vs 24.2%), y aumentó el diagnóstico de TEA (10.2% Vs 24.2%), siendo este aumento principalmente en los varones.

Conclusiones: La pandemia por COVID-19 no ha aumentado las derivaciones a neuropediatría por trastornos del lenguaje, pero sí ha cambiado la distribución por sexos, afectando en más proporción a las mujeres; pero los varones parecen tener mayor impresión de gravedad tras la primera consulta, con mayores diagnósticos de TEA o posible TEA que han podido condicionar el manejo.

O-107

PERFILANDO EL TDAH. EL VALOR DE LA CONSULTA DE TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE

García Peñalver, Cristina; Huete Hernani, Begoña; Bermejo Arnedo, Ignacio; Púa Torrejón, Ruth Camila.

Hospital Infanta Cristina, Parla.

Introducción: La consulta de trastornos del aprendizaje lleva en funcionamiento en nuestro centro desde 2016 para satisfacer la necesidad de test específicos en los diferentes trastornos del aprendizaje.

Objetivos: Valorar la utilidad de los resultados obtenidos en dicha consulta para el seguimiento posterior del paciente con diferentes trastornos del aprendizaje.

Material y método: Se han utilizado los datos de los test de las matrices progresivas de Raven, CARAS, D2 y Figura compleja de Rey durante el año 2022.

Resultados: El total de pacientes atendidos fue de 90 pacientes, de predomino varones, con una edad media de 9.85 años. Un 63% presentaba un CI normal, un 28.8% presentaba un CI bajo/limite, y un 5.5% discapacidad intelectual. El 57,7% de los pacientes mostraban datos de TDAH en los tests realizados, de los cuales un 30.7% iniciaron posteriormente tratamiento farmacológico. Se dieron de alta de consulta un 30% de los pacientes, y sólo un 4% no acudieron a recibir resultados.

Conclusiones: La presencia de la consulta de Trastornos del aprendizaje en nuestro centro facilita el acceso a pruebas psicopedagógicas básicas en casos en los que se precise un diagnostico diferencial con la discapacidad cognitiva o en situaciones de demora prolongada de la valoración por el EOEP en los centros escolares, permitiendo realizar un perfil cognitivo adecuado a cada paciente.

O-108

PREVALENCIA DE ALTA SENSIBILIDAD DE PROCESAMIENTO SENSORIAL (ASPS) EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON DIAGNÓSTICO DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH)

Paredes Mercado, Cecilia; Escajadillo Vargas, Kelly Jennifer; Jiménez González, Erika; Martínez Villasante, Alicia; Cordero Castro, Cristina; Procházková, Michaela; Velilla Antolín, Diana; Montiel Rey, Ana; Ala Lozano, Shirin.

Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles (Madrid).

Introducción: La Alta Sensibilidad de Procesamiento Sensorial (ASPS) es un rasgo neuropsicológico presente en un 20-35% de la población. Refleja una mayor sensibilidad y diferente procesamiento cognitivo de los estímulos.

Objetivos: Constatar una mayor incidencia de ASPS en pacientes con TDAH respecto a la población sin este trastorno. Comparar la eficacia farmacológica y la asistencia a psicoterapia en población TDAH con ASPS.

Material y métodos: Se realizó un estudio epidemiológico de tipo observacional, descriptivo, retrospectivo y transversal. El tamaño muestral fue de 120 sujetos, con grupo de casos y controles pareados en edad y género. Las variables recogidas fueron: edad, género y respuesta a la escala para la detección de ASPS. En la población TDAH se recogió la respuesta a la medicación a 3-6 meses de inicio y la asistencia a psicoterapia.

Resultados: De acuerdo a los datos obtenidos en nuestra muestra, la prevalencia de ASPS en la población TDAH es del 70% y en la población sin TDAH del 29%, con una diferencia de medias estadísticamente significativa (<p 0.001). La diferencia de medias entre ambos grupos en cuanto a la respuesta farmacológica percibida y la asistencia a psicoterapia no presenta diferencias significativas (p>0.005).

Conclusiones: Encontramos una diferencia estadísticamente significativa en la presencia de ASPS en la población TDAH respecto a la tomada como control. Atendiendo a las características especiales de este rasgo, creemos que su identificación permitirá un mejor abordaje clínico y psicológico de estos pacientes. No encontramos, en cambio, diferencias claras en el resto de variables estudiadas.

Sesión Plataforma X - TRASTORNOS MOTORES MOTORES/PARÁLISIS CEREBRAL

O-109

EL CUERPO CALLOSO A LA EDAD DE TÉRMINO COMO PREDICTOR DE PRONÓSTICO NEUROLÓGICO EN RECIÉN NACIDOS PREMATUROS DE MUY BAJO PESO

Lubián Gutiérrez, Manuel[1]; Marín Almagro, Yolanda[2]; Jiménez Luque, Natalia[2]; Sánchez Sandoval, Yolanda[3]; Zuazo Ojeda, Amaya[1]; Lubián López, Simón Pedro[1]; Benavente Fernández, Isabel[1].

[1]Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz; [2]Instituto de Investigación e Innovación Biomédica de Cádiz (INIBICA), Cádiz; [3]Universidad de Cádiz, Cádiz.

Introducción: La lesión de sustancia blanca (LSB) es la lesión cerebral más frecuente en recién nacidos prematuros de muy bajo peso (RNPT MBP). La resonancia magnética a la edad corregida de término (RMAT) presenta limitaciones para detectar LSB difusa, la forma más prevalente. El cuerpo calloso (CC) constituye la estructura de sustancia blanca mejor delimitada y fácilmente identificable.

Objetivos: Estudiar la biometría del CC a edad corregida de término y su asociación con el desarrollo motor y cognitivo a largo plazo en RNPT MBP.

Material y método: Estudio de cohorte prospectiva observacional con inclusión de niños en edad escolar que fueron RNPT MBP nacidos entre 2011 y 2014 a los que se realizó RMAT. Se realizaron mediciones de CC en la RMAT. Se evaluó la función motora mediante Movement Assessment Battery for Children-2 (MABC-2) y el desarrollo cognitivo mediante la escala Wechsler Intelligence Scale for Children-V (WISC-V).

Resultados: Se incluyeron 84 niños de 6-11 años, con mediana de edad gestacional al nacer de 29,1 semanas [24-32,9]. Ajustando por edad gestacional, la longitud del CC (β= 0,33; *p*= 0,01) a la edad de término predice la puntuación global en la escala MABC-2 en edad escolar (R^2Adj: 0,11; *p*= 0,02) y el área posterior de CC es predictor de destreza manual (β= 0,1; R^2Adj: 0,11; *p*= 0,01) y de cociente intelectual (β= 0,38; R2Adj: 0,09; p= 0,01).

Conclusión: La biometría del CC a la edad de término se asocia a la puntuación motora y cognitiva en edad escolar en RNPT MBP.

O-110

LESIÓN CEREBRAL EN ECOGRAFIA EN UNA COHORTE DE PREMATUROS ≤ 1500 G Y/O < 32 SEMANAS Y SECUELAS MOTORAS EN FORMA DE PCI

Nuñez Enamorado, Noemi; Camacho Salas, Ana; Gallego, M. Carmen; Torres, Maria Jose; Del Moral Pumarega, Maite; Payas Alonso, Carmen Rosa; Zamora, Berta; Simon De Las Heras, Rogelio.

Hospital Universitario 12 de Octubre, MADRID.

Objetivo: Describir las lesiones cerebrales mediante ecografía transfontanelar (ETF) e incidencia de PCI en ≤ 1500 g y/o < 32 semanas ingresados en UCINeonatal en un hospital terciario entre 2010-2020.

Métodos: Estudio retrospectivo de ETF (días 2, 7, 28 y/o EG al término) evaluando: hemorragia intraventricular (HIV) y ventriculomegalia (grado 1-3) y lesión parenquimatosa (LP) (grado 1-4). La LP se subclasificó: infarto hemorrágico periventricular (IHP), hiperecogenicidad sustancia blanca periventricular (HESB), leucomalacia periventricular (LPV) y encefalomalacia multiquística (EM). En la valoración neurológica a los 2 años se recogieron datos clínicos de PCI, tipo y grado.

Resultados: Se estudiaron 1170 RN. La incidencia de HIV y ventriculomegalia grado 3 fue 3% respectivamente y la incidencia de LP grado-1 alcanzó 20% en ETF- día 2 (82% tipo HESB) y la LP grado-4 el 4% en ETF-día 28 (65% tipo IHP). La frecuencia por subtipo de LP: HESB 23%, IHP 4,64%, LPV 1,62% y EM 0,5%. A los 2 años fueron evaluados 945 niños, 49 tenían PCI (5,18%), 80% grado 1-2; 43% hemiparética, 25% tetraparética y 25% paraparesia espástica. El 95% de las PCI tenían lesiones cerebrales graves en ETF. La lesión con mayor incidencia PCI fue la LPV (84%) y la mayor incidencia de PCI fue en ≤ 28 semanas y < 750 gramos (11,22%).

Conclusiones: La ETF seriada es una excelente técnica para detectar las lesiones cerebrales graves en los ≤ 1500 g y/o < 32 semanas, con un buen poder predictivo para el diagnóstico de secuelas motoras en forma de PCI.

O-111

ESTUDIO OBSERVACIONAL Y MULTICÉNTRICO DEL ESTADO NUTRICIONAL DE NIÑOS ESPAÑOLES CON PARÁLISIS CEREBRAL I

Peña Segura, Jose Luis[1]; Cancho Candela, Ramon[2]; García Romero, Ruth[1]; Navas López, Victor Manuel[3]; Diaz Martin, Juan Jose[4]; Ruiz García, Cesar[3]; Malaga Dieguez, Ignacio[4]; Arriola Pereda, Gema[5]; Alonso Curco, Xenia[6]; García Ron, Adrian[7]; Barredo Valderrama, Estibaliz[8]; Blanco Martínez, Barbara[9]; García Ribes, Ainhoa[10]; Rodríguez Martínez, Alejandro[9]; Bodas Pinedo, Andres[7]; Tutau Gómez, Carlos[10].

[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [2]Hospital Río Hortega, Valladolid; [3]Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; [4]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; [5]Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara; [6]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [7]Hospital Clínico San Carlos, Madrid; [8]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; [9]Hospital Virgen del Rocío, Sevilla; [10]Hospital Universitario de Cruces, Bilbao.

Objetivos y Estudio: Describir las características clínicas y nutricionales de los niños con parálisis cerebral (PC).

Métodos: Estudio epidemiológico, observacional, transversal, multicéntrico. Criterios de inclusión: pacientes con diagnóstico de PC de 4 a 14 años, controlados en consultas de neuropediatría y/o gastroenterología y nutrición pediátricas desde diciembre-19 hasta agosto-20. Se obtuvieron datos antropométricos, analíticos y clínicos. Se utilizó una puntuación z <-2 para el IMC como marcador de desnu-

trición. Los pacientes se clasificaron de acuerdo con el GMFCS.

Resultados: Se incluyeron 112 pacientes de 10 hospitales públicos de España. En cuanto al GMFCS: 10 pacientes del grupo I (9%), 16 del grupo II (14%), 7 del grupo III (6%), 27 del grupo IV (24%) y 52 del grupo V (46%). La desnutrición estuvo presente en el 19,6% según su IMC. El estado nutricional se vio significativamente afectado en las PC más graves, observándose desnutrición severa (WI < 70 %) en niños con GMFCS IV (9.1%) y V (17,4 %). Recibieron soporte nutricional con gastrostomía 26 pacientes (23,2%), 22 con GMCFS V. El estado ferropénico estaba presente en 20/52 pacientes. En el GMFCS V, el 78,6% de los que no portaban gastrostomía tenían insuficiencia de vitamina D versus el 37,5% de los que tenían gastrostomía (p > 0,05; prueba exacta de Fisher).

Conclusiones: Es fundamental la valoración del estado nutricional en la PC. La desnutrición y las deficiencias de micronutrientes son frecuentemente observadas. La nutrición enteral mediante gastrostomía puede estar insuficientemente indicada en pacientes de alto riesgo nutricional.

O-112

ESTUDIO OBSERVACIONAL Y MULTICÉNTRICO DEL SUEÑO EN NIÑOS ESPAÑOLES CON PARÁLISIS CEREBRAL

Cancho Candela, Ramon[1]; García Romero, Ruth[2]; Navas López, Victor Manuel[3]; Diaz Martin, Juan Jose[4]; Ruiz García, Cesar[3]; Malaga Dieguez, Ignacio[4]; Arriola Pereda, Gema[5]; Alonso Curco, Xenia[6]; García Ron, Adrian[7]; Barredo Valderrama, Estibaliz[8]; Blanco Martínez, Barbara[9]; García Ribes, Ainhoa[10]; Rodríguez Martínez, Alejandro[9]; Bodas Pinedo, Andres[7]; Tutau Gómez, Carlos[10]; Peña Segura, Jose Luis[2].

[1]Hospital Universitario Rio Hortega, Valladolid; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [3]Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; [4]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; [5]Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara; [6]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [7]Hospital Clínico San Carlos, Madrid; [8]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; [9]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; [10]Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo.

Objetivos: Describir las características del sueño de un grupo de niños con parálisis cerebral (PC).

Pacientes y Método: Estudio epidemiológico, observacional, transversal, multicéntrico, de pacientes afectos de PC entre 4 a 14 años, en los que se estudió calidad del sueño en contexto de estudio NUT-PCI-MUL 2016. Se obtuvieron datos referidos a sueño mediante aplicación de Escala Sleep Disturbance Scale for children (Bruni) y mediante Cuestionario de Hábitos de Sueño (CHS). Los pacientes se agruparon según GMFCS (I-III vs IV-V).

Resultados: Se incluyeron 112 pacientes, 33 del grupo I-III (30%) y 79 del grupo IV-V (70%). En cuanto a escala Bruni, 54,5% de pacientes mostraron puntuación indicativa de trastorno de sueño, ascendiendo la cifra al 61,5% en grupo IV-V vs 37,5% de grupo I-III. Se encontraron puntuaciones significativamente peores en el grupo IV-V vs I-III en cuanto a los factores “Inicio/mantenimiento del sueño” y “alteraciones del tránsito sueño/vigilia” pero no en otros factores. En cuanto a CHS, se hallaron diferencias significativas en número de horas de siesta al día, mayor en grupo IV-V vs I-III, así como en la persona en caso de acompañamiento en el sueño, que es uno de los padres en el 78.8% del grupo IV-V vs 46,7% en I-III, con igual porcentaje para hermanos.

Conclusiones: los pacientes afectos de PC son un grupo de riesgo para trastornos de sueño, en particular los pacientes con mayor afectación motora. La evaluación del sueño debería ser una herramienta de uso habitual en pacientes con PC.

O-113

ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA PALIDAL EN DISTONÍA SECUNDARIA A HIPOXIA NEONATAL

Llorens Hernandez, Raquel[1]; Hernandez Alonso, Sara[1]; Martin Vizcaino, Nerea[1]; Ferrero Turrión, Julia[1]; Sánchez de la Huerta, Carmen[2]; Ispierto, Lourdes[3]; Álvarez, Ramiro[3]; Bescos, Agusti[1]; Tardáguila, Manel[3]; Pérez Dueñas, Belen[1].

[1]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona; [2]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; [3]Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona.

Introducción: La lesión de los ganglios basales secundaria a un evento hipóxico-isquémico perinatal puede causar parálisis cerebral (PC) distónica o distonía de inicio tardío en la infancia.

Objetivo: Evaluar la seguridad y eficacia de la estimulación del globo pálido interno (ECP-GPI) en niños con distonía debida a hipoxia-isquemia perinatal fármaco-resistente.

Material y métodos: Estudio longitudinal de niños intervenidos entre 2020-2022 y monitorización clínica mediante la escala de distonía BFM. Resultados: Seis niños fueron intervenidos entre los 7 y 13 años. Todos los pacientes sufrieron pérdida de bienestar fetal, con Test de Apgar 5min < 10, pH de cordón < 6,8 y clínica de encefalopatía hipóxico-isquémica. La RM cerebral mostró lesiones isquémicas en putamen (n=5), tálamo (n=3) y sustancia blanca (n=2). La distonía debutó al año de vida (PC) y a los 6-7 años (distonía tardía). Todos ellos sufrían alteración funcional de la motricidad global (GMFCS II-III), manual (MACS III), y comunicativa (CFCS II). Tras seguimiento post-cirugía (7.6 meses; R:1- 26.5) observamos una reducción en la distonía y mejoría de la función motora en 3 pacientes (2 distonía tardía, 1 PC). Los valores de la BFM tras 6 meses de seguimiento (n=3, BFM motora pre-ECP 42,8 (SD =26.4) vs post-ECP 31.8 (SD = 21.1). Ninguno presentó complicaciones quirúrgicas.

Conclusión: La ECP-GPi fue un procedimiento seguro y eficaz para tratar la distonía asociada a daño cerebral perinatal en una pequeña cohorte de pacientes intervenidos en nuestro centro.

O-114

SÍNDROME DE JOUBERT: REVISIÓN DE CASOS DE LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Iglesias Rodríguez, Mario[1]; Navarro Abia, Virginia[1]; Muñoz Albillos, María Sol[1]; Prieto Matos, Pablo[2].

[1]Hospital Universitario de Burgos, Burgos; [2]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción: El síndrome de Joubert (JS) es una enfermedad genética de baja prevalencia (1 de cada 80000-100000 recién nacidos vivos) del grupo de las ciliopatías. Presenta heterogeneidad clínica y genética, y una malformación constante mesencefálica: el signo del diente molar (MTS). La clínica más común es ataxia e hipotonía central, apraxia oculomotora y alteraciones transitorias del patrón respiratorio.

Objetivos: Revisar casos de hipotonías centrales, apraxia oculomotora y trastornos respiratorios de origen no filiado para identificar casos de JS en los últimos 15 años y comparar características de estos pacientes.

Material y métodos: Se revisaron historias clínicas de pacientes con datos clínicos compatibles de los últimos 15 años con diagnóstico de JS o sin filiar.

Resultados: En los últimos 15 años en nuestro centro se han diagnosticado 4 casos de JS. La edad media al diagnóstico fue de 6,7 años. No se han detectado casos no diagnosticados previamente. Tres pacientes son familia y tienen la misma mutación en el gen *TCTN1*. La otra paciente presentaba una mutación en *CCD2A*. Todos presentaban hipotonía y torpeza motora en distinto grado. Dos presentaban apraxia oculomotora. Una paciente presentó hiperpnea en periodo neonatal. Los tres familiares asociaban discapacidad intelectual leve. Ninguno presentaba afectación no neurológica.

Conclusiones: El JS es infrecuente, pero debe ser sospechado en pacientes hipotónicos en los que se observe el MTS y en casos familiares de hipotonía central no filiada, sobre todo si asocia otras manifestaciones habituales. Es importante revisar las resonancias magnéticas con personal experto para identificar el MTS.

Sesión Comunicaciones Orales IV - **CEFALEAS, TUMORES E ICTUS**

O-115

ALTERACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CON TUMORES HIPOTÁLAMO-QUIASMÁTICOS

Tóffoli, María Victoria; Ramos, Federico; Morales La Madrid, Andrés; Cruz Martínez, Ofelia; Santa-María López, Vicente; Salvador Hernández, Héctor.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Objetivos: Describir las manifestaciones cognitivo-conductuales presentes en pacientes pediátricos con tumores hipotálamo-quiasmáticos. De manera secundaria, se describirán otras manifestaciones clínicas asociadas y las diferentes modalidades terapéuticas para las alteraciones cognitivo-conductuales.

Material y método: Estudio retrospectivo, realizado con datos de pacientes con diagnóstico de tumores hipotálamo-quiasmático, de 0 a 18 años, que realizan seguimiento en consultas de Neurología y Oncología.

Resultados: Se incluyeron 84 pacientes (58,3% de sexo masculino y 41,6% de sexo femenino), edad promedio de 5,5 años (4 meses – 16 años). En el 30% (n=25) se realizó estudio neuropsicológico, quienes presentaron afectación de las funciones ejecutivas y de la atención. A 13 pacientes de este grupo se les indicó tratamiento con Lisdexanfetamina; a 9 se les realizó valoración neuropsicológica antes y después del inicio del fármaco, objetivándose estabilidad o mejoría en esta área. De manera secundaria y subjetiva, las familias refirieron mejoría a nivel de la impulsividad, con impacto en la impulsividad de la ingesta de alimentos, demostrándose descenso del peso, así como mejoría en la calidad del sueño.

Conclusiones: Es importante realizar valoraciones neuropsicológicas en todos los pacientes con tumores hipotálamo-quiasmáticos, tanto al momento del diagnóstico como en su seguimiento. Ofrecer rehabilitación neurocognitiva en aquellos que lo requiera, y valorar el uso de psicoestimulantes según la situación.

Es necesario realizar estudios clínicos prospectivos para valorar el posible beneficio del uso de la lisdexanfetamina a nivel cognitivo-conductual, trastornos alimentarios y del sueño.

O-116

¿QUÉ ESTÁ PASANDO CON LAS NEOPLASIAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL?

Gilarte Herrera, Cristina Eugenia; Andrés Bartolomé, Angélica; Arriola Pereda, Gema; Mateo Martínez, Gonzalo; Caicedo Payares, María Alejandra; Asensio Campos, Paula; Hernández Tienza, Fátima; Moreno Molinero, Ana; Olteanu Olteanu, Filip Camil.

Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara.

Objetivos: Conocer la incidencia de las neoplasias de origen neurológico entre los años 2011 y 2022 en un hospital de segundo nivel. Además, analizar los principales motivos de consulta y el tiempo de demora hasta el diagnóstico.

Métodos: Estudio descriptivo, transversal, observacional, retrospectivo sobre los pacientes menores de 15 años diagnosticados de neoplasias del SNC, neuroblastomas y otros tumores de células nerviosas periféricas en un hospital de segundo nivel entre el 1 de enero de 2011 y el 31 de diciembre de 2022.

Resultados: Se incluyeron 19 pacientes, de estos 14 (73,68%) fueron diagnosticados entre enero de 2019 y diciembre de 2022. La mediana de edad fue 6 años (RIC 1,75-9,75), sin diferencias significativas entre sexos. El principal motivo de consulta fueron síntomas neurológicos (53,3%) seguido de dolor localizado en columna (33,3%), vómitos (28,5%) y cefalea (21,4%). La mediana del número de consultas previo al diagnóstico fue de 1 (RIC 1-2) en la urgencia y 2 (RIC 1-4) en el centro de salud. La mediana del tiempo transcurrido entre la primera consulta y el diagnóstico fue 15,5 (RIC 1,25-42), siendo el máximo 915 días. El tipo de tumor más frecuente fue el meduloblastoma (28,5%) seguido del neuroblastoma (21,4%).

Conclusiones: En los últimos cuatro años se ha objetivado un aumento en la incidencia de tumores de origen neurológico, llegando a superar a las leucemias. Si bien, la mayoría consultó por síntomas neurológicos, muchos lo hicieron por otros más generales, lo que supuso un aumento del tiempo hasta el diagnóstico.

O-117

SEGURIDAD Y EFICACIA DE LOS FÁRMACOS ANTICONVULSIVOS (FAC) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PATOLOGÍA ONCOLÓGICA

Montiel Herrera, Maria Virginia[1]; Sologuestua, Ariel[2]; Ramos, Federico[3].

[1]ALTHAIA Xarxa Assistencial de Manresa - Fundació Privada. Consultas de Neuropediatría, Manresa; [2]Consultas externas de Neuropediatría y Epilepsia infantil, centro privado de atención pediátrica ambulatoria, Galicia, Galicia; [3]Hospital Sant Joan de Déu, Servicio de Neuro-oncología pediátrica y patología neuro-cutánea infantil. Servicio de Neuropediatría, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El cáncer infantil y su mejoría en supervivencia, asocian patologías emergentes neuro-psiquiátricas (PNPs), neuro-cognitivas (PNC) y neuro-somáticas (PNS), principalmente las crisis convulsivas (CC), que pueden impactar negativamente en la calidad de vida (QOL) de este grupo de pacientes. El tratamiento antitumoral, y el uso en particular de FAC, pueden desencadenarlas o agravarlas.

Objetivo: Optimizar la elección de FAC, con énfasis en seguridad y eficacia.

Material y métodos: Revisión de la literatura científica en relación al tema.

Resultados: Los tumores primarios del sistema nervioso central (TPSNC) y la Leucemia, asocian secuelas PNS, predominando la epilepsia (14-15%) y PNPs-PNC (10-30%) predominando depresión y déficit cognitivo (hasta 38%). Tratamientos como intervención neuro-quirúrgica (INQ), aumentan el riesgo de CC (34%). La quimioterapia, radioterapia y corticoterapia aumentan riesgo de CC, PNOs, PNC y PNS incluso permanentes. Inmunoterapia con células T con receptor de antígeno quimérico (CAR-T) asocia CC (11%). FAC efectivos a nivel de control de CC, pueden asociar EA neuro-conductuales, como levetiracetam (el más utilizado en pediatría) y perampanel.

Conclusión: El cáncer y tratamientos dirigidos al mismo (INQ, quimioterapia, radioterapia, CAR-T), pueden asociar PNPs, PNC y PNS. El conocimiento de la presencia de comorbilidades cognitivas-neuropsiquiátricas, o su mayor probabilidad de desarrollarlas, es fundamental para la elección del FAC adecuado.

Este tipo de decisiones clínicas, basadas en seguridad y eficacia del FAC, generarán un gran impacto en la QOL de los pacientes y sus familias. El desarrollo de guías clínicas para facilitar la decisión médica en este campo podría ser de gran utilidad.

O-118

GLIOMATOSIS CEREBRI, UNA CAUSA INFRECUENTE DE EPILEPSIA ESTRUCTURAL REFRACTARIA

Bonifacio, Melina Natali; González Álvarez, Veronica; Delgadillo Chilavert, Veronica; Domínguez-Carral, Jana.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: La gliomatosis cerebri (GC) es un raro patrón de crecimiento tumoral infiltrante del SNC que afecta 3 o más lóbulos cerebrales, pudiendo comprometer además estructuras infratentoriales. Sus manifestaciones (crisis epilépticas, focalidad neurológica, etc) pueden imitar otras patologías estructurales. Su pronóstico es infausto.

Objetivos: Describir las características típicas de esta entidad.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo, descriptivo, sobre una cohorte de individuos con diagnóstico de gliomatosis cerebri.

Resultados: Se presentan 3 pacientes, 2 varones y 1 mujer, con una edad media al debut de los síntomas de: 6.9 años (3.3-10). Fue constante la presencia de epilepsia, que fue fármaco-refractaria en todos los casos. Dos pacientes mostraron compromiso motor progresivo (tetraparesia y hemiparesia izquierda), uno de ellos presentó además ataxia y compromiso de pares craneales. En todos, la RMN craneal reveló lesión hiperintensa en T2 de 3 o más lóbulos cerebrales y progresión infratentorial. Todos recibieron inicialmente tratamiento con ciclos de Corticoides endovenosos y Gammaglobulinas, y uno tacrolimus, por sospecha de etiología inmune (encefalomielitis aguda diseminada, encefalitis de Rasmussen). El diagnóstico se confirmó por biopsia en 2 individuos y por progresión radiológica en el tercero. El tiempo medio hasta el diagnóstico fue de 4.3 meses. 2 pacientes fallecieron dentro del año de inicio.

Conclusiones: Ante una epilepsia fármaco-refractaria, asociada a otros síntomas neurológicos progresivos, debemos incluir la gliomatosis cerebri en nuestro diagnóstico diferencial. La identificación del patrón de lesión diseminada o multilobar del SNC en neuroimagen es fundamental para orientar el diagnóstico y el manejo más adecuado.

O-119

ACTUALIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE LA HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA

Lobato López, Sara; Del Arco Guzmán, Natalia; Vera Medialdea, Rafael; Calvo Medina, Rocío; Ruiz García, César; Ramos Fernández, José Miguel.

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

Introducción: La hipertensión intracraneal idiopática (HICI) es un trastorno neurológico grave que puede conducir a una pérdida visual irreversible. La incidencia se estima en 1/100.000/año y su causa se suele desconocer.

Objetivos: Definir las características y evolución de los pacientes pediátricos con HICI y su incidencia en los últimos 5 años en un hospital terciario.

Material y métodos: Estudio de casos con HICI en <14 años con clínica compatible y presión de LCR>24 cm en los últimos 5 años. Se recogieron las variables sexo, edad, peso/talla, síntomas, resonancia magnética (RM) craneal, tiempo de tratamiento, recaídas, necesidad de derivación quirúrgica y secuelas. Se calculó la incidencia en <14 años y año.

Resultados: Se incluyeron 25 pacientes, (incidencia estimada 5 casos/100.000<14 años/año) con una edad media de 10,1±2,3 años, mujeres 19/25, obesidad 15/25. Los motivos de consulta fueron: cefalea (25/25), visión borrosa (10/25), vómitos (10/25), diplopía (9/25), estrabismo (4/25), pérdida visual (4), fotofobia (2/25). El papiledema se encontró en 22/25. La RM craneal en 4 de ellos mostraba silla turca vacía y en 2 ectasia dural del nervio óptico. La presión de LCR media fue 31,32±9,2 cmH2O. El tiempo hasta la mejoría de los síntomas fue de 119±87 días, manteniendo acetazolamida 293,63±205 días. Hubo recurrencia en 4 pacientes (86,5±53 días). Solo 2/25 tuvieron secuelas de escotomas visuales periféricos.

Conclusiones: La incidencia en nuestra serie es claramente superior a lo publicado. Predominan mujeres con obesidad, cefalea, visión borrosa, vómitos, escasos hallazgos en la neuroimagen y buena respuesta en general a la acetazolamida.

O-120

LESIONES EN SUSTANCIA BLANCA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON CEFALEA

Benítez Provedo, Cristina; Losada del Pozo, Rebeca; Martínez Cayuelas, Elena; Rodrigo Moreno, María; Moreno Vinues, Beatriz; Pérez Sebastian, Isabel.

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: La cefalea es un síntoma común en la infancia. Dentro de las cefaleas primarias la migraña es la forma más frecuente, seguida de la cefalea tensional y mixta.

Objetivos: Determinar la frecuencia de lesiones incidentales de sustancia blanca (SB), objetivadas en resonancia magnética (RM) cerebral, en pacientes diagnosticados de cefalea y su correlación con los distintos tipos de cefalea.

Material y métodos: Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes diagnosticados de cefalea en consultas de neuropediatría en nuestro centro durante el año 2022.

Resultados: Se revisaron 637 historias clínicas de pacientes con cefalea. Rango de edad 3 a 19 años (media 12,3 años; desviación típica 3,3 años), 414 mujeres y 233 hombres. A 480 pacientes (75,4%) se les realizó RM cerebral, de los cuales 27 (5,6%) presentaban lesiones incidentales en SB en región subcortical. A 13 se les repitió RM cerebral pasados 6 meses o un año con estabilidad de las lesiones, excepto en dos casos: desaparición y reducción de tamaño. Del total de pacientes con cefalea, 278 era tipo tensional (de los cuales 2,9% presentaba lesiones en SB), 145 presentaban migraña sin aura (4,1% con lesiones en SB), y 49 presentaban migraña con aura (6,1% con lesiones en SB).

Conclusiones: Las lesiones incidentales de SB son relativamente frecuentes en pacientes pediátricos con cefalea. La migraña con aura es la forma más frecuente de encontrar lesión en SB, pudiéndose encontrar también en la cefalea tensional o migraña sin aura. Las lesiones se mantienen estables radiológicamente.

O-121

INFILTRACIÓN DE TOXINA BOTULÍNICA COMO TRATAMIENTO PREVENTIVO DE CEFALEA CRÓNICA EN EDAD PEDIÁTRICA

Ruiz-Ocaña de las Cuevas, Guillermo Fernando; Santana Cabrera, Elsa Maria; Arias Vivas, Eva; Bote Gascón, Marta; Ribacoba Díaz, Carmen; Villanueva Guerra, Alessandra Georgina; Medina García, Elena; Cabrera Cascajero, Paula; Gaitero Pérez, Alicia; García Ron, Adrián.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Introducción: La migraña crónica, la cefalea tensional crónica y la cefalea persistente diaria se clasifican como cefaleas crónicas primarias. El mínimo común denominador es la dificultad para un manejo adecuado. La infiltración con toxina botulínica (TB) es una opción de tratamiento preventivo.

Objetivo: Evaluar la utilidad de la infiltración de TB en práctica clínica como preventivo de cefaleas crónicas refractarias.

Material y métodos: Estudio prospectivo, descriptivo < 18 años con cefalea crónica primaria infiltrados con TB mediante protocolo PREEMPT modificado. Analizamos datos demográficos, impacto del tratamiento según diario de cefalea, puntuación en la escala Pediatric Migraine Disability Assessment (PEDMIDAS) e impresión global del tratamiento.

Resultados: Incluimos 17 pacientes (94% mujeres), en su mayoría migraña crónica (15/17), con una frecuencia mediana de cefalea de 24 días/mes (8-28), una mediana de tratamientos preventivos previos de 3 (1-7) y un PedMIDAS >50. La edad media al inicio del tratamiento fue de 14 años (+/-2.4). A los 3 meses objetivamos una reducción significativa en la frecuencia de episodios (8 dias/mes;p=0.002), uso de medicación de rescate (p=0,001), intensidad en EVA (p=0.04) y discapacidad según PedMIDAS (<10; p=0,001). Además, se redujo el uso de preventivos en el 35,5%. No se identificaron efectos adversos graves en ningún paciente. El 47% (8/17) continúa en la actualidad con ciclos de TB.

Conclusiones: Nuestro estudio sugiere la utilidad de la

TB en cefalea crónica refractaria y justifica la realización de estudios adicionales para caracterizar mejor los paradigmas de infiltración y la selección de pacientes debido a los datos limitados e inconsistentes disponibles.

O-122

SÍNDROME DE MOYA-MOYA: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 6 PACIENTES

Villarejo Pérez Pérez, Alvaro; Sánchez de Puerta Laguna, Carmen; Sierra Capitan, Pablo; Arce Portillo, María Elena.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: La enfermedad de Moya-Moya es una patología cerebrovascular obstructiva y crónica de etiología desconocida caracterizada por una obstrucción bilateral de la arteria carótida interna en su trayecto intracraneal y de sus ramas proximales con la subsiguiente formación de ramas colaterales.

Objetivos: Descripción de la serie de pacientes diagnosticados en edad pediátrica de Enfermedad de Moya-Moya o Síndrome de Moya-Moya en un hospital universitario de tercer nivel.

Métodos: Se realizó una búsqueda de los pacientes con diagnóstico de Moya-Moya.

Resultados: Se identificaron 6 pacientes. Sexo (3:3). 3 presentaban enfermedad de Moya-Moya; 3 Síndrome de Moya-Moya. Clínica de debut: hemiparesia (5/6), trastorno del movimiento (1/6). Neuroimagen: ictus isquémico (6). Mediana de debut: 7,5 años (rango 9 meses-15 años). Abordaje quirúrgico: revascularización directa en 4; 1 revascularización indirecta; 1 no intervenido. Recurrencias: 1. Secuelas: déficit motor (3/6), crisis epilépticas (4/6).

Tratamiento actual: aspirina (5/6), antiepilépticos (4/6). Déficits: hemiparesias residuales (5/6) y déficits cognitivos (3/6).

Conclusiones: La enfermedad de Moya-Moya es una patología poco frecuente pero que se debe sospechar ante un ictus isquémico en edad pediátrica ya que será subsidiaria de tratamiento quirúrgica que tiene implicaciones en el pronóstico de la misma.

O-123

SOSPECHA DE ACCIDENTE CEREBROVASCULAR PEDIÁTRICO: NUESTRA EXPERIENCIA EN 2021 EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Viguera Elías, Diego; Roncero Sánchez-Cano, Inés; De la Iglesia Nagore, Iñaki; Salvá Arteaga, Myriam; Campos Magallón, Patricia; Royo Sesma, Ingrid; De Pablo de las Heras, María; Pasamón García, Sara; Kortabarria Elguero, Maialen; Martínez Mengual, Laura.

Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.

Introducción: El accidente cerebrovascular (ACV) pediátrico es una causa importante de mortalidad, morbilidad y discapacidad neurológica en niños. En los últimos años se han publicado diversos documentos para protocolizar la atención al niño con sospecha de ACV con objeto de optimizar su atención y permitir el acceso a las terapias de reperfusión tiempo-dependientes.

Objetivos: Conocer la casuística de nuestro centro y nuestro modo de actuación en las sospechas de ACV pediátrico atendidas en Urgencias Pediátricas (UP) durante el año 2021; identificar los puntos fuertes y puntos débiles de la atención a estos pacientes en un hospital mediano. Material y método: revisión retrospectiva de historias clínicas de los pacientes de edades entre 1 y 14 años atendidos en UP con sospecha clínica inicial de ACV durante el pasado año.

Resultados: Se han atendido 7 pacientes de edades entre 5-12 años en los que se ha sospechado un ACV; sus motivos de consulta son crisis focales con déficit persistente (2); debilidad aguda de extremidades (2), hemiparesia asociada a afasia (1) y hemiparesia y desviación de comisura bucal (1) y déficit neurológico agudo por afectación de VI y VII pares craneales (1); todos han recibido neuroimagen en la primera hora; en dos de ellos se identifica una causa vascular (hemorragia parenquimatosa y trombosis de senos venosos); ninguno de los pacientes ha sido candidato a terapia de reperfusión.

Conclusiones: El ACV pediátrico es una patología infrecuente en nuestro centro, si bien, existe un alto índice de sospecha ante síndromes clínicos compatibles.

Sesión Comunicaciones Orales VII - MISCELÁNEA I

O-124

LA PRIMERA MALA NOTICIA Y ADEMÁS CON HALLAZGO INCIDENTAL

Buzón Serrano, Laura; Giménez Molina, Virginia; Moliner Morón, Tamara; Martínez Calvo, Fernando Francisco; Rodríguez Valle, Ana; Peña Segura, José Luis.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: Las pruebas genéticas cada vez están más presentes en nuestra práctica clínica. Debemos tener presente la posibilidad de aparición de hallazgos "incidentales" en genes que el Colegio Médico Americano de Genética y Genómica (ACMG) considera potencialmente accionables. Los pacientes y/o sus cuidadores deben expresar mediante consentimiento informado previo su conformidad para recibir esta información.

Caso clínico: El exoma-trío de un niño de 2 años, estudiado en nuestras consultas por retraso psicomotor, muestra variantes en dos genes. Variante patogénica (c.2827C>T) de novo, autosómica dominante, en el gen HIVEP2, diagnóstica de discapacidad intelectual tipo 43 (MIM#616977). Y, además, 2 variantes en heterocigosis (c.451G>A, c.1270G>C) en el gen BTD ambas heredadas del padre, quien era portador homocigoto de la variante c.1270G>C y heterocigoto de c.451G>A, y, por tanto, podía presentar un un déficit parcial de biotinidasa (MIM#253260) precisando tratamiento sustitutivo. En la misma consulta acompañados de la genetista, se informó de ambos resultados: diagnóstico genético del niño con discapacidad intelectual tipo 43 y su pronóstico, y se programó estudio de segregación del gen BTD en la familia paterna. En la actualidad el padre recibe tratamiento con biotina.

Conclusiones: La información de una mala noticia precisa: planificación, formación, selección de los profesionales adecuados, elaboración de un check-list, así como tiempo y espacios adecuados. Además, debemos ser conscientes de que sólo es el inicio de un proceso.

O-125

PHOTOMEDAS. VOLUMETRIA CRANEAL NO INVASIVA: ALGO MEJOR QUE UNA CINTA MÉTRICA

Guerrero Martínez, Alba[1]; Latorre Tejerina, Maria[1]; Martínez Barona, Sandra[1]; Rometsch, Sabine[1]; Contreras Suay, Jose[1]; Pardo Esteban, Susana[1]; Mora-Navarro, Gaspar[2]; Valero-Lanzuela, Juan José[2]; Lerma García, Jose Luis[2]; Martínez Carrascal, Antonio[1].

[1]Hospital General de Requena, Requena (Valencia); [2]Escuela Técnica Superior de Ingeniería Geodésica, Cartográfica y Topográfica Universitat Politècnica de València, Valencia.

Intorducción: El análisis del desarrollo en la forma del cráneo y la cara es primordial en dismorfología. La interacción - factores genéticos y ambientales - es de enorme importancia tanto en el período prenatal como en el primer año de vida. Se puede confundir o mezclar la deformación craneal posicional y la craneosinostosis. Hoy en día el uso de modelos 3D para evaluar la deformación craneal es cada vez más común. Pero debido al alto costo, no se implementan en la práctica clínica.

Material: PhotoMeDAS https://photomedas.eu. La herramienta se compone de un gorro codificado, pegatinas codificadas, aplicación móvil y software de procesamiento. La aplicación móvil se utiliza junto con al gorro y las pegatinas para realizar la adquisición de datos. El software, procesa los datos y crea un modelo 3D. También obtiene información sobre la forma de la cabeza y parámetros de deformación. Cada gorro contiene un total de 131 marcadores. Supera limitaciones, como el movimiento casi constante de los bebés durante la adquisición de datos, requiere una inversión muy baja y no requiere que el usuario tenga ningún conocimiento de fotogrametría, siendo aplicable a la rutina clínica estándar.

Método: Presentamos como ejemplo la medición en el tiempo de un paciente y presentamos el proyecto de estudio prospectivo para valorar el desarrollo craneal en nuestra población de recién nacidos hasta los dos años.

Resultados: Se obtiene en cada medida 21 variables antropométricas e índices.

Conclusión: La visualización craneal en 3D monitoriza el desarrollo y morfología craneal, mejorando su valoración.

O-126

EFECTIVIDAD DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO TRAS LA APLICACIÓN DE UNA ESCALA DE PREDICCIÓN CLÍNICA

Amado Puentes, Alfonso.

Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.

Objetivos: En pacientes con trastornos del neurodesarrollo existe una escala de predicción clínica basada en 5 items (PMID: 30939599), con una puntuación de 1.5 como punto de corte para solicitar un estudio genético. Nuestro objetivo es validar esta escala en pacientes atendidos en una consulta ambulatoria de trastornos del neurodesarrollo y analizar los datos obtenidos.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de 100 pacientes en el que se recogieron: edad, diagnóstico CIE-10, puntuación de la checklist, tipo de estudio y resultados.

Resultados: La media de edad fue de 4 años en el momento de realización del estudio. La puntuación media de la checklist fue de 1,8, con un rango entre 0 y 6 puntos. La prueba más solicitada fue el array-CGH (73% de los pacientes), seguido el exoma (22%). Se encontró un resultado normal en el 56%, variantes de significado incierto (VUS) en el 26%, variantes patogénicas en el 11%, probablemente benignas en 4% y probablemente patogénicas en 2%. Los estudios con algún hallazgo significativo suponen el 40% de la muestra.

Conclusiones: Todos los individuos con una puntuación de 1,5 o superior deben someterse a un cribado genético inicialmente a través de un aCGH si no existe una sospecha clínica clara. Este enfoque puede mejorar las indicaciones clínicas para el análisis genético en pacientes con trastornos

del neurodesarrollo, pero este sistema de puntuación debe validarse en una población más grande.

O-127

PLATAFORMA FACE2GENE BAJO LA MODALIDAD "TEAMS": NUESTRA EXPERIENCIA

Pi Castan, Graciela[1]; Climent Alberola, Salvador[2]; Martínez Barona, Sandra[3]; Guerrero Martínez, Alba[3]; Latorre Tejerina, Maria[3]; Sanchis Calvo, Amparo[4]; Martínez Carrascal, Antonio[3].

[1]Hospital de la Ribera, Alzira; [2]Hospital de Ontinyent, Ontinyent (Valencia); [3]Hospital General de Requena, Requena (Valencia); [4]E.C.E.M.C. Grupo Periférico de Valencia, Valencia.

Introducción: Los avances en genética han revolucionado la Neuropediatría. En España todavía no se ha aprobado la especialidad medica de Genética, lo que genera dificultad a la hora de dar una asistencia adecuada.

Objetivo: Nuestra actividad cada vez más precisa de un trabajo en red. En el caso de la genética es la regla con iniciativas nacionales e internacionales. Desde hace 10 años aproximadamente disponemos de una aplicación para profesionales sanitarios, universal y gratuita, denominada Face2Gene que utiliza para el reconocimiento facial, sistemas matemáticos de “machine learning” y desde el año pasado se utiliza la tecnología Gestaltmatcher que pronostica opciones, no solo en el caso de enfermedades raras, sino ultrararas y sin diagnóstico. Por otro lado, se facilita el análisis del paciente en base a todos sus hallazgos clínicos con la clasificación H.P.O. que se ha instaurado como la “lingua franca” en la descripción clínica de toda la Patologia Humana para vincularlo a los hallazgos genéticos.

Metodología: Hemos estado utilizando esta plataforma para el análisis de más del 1000 pacientes, bajo la faceta diagnóstica de la Genética Clínica desde Servicios y Hospitales diferentes, facilitando la remisión de datos clínicos - orientando a aquellos genes más probables, lo que facilita la interpretación de los resultados genéticos tras los hallazgos en la genética molecular.

Conclusiones: No podemos trabajar al margen de nuevas tecnologías y posibilidades en red. Disponer de una plataforma donde se comparten casos diariamente, opiniones e incluso pueden exponerse a expertos, es algo a tener en cuenta.

O-128

ARMTRACKER: SISTEMA PORTÁTIL PARA EVALUAR LA FUNCIÓN MOTORA DE EXTREMIDADES SUPERIORES EN CONDICIONES REALES EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Exposito, J[1]; Gallart, R[2]; Favata, A[3]; Martínez, M[3]; Pamies, R[3]; Medina, Julita[1]; Andres, Nascimento[1]; Laura, Carrera[1]; Ortez, Carlos[1]; Font, JM[3]; Torras, C[2]; Natera-Debenito, D[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Institut de Robòtica i Informàtica Industrial (IRI), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) and Universitat Politècnica de Catalunya (UPC), Barcelona; [3]Centre for Biomedical Engineering (CREB), Universitat Politècnica Universitat Politècnica de Catalunya (UPC), Barcelona.

Introducción: Los recientes avances han abierto una nueva era para los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne y Atrofia Muscular Espinal. A pesar de esto, las escalas funcionales motoras no son totalmente adecuadas para evaluar la sitación del paciente. Se necesita un dispositivo wearable para superar estos problemas.

Objetivo: El dispositivo se implementará en niños no ambulantes con evaluación de la parte superior del cuerpo. La correcta funcionalidad de las extremidades superiores es crucial para la realización de las actividades de la vida diaria.

Método: Los sensores que se utilizarán son IMUs (Inertial Measurement Units), con acelerómetro, giroscopio y magnetómetro. Estos sensores presentan pequeño tamaño, portabilidad, peso reducido y permiten registrar datos fuera del laboratorio. Así que, gracias a sus principales características antes mencionadas, son el mejor candidato para el desarrollo del ArmTracker. Se colocarán en la extremidad superior utilizando una camiseta para que resulten cómodos y no restrinjan los movimientos.

Se computarán tres tipos de métricas para analizar la cantidad y calidad de los movimientos del miembro superior: amplitud de movimiento, distribución del espacio de trabajo funcional y acelerometría. Las señales se analizarán aplicando métodos de aprendizaje automático.

Resultados: Se espera que la implementación de este dispositivo sensible e innovador para la evaluación de pacientes no ambulantes con DMD y AME ofrezca variables clínicas relevantes y pertinentes, ofreciendo un biomarcador relevante en este nuevo contexto de medicina personalizada.

O-129

IMPACTO DEL RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN LA PRIMERA INFANCIA

Ganc Zaslavsky, Gabriela; Vargas Salazar, Lydia; Petrella, Stefano.

Fundación ASPACE Cataluña, Barcelona.

Objetivos: Evidenciar el impacto familiar, socioeducativo y de salud que genera el retraso en la detección de trastornos del neurodesarrollo (TND) y de diagnósticos objetivos en la primera infancia.

Material y método: Hemos realizado un estudio retrospectivo analizando una muestra de 96 pacientes dados de alta de un centro de atención temprana (CDIAT) con diagnóstico final de retraso global del desarrollo/discapacidad intelectual en los últimos 10 años.

Resultados: El 28.1% de la muestra fue derivado por lenguaje. El promedio de edad en que se advierte un problema de desarrollo es de 2,4 años, pero el 36.5 % presenta un cambio entre la orientación diagnóstica inicial y el diagnóstico final a los 5 años de edad. Sólo el 34.4% tenían solicitados estudios etiológicos a nivel hospitalario y

un 55% de los pacientes no tenía adaptaciones en la escuela al alta del CDIAT.

Conclusiones: A pesar del esfuerzo continuo para la detección de TND, seguimos encontrando derivaciones y diagnósticos tardíos que suponen un retraso en el estudio etiológico de nuestros pacientes y en la activación de ayudas a nivel escolar. En conclusión, creemos que la instauración de protocolos de detección y diagnóstico precoz con pruebas psicométricas estandarizadas ayudará a disminuir el tiempo en el retraso diagnóstico, la incertidumbre y angustia a nivel familiar, a realizar adaptaciones curriculares y a aumentar la posibilidad de asesoramiento médico y genético, mejorando también la equidad territorial.

Sesión Comunicaciones Orales VIII - MISCELÁNEA II

O-130

¿QUÉ PIENSAN LOS PEDIATRAS SOBRE LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO?

Furones García, Marta[1]; Arias Vivas, Eva[2]; Martín del Valle, Fernando[3]; Berzosa López, Raquel[4]; Garriz Luis, Maite[1]; Soto Insuga, Víctor[5].

[1]Hospital Universitario General de Villalba, Collado Villalba; [2]Hospital Clínico San Carlos, Madrid; [3]Hospital Severo Ochoa, Leganés; [4]Centro de Salud Gregorio Marañón, Alcorcón; [5]Hospital Niño Jesús, Madrid.

Introducción: Los trastornos del sueño son muy frecuentes en la edad pediátrica y producen una importante morbilidad, por lo que es importante su identificación y tratamiento precoz.

Objetivos: Conocer las opiniones y conocimientos de los pediatras en relación a los trastornos de sueño en la infancia.

Material y método: Estudio descriptivo, prospectivo. Dirigido a pediatras, tanto de Atención Primaria, como hospitalarios. Se realiza una encuesta a través de Google Forms, que se distribuye mediante listas de difusión.

Resultados: Se obtuvo 204 pediatra. El 40,5% trabajaba en Atención Primaria, el 40,0% eran neuropediatras y el 19,5% restante, pertenecía a otra especialidad médica hospitalaria. El 90,9% considera que los trastornos del sueño son una patología importante y un 79,9% manifiesta que los pacientes consultan frecuentemente por este problema. El 79,5% reconoce que no tiene el tiempo suficiente en consultas para abordar este problema. El 33,7% de pediatras utiliza la melatonina como tratamiento de primera línea en el insomnio, aunque el 25,5% reconoce que tiene dudas sobre sus indicaciones y efectos secundarios. El 64,5% de los participantes no ha recibido suficiente formación sobre los trastornos del sueño y el 93,9% querría recibir mayor formación.

Conclusiones: A pesar de que los trastornos del sueño son considerados una patología importante, la mayoría de pediatras no dispone de tiempo suficiente para abordarlos en la consulta. Es necesario implementar cursos formativos para pediatras para mejorar el manejo de estos pacientes.

O-131

SECUELAS NEUROLÓGICAS EN CMV CONGÉNITO: NUESTRA EXPERIENCIA

Álvarez Juan, Beatriz[1]; Tamargo Cuervo, Alejandra[1]; Terroba Seara, Sandra[1]; Andres Andres, Ana Gloria[1]; Valdes Montejo, Irene[2]; Rodríguez Fernández, Cristina[1]; Jiménez Jiménez, Aquilina[1]; González-Lamuño Sanchis, Carmen[1]; Gutierrez Alonso, Sara[1]; Fuentes Martínez, Silvia[1].

[1]Complejo Asistencial Universitario de León, Leon; [2]Consorci Sanitari del Maresme, Mataró.

Objetivos: Describir las características prenatales y las secuelas neurológicas de niños diagnosticados de citome-

galovirus congénito en un centro de tercer nivel.

Material y métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo y observacional, de los neonatos con PCR positiva en orina los primeros 14 días de vida nacidos entre 01/01/2011-01/01/2023. Se revisaron variables prenatales, postnatales y evolución en consulta.

Resultados: De un total de 23093 RN 16 presentaron infección congénita por CMV (incidencia 0.07%), 75% mujeres. 62% de los partos fueron eutócicos y 31% gemelares. La media de EG 37 ± 2,49 sem y de peso 2029,37 ± 704,49gr (68% BPEG). 43% presentaron microcefalia y al 56% se les hizo PCR por CIR. Todas las PCR en orina fueron positivas. Al diagnóstico: Se realizó a todos ecografía transfontanelar (50% normales 50% quistes) a 4 RMN. 100% FO normales, 63% PV alterados, 31% cribado auditivo patológico. 62% recibieron tratamiento (100% valganciclovir). Al seguimiento: 22% de PEV y 20% PEAT patológicos. 31% de niños presentaron secuelas, de los cuales todos eran sintomáticos, con prueba alterada al diagnóstico y con tratamiento.

En los niños con secuelas hemos objetivado con mayor frecuencia y con resultado estadísticamente significativo, (p< 0,05) presencia de ecografía transfontanelar o RMN alteradas, hipoacusia y mayor número de copias en orina.

Conclusiones: Dado el alto porcentaje de secuelas es recomendable realizar RMN y ecografía transfontanelar a todos los niños con CMV congénito. Un diagnóstico preciso y precoz, ayuda a informar correctamente a los padres del riesgo de desarrollo neurológico alterado.

O-132

DONACIÓN EN ASISTOLIA CONTROLADA: TAMBIÉN POSIBLE EN PACIENTES NEUROLÓGICOS

Martínez-Mugica Barbosa, Otilia; Laña Ruiz, Borja; Marti Carrera, Itxaso.

Hospital Donostia, San Sebastián.

Introducción: Pese al elevado número de trasplantes realizados en nuestro país, la disponibilidad de órganos para trasplante pediátrico sigue siendo limitada. En los últimos años se ha desarrollado la donación en asistolia controlada (DACp), considerándola cuando en la atención al paciente crónico en su etapa final de la vida se decide adecuación de medidas terapéuticas (AMT) o cuando se prevé que la lesión cerebral del niño va a conducir irremediablemente a la muerte encefálica. La DACp sólo es posible cuando la AMT se realiza en UCI y tiene pocas contraindicaciones absolutas. En las enfermedades hereditarias, errores congénitos del metabolismo y malformaciones congénitas, dada su baja prevalencia, existe poca evidencia científica sobre la posibilidad de que el receptor desarrolle complicaciones asociadas a la enfermedad del donante. Presentamos dos casos en los que la DACp fue posible. La vivencia por parte de las familias fue positiva, dando alivio a la pérdida.

Caso clínico: Niño 14 años, duplicación MECP2, encefalopatía epiléptica GMFS V. Status eléctrico los últimos meses. Ingresa en UCIP por insuficiencia respiratoria. Junto a la familia se decide limitación del esfuerzo terapéutico. Dona corazón y riñones. Niña 14 años, PCI tetraparesia espástica GMFS V por encefalopatía hipóxico-isquémica. Epilepsia refractaria. Ingresa por insuficiencia respiratoria y empeoramiento clínico. Se acuerda limitación del esfuerzo terapéutico en UCIP. Dona hígado y riñones.

Conclusiones: La Donación en asistolia controlada pediátrica (DACp) permite ampliar el potencial de donación infantil. Podría considerarse en los pacientes neurológicos crónicos en el curso de la atención al final de la vida.

O-133

NEUROCAMP 2023. NEUROCOOPERACIÓN EN LAMU, KENIA

Madruga Garrido, Marcos[1]; Nascimento Osorio, Andrés[2]; León Domínguez, Ana[1]; Sangany, Geoffrey[3]; Inayathussein Ibrahim, Najma[4]; Mulewa, Patrick[3]; Muhwana, Solomon[3]; Chepkurui Chuma, Nancy[4]; Alcón Grases, Marta[4]; Muñoz de León, Irene[3]; González Alguacil, Elena[5]; Salazar Villacorta, Ainara[6].

[1]Neurolinkia, Sevilla; [2]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [3]Hospital Pablo Horstmann de Lamu, Lamu; [4]Hospital Lamu County, Lamu; [5]Hospital Universitario Niños Jesus, Madrid; [6]University College London, Institute of Neurology, Londres.

Introducción: Se presenta resumen de la actividad desarrollada en el programa de colaboración con Fundación Pablo Horstmann en Kenia.

Objetivos: Analizar los trastornos neurológicos más prevalentes en la población de estudio para mejorar rendimiento de próximas campañas. Visibilizar y promocionar la actividad asistencial y docente en Neurocooperación.

Material y métodos: Se recoge información de los pacientes valorados en la campaña de neuropediatría en dos hospitales del condado de Lamu (Kenia) del 23-27 enero de 2023. Se resume la actividad docente y reuniones realizadas.

Resultados: Actividad asistencial: 78 pacientes valorados; 41 (52,56%) con trastornos del neurodesarrollo, 31 (39,74%) con parálisis cerebral, 29 (37,17%) con epilepsia y 16 (20,51%) con otras patologías. 35 (44,87%) de ellos fueron valorados por fisioterapeuta del equipo. Se recogieron 16 muestras para estudio genético. Se realizó actividad docente con el equipo clínico local durante las visitas de pacientes y 7 sesiones formativas. Se programaron dos reuniones con la asociación de Kenia de enfermedades raras y se inició la creación de redes entre familias y profesionales de Kenia y España.

Conclusiones: El grupo de trabajo de Neurocooperación promociona la ayuda a pacientes y profesionales de países en desarrollo. Es importante la identificación de la patología más prevalente en esos países para mejorar el rendimiento de la cooperación. La ayuda en la formación de equipos locales y la creación de redes de apoyo a familias y colaborativas con profesionales es clave para una mejoría del conocimiento y atención de las enfermedades neurológicas pediatricas en países de ingreso medio-bajo.

O-134

TRAUMATISMO CRANEAL POR MALTRATO: NUESTRA CASUÍSTICA DESDE 2016 Y PROPUESTA DE MEDIDAS DE PREVENCIÓN

Pérez Delgado, Raquel[1]; Fariña Jara, Violeta[1]; Martínez Calvo, Fernando Francisco[1]; Monge Galindo, Lorena[1]; Peña Segura, José Luis[1]; López Lafuente, Amparo[1]; García Jiménez, Inmaculada[1]; Abenia Usón, Pilar[1]; Lafuente Hidalgo, Miguel[2]; López Pisón, Javier[1].

[1]Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza; [2]Hospital San Jorge, Huesca.

El traumatismo craneal por maltrato es todo traumatismo que ocasiona lesiones intracraneales debido a un impacto directo infligido y/o zarandeo. Se caracteriza por la triada: encefalopatía aguda, hemorragias retinianas y hematoma subdural.

En algunos casos puede existir desconocimiento por parte del agresor de las graves consecuencias que el zarandeo del bebé puede ocasionar.

Objetivos: Analizar nuestra experiencia y proponer medidas de prevención.

Material y método: Revisión base de datos e historias clínicas de forma retrospectiva.

Resultados: Obtuvimos 7, los 4 últimos desde finales de 2021 (3 en el primer cuatrimestre de 2022). Edad media entre los 2 y 7 meses, 5 debutaron con grave encefalopatía aguda e ingreso en UCI. En todos se realizó TC craneal urgente y fondo de ojo ante la sospecha clínica, así como serie ósea esquelética, se cursó parte al juzgado e interconsulta a la trabajadora social. En todos se encontraron hemorragias retinianas y sangrado intracraneal. Destacamos el caso de un lactante que ingresó por aumento del perímetro cefálico con curva muy ascendente en ausencia de datos de encefalopatía. Salvo 2, todos tienen importantes secuelas con trastorno del neurodesarrollo, epilepsia (un caso espasmos infantiles) y afectación visual, 2 fallecieron. Al menos en 3 casos se retiró custodia a los padres.

Conclusiones: El traumatismo craneal por maltrato es causa importante de morbimortalidad en lactantes y en ocasiones puede deberse al desconocimiento por parte del cuidador. En nuestro hospital se ha propuesto un proyecto de mejora con objetivo de prevenir el “síndrome del lactante zarandeado”.

O-135

EPIDEMIOLOGÍA DEL SUEÑO EN PACIENTES CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN ESTUDIO DE PREVALENCIA CON SIGNIFICADO POBLACIONAL.

Turner, Samantha; Andreo Lillo, Patricia; Pastor Ferrándiz, Lorena; Carratalá Marco, Francisco.

Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.

Introducción/objetivos: La prevalencia de los trastornos del sueño (TS) en el TEA evaluada en unidades especializadas, introduce un “sesgo de centro de referencia”. Nos planteamos una descripción epidemiológica del riesgo de TS en el TEA con significación poblacional.

Pacientes y métodos: Entre 2018 y 2022, de un área de salud de 32909 menores de 16 años, se revisan retrospectivamente a las primeras visitas (1ªV) de los pacientes con diagnóstico de sospecha de TEA=375 (Incidencia acumulada = 11.5/1000). Los 375 cumplieron los criterios de inclusión y exclusión (área de salud específica y no padecer trastornos del neurodesarrollo). Se registraron: edad, historia de TS, criterios de epilepsia y asistencia previa a centro de atención temprana (CAT).

Resultados: La edad media fue de 4.44±3.46DE (Rango 1-16 años). Niños=278 (Edad=4.48±3.45 años) y Niñas= 97 (Edad=4.31±3.42 años) sin diferencias significativas. En 180 de 301 pacientes (35.9%) se describieron TS. De ellos, 97(43%) fueron niños y 33 niñas (43.4%) sin diferencias significativas. Los niños que acudieron a CAT antes de la 1ªV fueron 114(41.8%) y las niñas fueron 44(40.31%) sin que existiesen diferencias significativas.

Entre los pacientes con TS, 130 casos (43.2%), 42(60.8%) presentaron criterios de epilepsia y 88(37.2%) no lo presentaron con un OR=2.54 (1.46-4.41).

Conclusiones: 1) En la 1ªV, un 1/3 de las familias indicaron que sus hijos presentaban TS. 2) La comorbilidad epiléptica en los niños con TEA y TS, fue dos veces y media superior a la de los niños sin ellos. 3) Casi la mitad ya habían acudido a un CAT.

POSTERS CON DEFENSA

Sesión Posters Defensa I - **GENÉTICA**

P-001

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA CON ATROFIA CEREBELOSA Y PARÁLISIS CEREBRAL DE TIPO ATÁXICA SECUNDARIA A MUTACIÓN EN SPTAN1

Pérez Villena, Ana; Navarro López, Ignacio Javier; Abenza-Abildua, María José; Herreros Fernández, María Luisa; Martín-Espi, Irene; Novo Aparicio, Susana.

Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes.

Introducción: El desarrollo de las técnicas genéticas está permitiendo identificar nuevos genes desencadenantes de encefalopatías epilépticas asociadas o no a alteraciones neuronales estructurales. Entre ellos se identificó el gen SPTAN1 que codifica la proteína alfa2 espectrina.

Caso Clínico: Presentamos el caso de una paciente de 6 años de edad. Seguimiento en las consultas desde el nacimiento por antecedente de Crecimiento intrauterino retardado y diagnóstico prenatal de atrofia cerebelosa. Parto pretérmino en la semana 36. Sin incidencias. Se confirma en RM craneal al nacimiento atrofia cerebelosa. Evolutivamente desarrolla parálisis cerebral infantil de tipo atáxico. A los 2 años de edad inicia epilepsia con semiología mioclónica y electroencefalograma con trazado generalizado. Aceptable control de crisis con lamotrigina. RM de control a los 2 años de edad sin cambios. Estudio metabólico y genético con CGH array 750 k normales. Actualmente presenta discapacidad intelectual severa. En exoma se identifica mutación de gen SPTAN1 que justifica la clínica de la paciente.

Conclusiones: El estudio diagnóstico de las encefalopatías epilépticas es complejo. No se debe establecer que una malformación sea la causa exclusiva del fenotipo del paciente.

P-002

LA IMPORTANCIA DE LA GENÉTICA EN LAS FACOMATOSIS

García García, María; Piquero Fernández, Carlos; Sánchez Suárez, Ariadna; Salvador Saenz, Belén; Martínez Menéndez, Beatriz; Martínez Sarriés, Francisco Javier.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

Introducción: Las facomatosis comprenden un grupo de enfermedades neurocutáneas que cursan con lesiones tumorales o hamartomatosas de los tejidos derivados de las hojas embrionarias, principalmente del neuroectodermo. La mayoría son de origen genético, por lo que el estudio genético es importante a la hora de diferenciarlas entre sí.

Caso clínico: Mujer de 14 años derivada a Neuropediatría desde otro centro por sospecha de enfermedad neurocutánea. A la exploración presenta múltiples manchas café con leche, tumores cutáneos en miembros derechos y paravertebrales y efélides axilares; no presenta aparentes anomalías esqueléticas ni antecedentes familiares de facomatosis. En el otro centro se había realizado panel genético de esclerosis tuberosa y rasopatías, sin hallar variantes patogénicas.

Ante la sospecha de neurofibromatosis se realiza RM craneal y columna completa que muestra múltiples tumores intracraneales: probables schwannomas vestibulares bilaterales, epiglótico y diversos radiculares cérvico-dorso-lumbares, probable meningioma en foramen magno, degeneración vacuolar en sustancia blanca, calcificaciones cerebelosas y probables neurofibromas plexiformes cutáneos y cervico-dorsales altos. Se solicita exoma dirigido a neurofibromatosis, que detecta una variante patogénica en heterocigosis en el gen NF2, siendo diagnosticada de neurofibromatosis tipo II.

Conclusiones: Presentamos el caso clínico de una paciente con síndrome neurocutáneo con diagnóstico genético de neurofibromatosis tipo II, aunque fenotípicamente se asemeja a una tipo I. Previamente se había realizado estudio genético, pero no de manera completa, pues el panel de rasopatías no incluye la neurofibromatosis tipo II. Esto revela la importancia de la genética en el diagnóstico diferencial de las facomatosis.

P-003

SÍNDROME DE PITT HOPKINS: LA IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRECOZ

Ghandour Fabre, Diana[1]; Gómez, Adriana[2]; Prados Álvarez, María[2]; Tahsin, Saoud[2]; Ramos Carrillo, Clara[2]; Romo, María[2].

[1]Instituto de Neurociencias Vithas Madrid- La Milagrosa, Madrid; [2]Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro.

Introducción: El síndrome de Pitt Hopkins (SPH) es un trastorno de origen genético, con una prevalencia poblacional estimada de 1/30000-1/40000, se presupone infradiagnosticado, al estar descritos unos 500 pacientes. Asocia entre otros, trastorno del neurodesarrollo, rasgos dismórficos, trastorno del ritmo respiratorio y epilepsia.

Caso Clínico: Pre-escolar de 3 años derivado a consulta por pica. Durante la historia clínica se evidencian múltiples rasgos TEA (retraso del lenguaje, juego indepen-

diente basado en orden de objetos, evita contacto físico, no señala, ni solicita ayuda). En exploración física destaca una sonrisa constante y una mirada continuamente, fascies redondeada, boca amplia y puente nasal ancho. Se realizó estudio metabólico y de oligoelementos (normal), RM cerebral (pequeñas hiperintensidades de señal en sustancia blanca supratentorial), EEG convencional (ondas agudas en regiones temporo-parietales de predominio izquierdo), seguido de un Video EEG nocturno con identificación en sueño de dichas puntas con una persistencia moderada. Estudio molecular: mutación en heterocigosis del gen TCF4 c.1373G>A de novo, compatible con síndrome de Pitt Hodking. En fenotipado inverso, se identificaron episodios de hiperventilación. Trascurrieron 19 meses entre la primera valoración y el diagnóstico genético.

Conclusiones: El SPH engloba un gran número de afecciones que precisan una intervención precoz y multidisciplinar. Actualmente, hay varios estudios en curso, entre ellos dos ensayos terapéuticos. Con la posibilidad actual de ofrecer un tratamiento personalizado de precisión, es de gran importancia disminuir el retardo en el diagnóstico genético.

P-004

TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO ASOCIADO A *KCND3*, MÁS ALLÁ DE LA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA 19

Gabaldón Albero, Alba[1]; Marco Hernández, Ana Victoria[2]; Beseler Soto, Beatriz[1]; Montoya Filardi, Alejandro[1]; Villanueva Haba, Vicente[1]; Martínez Castellano, Francisco[1].

[1]Hospital Universitario La Fe, Valencia; [2]Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia.

Introducción: El gen *KCND3* codifica el canal de potasio voltaje dependiente de la subfamilia D miembro 3. Está compuesto por 6 dominios transmembrana y tiene elevada expresión en sistema nervioso. Mutaciones por pérdida de función en este gen se han relacionado con la ataxia espinocerebelosa 19. Recientemente se ha descrito otro fenotipo clínico de inicio en la infancia temprana. Se presentan dos pacientes con trastorno del neurodesarrollo y mutaciones patogénicas en *KCND3*.

Casos clínicos: En ambos casos se detectó retraso del desarrollo psicomotor (RDPM) a los 6 meses con hipotonía axial y ausencia de sostén cefálico. Progresivamente el primer paciente presentó hipertonía de miembros, movimientos coreo-distónicos de miembros superiores y enfermedad de Hirschsprung. A los 4 años no ha alcanzado el sostén cefálico ni la manipulación. El segundo paciente asoció macrocefalia, marcha atáxica con apoyo desde los 3 años y epilepsia desde los 4 años. A los 37 años presenta una discapacidad intelectual (DI) profunda. Hallazgos en las pruebas de neuroimagen incluyen atrofia cortico-subcortical, cerebelosa y áreas de retraso de la mielinización. En el estudio genético, el primer paciente presenta la variante de novo c.1187C>A (p.Ala396Asp) y el segundo la deleción en pauta c.1159_1176delTGCTCCTTGAGTGGCGTC (p.Cys387_Val392del) en el gen *KCND3* en heterocigosis.

Conclusiones: Mutaciones que afectan al segmento transmembrana 6 en *KCND3* se relacionan con trastorno del neurodesarrollo de inicio en la infancia temprana con un fenotipo clínico que incluye RDPM, DI, trastorno del movimiento y epilepsia.

P-005

TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO CON ATAXIA CEREBELOSA: HETEROGENEIDAD ETIOLÓGICA Y POTENCIALES DIANAS TERAPÉUTICAS

Arias García, Laura; Amado Puentes, Alfonso; Blanco Barca, Manuel Oscar; Durán Fernández Feijoo, Begoña; Melcón Crespo, Cristina.

Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.

Introducción: La ataxia cerebelosa es un síndrome heterogéneo que puede deberse a una variedad de causas genéticas o adquiridas.

Para llevar a cabo el diagnóstico es preciso realizar una historia clínica completa junto a una exploración física meticulosa y pruebas complementarias para confirmarlo. Las alteraciones neurológicas asociadas pueden facilitar el diagnóstico.

Métodos: Estudio descriptivo, restrospectivo mediante revisión de historias clínicas de cuatro pacientes diagnosticados de ataxia cerebelosa potencialmente tratable.

Casos clínicos: Los motivos de consulta iniciales en neuropediatría fueron variados: cefalea, regresión en las habilidades motoras, torpeza motora y trastorno por déficit de atención. Todos los pacientes presentaron una exploración neurológica compatible con síndrome cerebeloso. El resto de hallazgos evolutivos fueron útiles para la orientación diagnóstica. Se realizaron pruebas complementarias dirigidas a causas tratables de ataxia cerebelosa. El exoma clínico fue la más concluyente. Los pacientes se diagnosticaron por este método de Ataxia Cerebelosa tipo 2, Déficit de Coenzima q10, Ataxia Espinocerebelosa tipo 27 y Ataxia Episódica asociada a epilepsia por mutación en KCNA2. El resultado fue un cambio global en la actitud terapéutica. Se administró Acetazolamida y Coenzima q10 en los primeros casos respectivamente con mejoría sintomática franca. En el tercer caso se extremaron las medidas para evitar desencadenantes febriles. En el último se identificó una canalopatía que podría ser, en un futuro próximo, susceptible de una diana terapéutica.

Conclusión: El objetivo principal en un paciente que presenta ataxia cerebelosa consiste en identificar las causas potencialmente tratables para evitar el deterioro neurológico y mejorar su calidad de vida.

P-006

MUTACIÓN BIALÉLICA EN PI4KA: UN AMPLIO ESPECTRO DE FENOTIPOS

Bernat Montoya, Vicente; Borràs Martínez, Ariadna; O'Callaghan Gordo, Mar; Gómez-Chiari, Marta; Yubero, Delia; Fons Estupiñà, Carme.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: Los fosfoinosítidos, como el PI4KA, son lípidos expresados en tejido cerebral con un papel funda-

mental en diversos procesos celulares. Pujol et al (2021) describieron una serie de 10 pacientes afectos de mutación bialélica en el gen PI4KA con fenotipo diverso: formas con retraso global del neurodesarrollo y leucodistrofia hipomielinizante y formas motoras con paraparesia espástica.

Presentamos dos pacientes con mutaciones en este gen y diferente fenotipo.

Caso Clínico: Paciente 1: niña de 11 meses, derivada a nuestro centro por epilepsia de debut neonatal, retraso global del desarrollo con hipotonía central, espasticidad de miembros y nistagmus. Estudios metabólicos (sangre y orina) normales. RM cerebral: patrón de leucodistrofia hipomielinzante. Exoma clínico dirigido: mutación bialélica patogénica en PI4KA, cuya herencia se confirmó mediante estudio de segregación familiar.

Paciente 2: Niño afecto de síndrome polimalformativo con artrogriposis congénita. En su evolución ha presentado retraso global del neurodesarrollo y epilepsia mioclónica. Estudios complementarios: RM cerebral con polimicrogiria perisilviana e hipoplasia ponto-cerebelosa. Exoma clínico dirigido: mutación bialélica en el gen PI4KA. Padres, de nuevo, portadores de dichas mutaciones.

Conclusiones: Las mutaciones bialélicas en PI4KA dan lugar a un espectro fenotípico amplio, desde una forma severa con leucodistrofia hipomielinizante hasta otra más leve con paraparesia espástica. A descartar, por nuestra parte, la descripción de un tercer fenotipo, hasta ahora sólo reportado en tres fetos (Kini et al, 2015), con polimicrogiria bilateral, hipoplasia cerebelosa y artrogriposis. Este fenotipo podría representar, así, un extremo todavía más severo de la enfermedad neurológica por mutación en PI4KA.

P-007

SÍNDROME DE KGB, DESCRIPCIÓN DE 3 CASOS Y PRONÓSTICO A LARGO PLAZO

Taberner Pazos, Belen; Revert Gomar, Marta; Mañes Jimenez, Yolanda; Climent Alberola, Salvador.

Hospital Lluís Alcanyís, Xátiva.

Introducción: El síndrome de KGB es una enfermedad genética rara caracterizada por rasgos faciales característicos, talla baja, retraso psicomotor y alteración de conducta. Está causado por variantes de pérdida de función en el gen ANKRD11, de herencia autosómico dominante.

Caso clínico: Caso 1: Varón de 16 años sin antecedentes perinatales de interés, en seguimiento desde los 6 años por talla baja. Derivado a neuropediatría por déficit de atención e hiperactividad y escoliosis significativa. RM cerebral y Array normales. En exoma presenta mutación en heterocigosis (c.1359dupA) en el gen ANKRD11. Caso 2: Mujer de 14 años sin antecedentes perinatales de interés. En seguimiento desde los 5 años por talla baja. Edad ósea, analítica, cariotipo y RM cerebral normales. Remitida a neuropediatría por problemas del aprendizaje y rasgos fáciles característicos (Orejas implantación baja, paladar ojival, braquidactilia manos y pies, clinodactilia 5º dedo). Array normal. Exoma con mutación en heterocigosis (c.1903_1907delAAACA) en el gen ANKRD11. Caso 3: Varón de 44 años remitido a neurología por problemas cognitivos. En seguimiento desde la infancia por PTI, hipoacusia leve y problemas de aprendizaje. Presenta macrodoncia y facies triangular. Analítica y RM cerebral normales. Array con deleción en 16q24.3, que incluye la secuencia completa del gen ANKRD11.

Conclusiones: Las manifestaciones neurológicas del síndrome de KGB incluyen problemas de aprendizaje, de conducta y déficit de atención e hiperactividad. Aunque puede existir cierto retraso psicomotor, la mayoría de los pacientes son autónomos en la edad adulta. Se ha descrito epilepsia asociada aunque ninguno de nuestros pacientes presentó crisis.

P-009

SÍNDROME DE WIEDEMANN-STEINER.REVISIÓN MEDIANTE ESTUDIO DE DOS CASOS

Romero Vázquez, Lourdes; Pascual-Vaca Gómez, Diego; Campo Barasoain, Andrea; Carbonero Santaella, Ana; Gómez Calero, Angel; Luque Álvarez, María.

Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Introducción: Se trata de un síndrome dismórfico con múltiples anomalías congénitas de origen genético causado por variantes del gen KMT2A (11q23.3) y caracterizado por talla baja, hipertricosis (en las regiones de la espalda o los codos), dismorfia facial, trastornos de conducta, retraso del desarrollo y, más comúnmente, discapacidad intelectual.

Casos Clínicos: Caso 1: niña de 9 años hija de padres sanos no consanguíneos con antecedentes de: luxación teratológica bilateral de caderas intervenida a los 9 meses, lesión quística en húmero proximal izquierdo intervenida, talla baja en tratamiento con hormona de crecimiento. Exploración: cara redonda con hendiduras palpebrales estrechas, ptosis palpebral izquierda, orejas despegadas, implantación baja anterior del pelo, hipertricosis en espalda, piernas y brazos, vocalización escasamente entendible, manos con dedos cortos y almohadillas fetales presentes, mamilas separadas. Estudio genético: variante c.8378_8382del, p.(Lys2793Thrfs*34) en heterocigosis en el gen KMT2A de novo. Caso 2: adolescente de 14 años hija de padres sanos no consanguíneos con antecedentes de discapacidad intelectual, talla baja e insulinorresitencia. Exploración: dolicocefalia, ptosis palpebral bilateral, hipertelorismo, filtrum plano, labio superior fino, boca en V invertida e hirsutismo. Estudio genético: variante c.2388dup; p.T797Yfs*25 en el gen KMT2A (NM_001197104.1).

Conclusiones: El síndrome de Wiedemann-Steiner es un claro ejemplo en el que la secuenciación de exoma puede confirmar el diagnóstico de enfermedades monogénicas. La hipertricosis cubiti, retraso del crecimiento postnatal junto a otros rasgos faciales tales como hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo y ptosis pueden orientarnos a pensar en esta entidad.

P-010

REGISTRO ESPAÑOL DE SÍNDROME DE RETT

O'Callaghan Gordo, Mar[1]; González Aguacil, Elena[2]; Soto Insunga, Víctor[2]; Pla Juncà, Francesc[3]; López de Heredia Alonso, Miguel Ángel[3]; Armstrong Morón, Judith[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital del Niño Jesús, Madrid; [3]GENRARE - CIBERER - ISCIII, Madrid.

Introducción: El constante aumento del conocimiento genético, fisiopatológico y clínico del síndrome de Rett (RTT) y el desarrollo de nuevas terapias específicas, hacen necesario conocer el número y las características genéticas y clínicas reales de las pacientes con RTT. En España no existía un registro nacional de pacientes RTT. Recientemente se ha creado el Registro Español RTT específico para pacientes con mutaciones en *MECP2.*

Objetivos: Presentar el Registro Español RTT entre los miembros de la SENEP para hacerlos partícipes de este.

Material y método: El registro ha sido creado por los clínicos y genetistas de la Clínica Rett del HSJD de Barcelona y la Unidad Multidisciplinar para la atención integral de los pacientes pediátricos con síndrome de Rett del HNJ de Madrid junto con el CIBERER dentro del proyecto "Registro de Enfermedades Genéticas y de baja prevalencia (GenRaRe)" en la plataforma REDcap del ISCII. El registro incluye datos genéticos y clínicos y se han utilizado ítems de escalas específicas para RTT.

Resultados: No se dispone todavía de resultados.

Conclusiones: El Registro Español RTT es el primer registro nacional específico de pacientes con RTT y mutaciones en gen *MECP2.* Nos permitirá conocer la situación epidemiológica real, así como los aspectos genéticos y clínicos más relevantes de las pacientes RTT en España. El conocimiento que se obtenga del registro servirá para el desarrollo de terapias dirigidas a los aspectos más prevalentes e invalidantes de las pacientes RTT, así como para la selección de pacientes candidatas para futuros ensayos clínicos.

P-011

EXPERIENCIA CON EL USO DE PITOLISANT EN UNA PACIENTE CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Eslava Carrión, Aurora; Coritza Itzep, Debora; Corripio, Raquel; Joga Elvira, Lorena; Garcia Puig, Montserrat.

Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell.

Introducción: Pitolisant es un antagonista de primera generación de los receptores H3 de la histamina. Actúa aumentando la actividad de neuronas histaminérgicas relacionadas con procesos cognitivos y aprendizaje. La aplicación de este fármaco en pacientes con Síndrome de Prader-Willi (SPW) ha objetivado un impacto positivo sobre la función cognitiva.

Caso clínico: Paciente de 5 años diagnosticada de SPW. Leve retraso del desarrollo psicomotor de predominio en el lenguaje expresivo. No narcolepsia. Desde la Unidad Multidisciplinar de SPW se solicitó el uso compasivo de Pitolisant. Tras su aprobación se inició el tratamiento a dosis ascendentes hasta 18 mg/día. Se realizó evaluación neuropsicológica basal y a los 6 meses. Se recogieron datos subjetivos de evolución a través de formularios online. Tras 6 meses, las escalas WPPSI y NEPSY-II objetivaron mejoría en puntuaciones directas de subtests de dibujos, nombres y fluencias. Presentó además mejoría subjetiva en la habilidad para seguir órdenes complejas, capacidad de autocorrección y facilidad para expresar emociones. En los primeros 6 meses no apareció ninguna reacción adversa. Posteriormente, presentó episodios de auras visuales con sensación de pánico asociada. El estudio oftalmológico, electroencefalograma y resonancia magnética cerebral fueron normales. La clínica se resolvió tras la suspensión del fármaco.

Conclusiones: El uso de Pitolisant se relacionó con una mejoría de la función cognitiva en nuestra paciente. Pitolisant a dosis de 18mg/día provocó efectos adversos en forma de alteraciones neurológicas. Son necesarios más estudios para evaluar si una dosis menor sería adecuada para mantener los efectos beneficiosos del fármaco sin producir efectos adversos.

P-012

ENCEFALOPATÍA GRAVE CON MICROCEFALIA ADQUIRIDA Y ATROFIA CEREBRAL PROGRESIVA RELACIONADA CON MUTACIONES EN CSTB.

Alvarenga López, Nelson Mauricio[1]; Muchart López, Jordi[2]; O´Callaghan, Mar[3]; García Cazorla, Ángels[3]; Pías, Leticia[4]; Darling, Alejandra[3].

[1]Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Departamento de Radiología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [3]Departamento de Neurología, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [4]Departamento de Neurología y Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: La cistatina B es una proteína codificada por el gen CSTB, relacionado con la epilepsia mioclónica progresiva-1A(EMP1A). La mayoría de los casos son por expansión en homocigosis de una repetición inestable del dodecámero en la región promotora y, en menor frecuencia, heterocigotos compuestos para el dodecámero repetido y una mutación puntual en la región codificante de CSTB. Reportamos dos casos con variantes homocigotas en CSTB.

Casos clínicos: Paciente 1:Niña de 10 años con epilepsia de debut a los 6 meses, retraso psico-motor y microcefalia adquirida. Presenta hipotonía axial y espasticidad. La RM cerebral muestra atrofia cortico-subcortical con hipomielinización, disgenesia-atrofia del cuerpo calloso y ensanchamiento de las folias cerebelosas. Paciente 2: Niña de 21 meses con antecedente de retraso del crecimiento intrauterino y prematuridad. Presenta retraso psicomotor con microcefalia, dismorfias, disfagia e hipoacusia neurosensorial. En la exploración: hipotonía axial, espasticidad y distonía. El EEG muestra actividad intercrítica epileptiforme, sin crisis clínicas. La RM muestra atrofia cortical y en un control destaca pérdida de volumen de sustancia blanca y adelgazamiento del cuerpo calloso.

El exoma clínico reporta la variante c.67-1G>C en homocigosis en CSTB en ambos pacientes. Estudios funcio-

nales de esta mutación han sugerido una expresión nula de la proteína

Conclusiones: La encefalopatía de debut precoz y curso neurodegenerativo amplía el espectro clínico de las alteraciones asociadas a CSTB. Se han descrito casos aislados asociados a mutaciones nulas en CSTB, apoyando una correlación genotipo-fenotipo. Esta entidad debe considerarse en lactantes con retraso grave del neurodesarrollo, microcefalia adquirida y atrofia cerebral progresiva.

P-013

ESPECTRO FENOTÍPICO ASOCIADO A VARIANTES PATOGÉNICAS EN EL GEN *PTEN*

Marco Marco, Ana Victoria[1]; Gabaldón Albero, Alba[2]; De la Osa, Alberto[1]; Montoya Filardi, Alejandro[3]; Rodríguez, Ana[1]; Martínez, Francisco[3].

[1]Hospital Doctor Peset, Valencia; [2]Fundación Investigación La Fe, Valencia; [3]Hospital La Fe, Valencia.

Introducción: El gen *PTEN* es un gen supresor de tumores que participa en la vía de señalización de crecimiento PI3K/AKT/Mtor. Inicialmente *PTEN* se asoció al síndrome de Cowden, caracterizado por presentar presdisposición al cáncer y trastornos de sobrecrecimiento. Actualmente se ha descrito un amplio espectro fenotípico asociado a estas variantes y se ha acuñado el término de síndrome de tumor hamartomatoso *PTEN* (PHTS), incluyendo trastornos del neurodesarrollo (TND) con macrocefalia.

Se presentan cinco individuos de cuatro familias con TND, macrocefalia debidas a mutaciones en *PTEN*.

Casos clínicos: Los cuatro pacientes pediátricos se controlaban en la consulta de neuropediatría por presentar TND, con retraso psicomotor, autismo y retraso del lenguaje. Todos presentaban macrocefalia (p>99). El quinto paciente es el padre de uno de los pacientes diagnosticado en el estudio de segregación, clinicamente presentaba macrocefalia, problemas de aprendizaje en la infancia, lipomas subcutáneos y tiroidectomía realizada por haber presentado un cáncer de tiroides. Ninguno de los pacientes pediátricos presentaron tumores.

Todos los pacientes presentaban variantes patogénicas descritas previamente en *PTEN*.

Conclusiones: Variantes patogénica en el gen *PTEN* se relacionan con un amplio espectro de TND, macrocefalia y predisposición a tumores. El diagnóstico genético de estos pacientes y sus familiares es fundamental para establecer un plan de seguimiento así como el consejo genético.

P-014

TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO FAMILIAR CON DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Giménez Molina, Virginia; Buzón Serrano, Laura; Moliner Moron, Tamara; Fariña Jara, María Violeta; Izquierdo Álvarez, Silvia; Peña Segura, José Luis.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: En los últimos años, la disponibilidad de técnicas de secuenciación masiva y su aplicación a la clínica permite alcanzar diagnósticos genéticos en los trastornos del neurodesarrollo. El síndrome de Brunner (#300615) es un trastorno recesivo ligado al X caracterizado por la mutación en el gen MAOA que codifica la enzima monoaminooxidasa A.

Caso clínico: En el exoma-TRIO se identifica la variante probablemente patogénica c.896delC; p.(Pro299GInsfs*9) en el gen MAOA en un niño de 11 años controlado por trastorno del espectro autista con discapacidad intelectual, graves trastornos de comportamiento, disfunción ejecutiva, obesidad, trastornos del sueño y migrañas. La madre es portadora de la variante en heterocigosis. Se realiza el estudio al hermano de 16 años con síndrome de Asperger, identificando la misma variante en el gen MAOA. Se inicia tratamiento con un inhibidor de la recaptación de la serotonina y se recomienda una dieta libre en tiramina.

Conclusiones: Las técnicas genéticas de secuenciación masiva tienen una alta rentabilidad en el estudio de los trastornos del neurodesarrollo. En este caso, el diagnóstico etiológico ha permitido realizar el estudio familiar y establecer consejo genético y, además, ofrecer un tratamiento farmacológico dirigido a mejorar la sintomatología.

P-015

PARKINSONISMO GENÉTICO DE INICIO TEMPRANO (EOP)

Valero Pertegal, María Rita[1]; Martínez Salcedo, Eduardo[2]; Alarcón Martínez, Helena[2]; Martínez García, María Josefa[2]; Serrano Antón, Ana Teresa[3].

[1]Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; [2]Sección de Neuropediatría del Hospital Virgen Arrixaca, Murcia; [3]Sección de Genética médica del Hospital Virgen Arrixaca, Murcia.

Introducción: El parkinsonismo genético de inicio antes de los 21 años (EOP) es un síndrome clínicamente diverso y poco frecuente que a menudo asocia otros trastornos del movimiento, anomalías neurológicas, radiológicas y heterogeneidad genética. Describimos un caso de inicio en la lactancia y revisamos la bibliografía.

Caso clínico: Varón de 15 meses, con antecedente de prematuridad (34+2 SG) y retraso psicomotor, que consulta por movimientos oscilatorios de cabeza, miembros superiores e inferiores en vigilia y reposo y ausentes en sueño con inicio en miembros inferiores y generalización, precisando sonda nasogástrica para la alimentación. Exploración: destaca temblor de baja frecuencia y gran amplitud generalizado en reposo, mayor en MMII y lengua. Hipokinesia. Hipotonía en cuello y MMSS y rigidez leve en MMII. Retraso del patrón madurativo psicomotor. Exámenes complementarios: hemograma, bioquímica general, TSH, CPK, calcio, amonio, homocisteína, aminograma, ácidos orgánicos en orina, lactato, piruvato en suero, Perfil de acil carnitinas en sangre, Array-CGH, X frágil: normales; RM cerebral 3Testlas: leve ventriculomegalia. Ecografía abdominal, Gammagrafía, catecolaminas en orina y PET-TAC total body: normales. Autoinmunidad en suero y LCR normales. Perfil de Neurotransmisores, folato y pterinas

en LCR normales. Evaluación oftalmológica normal. Exoma clínico: dos variantes, en heterocigosis compuesta, probablemente patogénicas en gen WARS2. Se inicia tratamiento L-dopa obteniendo mejoría del temblor.

Conclusiones: Las técnicas de secuenciación masiva (NGS) han puesto al descubierto más de 70 genes implicados en EOP. Aportamos un nuevo caso asociado a variantes probablemente patogénicas en gen WARS2, causa poco frecuente de EOP con inicio en la lactancia.

P-016

REVISIÓN DE CASOS Y DESCRIPCIÓN DE NUEVO CASO DE LA VARIANTE ESTRIATAL DE ENFERMEDAD ASOCIADA A POLR3A DE APARICIÓN PRECOZ

Sánchez de Puerta Laguna, Carmen; Correa Vela, Marta; Alonso Luengo, Olga; Montero Valladares, Cristina.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: Las variantes bialélicas en POLR3A causan Leucodistrofia 4H (Hipomielinización, Hipodoncia e Hipogonadismo Hipogonadotrópico). Ataxia y signos piramidales son predominantes. La afectación estriatal con signos extrapiramidales se ha asociado a las variantes intrónicas c.1771-6C>G o c.1771-7C>G.

Objetivo: Describir características clínicas y genéticas según edad de inicio neonatal (4) e infantil (9)).

Métodos: Analizamos un nuevo caso y doce pacientes previamente descritos.

Resultados: Paciente de 4 meses, con ausencia de sonrisa y llanto desde primeros días, hospitalizada por dificultad respiratoria. Presenta coreodistonía y opistótonos graves, hipomimia, fijación ocular intermitente, persecución sacadizada, hipotonía axial, rigidez de extremidades e hiperreflexia sin otros signos piramidales. RM cerebral mostró hiperintensidad estriatal bilateral en T2 y cambios de señal en mesencéfalo posterior, protuberancia, núcleos dentados y pedúnculos cerebelosos. El exoma confirmó heterocigosis compuesta en POLR3A (variantes c.3781G>A y c.1771-7C>G).

Todos los pacientes del grupo de inicio neonatal compartían sexo femenino, hipotonía axial, corea generalizada, movimientos oculares anormales, retraso del desarrollo, disfagia, ausencia de habla e hipodoncia. Hipomimia grave y corea no se registraron en grupo infantil.

La degeneración estriatal bilateral con cambios de señal en pedúnculos cerebelosos aparece en todos los pacientes.

Conclusiones:

- Presentamos nuevo paciente con forma compleja de variante estriatal de enfermedad asociada a POLR3A de inicio neonatal.
- La hipomimia grave sin llanto ni sonrisa en primeros días y la corea son hallazgos clínicos distintivos de este grupo, estando ausentes en el grupo infantil.
- c.1771-7C> G aparece en el 100% de inicio neonatal y sólo en el 33% del grupo infantil.

Sesión Posters Defensa II - **EPILEPSIA**

P-017

EFICACIA DEL CANNABIDIOL EN UN PACIENTE CON FIRES (*"FEVER-INDUCED REFRACTORY EPILEPTIC SYNDROME"*)

Rekarte García, Saray; Buenache Espartosa, Raquel; Stanescu, Sinziana; Lorenzo Sanz, Gustavo.

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción: El FIRES es una encefalopatía epiléptica grave, que sigue a un proceso febril inespecífico, en un niño con un desarrollo previo normal. Se postula que esté mediado por la inflamación, de ahí que se planteé el uso del cannabidiol por su efecto antiinflamatorio.

Caso clínico: Niño de 3 años, sin antecedentes de interés y con desarrollo psicomotor normal, que debuta con múltiples crisis parciales y generalizadas, que evolucionan a estatus epiléptico. La sintomatología fue precedida de un cuadro catarral con fiebre. El estudio infeccioso, metabólico, genético, estructural e inmunológico no reveló hallazgos significativos. Ante la sospecha de FIRES recibió durante la fase aguda tratamiento inmunomodulador (metilprednisolona, inmunoglobulinas, rituximab), dieta cetogénica y varios fármacos anticrisis (FAC): ácido valproico, fenitoína, levetiracetam, lacosamida, oxcarbacepima, zonisamida y clobazam; además de perfusión de midazolam y propofol. En la fase crónica de la enfermedad, el paciente presenta una epilepsia refractaria con crisis mensuales agrupadas en *clusters* de 4 días de duración asociadas a procesos infecciosos; además de un deterioro neurológico con rasgos autistas, precisando Eduación Especial. A los 6 años, coincidiendo con retirada de la dieta cetogénica, se inicia tratamiento con cannabidiol hasta 15 mg/kg/día, con buena respuesta: espaciándose los *clusters*, disminuyendo el número y duración de las crisis por acúmulo, y observándose una mejor interacción del niño con el entorno.

Conclusiones: El cannabidiol ha de ser un FAC a considerar en la fase crónica del FIRES, objetivándose en nuestro caso una mejoría del control de crisis y del neurodesarrollo.

P-018

VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN PRRT2: DE LA DISCINESIA PAROXÍSTICA A LOS ESPASMOS INFANTILES

Rodrigo Moreno, María; Losada del Pozo, Rebeca; Martínez Cayuelas, Elena; Moreno Vinues, Beatriz; Pérez Sebastian, Isabel; Benítez Provedo, Cristina.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: Dentro de las diferentes encefalopatías del desarrollo y epilépticas, encontramos una variabilidad fenotípica cada vez más amplia. En las distintas variantes patogénicas de los genes causales nos encontramos en ocasiones que el fenotipo que observamos en la clínica no coincide con lo descrito en la literatura, lo que nos lleva a pensar que aún queda mucho por saber y que pueden existir otros procesos que están ejerciendo un importante papel en

estas patologías que aún no se conocen.

Caso clínico: Niña de 2 años diagnosticada de epilepsia familiar infantil benigna. Había presentado crisis generalizadas a los 5 meses, en tratamiento con levetiracetam. Padre con discinesia paroxística y crisis generalizada única con la misma variante patogénica c.649dupC(p. Arg217PRofs*8) en el exón 2 del gen PRRT2. Hermano crisis febriles. Comienza a los 6 meses con espasmos epilépticos con correlato eléctrico, con buena respuesta a tratamiento con ACTH. Dado que no se encuentran apenas descritos los espasmos en esta variante se amplia estudio con prueba de imagen, estudio metabólico y genética sin detectar otras alteraciones. Al año de vida, estando sin tratamiento antiepiléptico, comienza con convulsiones febriles, controladas con valproico. Buen desarrollo psicomotor.

Conclusiones: Aunque muchas de estas encefalopatías están producidas por la alteración de un solo gen, presentan una alteración de elevada complejidad clínica y molecular. El mayor conocimiento de las distintas relaciones genotipo y fenotipo nos llevará a paliar las alteraciones propias de cada individuo y, con ello, adecuarnos mejor a tratamiento individualizado en esta nueva era de medicina de precisión.

P-019

"3X1": EXPERIENCIA CON DIETA CETOGÉNICA EN PACIENTE CON ESCLEROSIS TUBEROSA, DIABETES MELLITUS TIPO 1 Y OBESIDAD

Arias García, Laura; Rodríguez, Diego; Amado Puentes, Alfonso.

Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.

Introducción: La dieta cetogénica (DC) es un tratamiento efectivo en la epilepsia refractaria infantil. Más allá de sus beneficios anticonvulsivantes y neuroprotectores varias publicaciones recientes muestran la utilidad de la DC en otras patologías como obesidad y diabetes (DM) mejorando el control glucémico y de peso.

Caso clínico: Paciente oriundo de Marruecos, residente en España desde los 3 años. Antecedentes de epilepsia no filiada en país de origen y de obesidad (IMC 32). Es diagnosticado a los 3 años de edad de esclerosis tuberosa en contexto de un ingreso hospitalario por debut de DM1. A los dos años del diagnóstico presenta episodios de crisis parciales, por lo que se inicia tratamiento antiepiléptico. Recibe de manera secuencial hasta 5 FAEs con persistencia de las crisis, que llegan a ser diarias, y de la actividad paroxística en los registros electroencefalográficos seriados. Ante la refractariedad al tratamiento, se inicia DC de bajo índice glucémico junto con FAEs y Everolimus, mostrando buena adherencia y mejoría en el control de las crisis. con la pauta de FAEs junto a Everolimus y la DC. Secundariamente se beneficia de la DC en el control de su DM1 con disminución de los requerimientos de insulina y disminución franca del IMC a 26.

Conclusiones: Con una monitorización adecuada, la DC puede ser un tratamiento concomitante eficaz y seguro tanto para el tratamiento de la epilepsia refractaria, como un prometedor tratamiento para la obesidad y la DM.

P-020

REVISIÓN DE ESPASMOS INFANTILES EN LOS DOS ÚLTIMOS AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Iglesias Rodríguez, Mario; Navarro Abia, Virginia; Madrigal Lkhou, Elisabet; Pérez Arnaiz, Laura; Cantarero Durón, Jennifer Paola; Havrylenko Vynogradnyk, Alina; Muñoz Albillos, María Sol.

Hospital Universitario de Burgos, Burgos.

Introducción: Los espasmos infantiles (EI) forman parte de las encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED). Son trastornos epilépticos con frecuencia refractarios, de inicio precoz, con anomalías electroencefalográficas persistentes y alteración variable del neurodesarrollo. Suelen debutar entre los 4-6 meses y las causas son múltiples. En un 20-30% es desconocida presentando muchos neurodesarrollo normal previo, y mejor pronóstico.

Objetivos: Revisar los casos de EI en nuestro centro durante los últimos 2 años.

Material y métodos: Revisión de historias clínicas de pacientes codificados como "espasmos infantiles"/"síndrome de West" diagnosticados desde el 01/01/2021 en nuestro centro.

Resultados: Ha habido 4 casos de EI en nuestro centro en los últimos 2 años: 3 varones y una mujer. Edad media al diagnóstico 9,5 meses. El primero tenía desarrollo psicomotor normal, con leve afectación del lenguaje expresivo, sin hallazgos en pruebas complementarias (pendiente de genética). El segundo tenía un origen genético (mutación *de novo* en *SCN2A*, asocia TEA). El tercero presentaba fenilcetonuria, bien controlada, asociaba rasgos TEA sin otros hallazgos y tiene pendiente un exoma dirigido. La cuarta asociaba lactato elevado en líquido cefalorraquídeo, con resto de pruebas normales, microcefalia, alteración del patrón respiratorio y estereotipias en manos. Un paciente recibe tratamiento con valproato, y el resto, vigabatrina. La mujer también recibe piridoxina, riboflavina, carnitina y coenzima Q10 por sospecha de metabolopatía.

Conclusiones: Los EI son un grupo heterogéneo en su afectación y etiología. Es fundamental un estudio exhaustivo para identificar causas potencialmente tratables en estos pacientes, así como valoración de comorbilidades y su manejo adecuado.

P-021

EFICACIA Y TOLERANCIA DE UNA DIETA DE BAJO ÍNDICE GLUCÉMICO EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE ANGELMAN CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Rodríguez Durán, Diego; Castro Rey, Margarita; Alonso Vicente, Carmen; Vázquez Martín, Selma; Marugán de Miguelsanz, Jose Manuel.

Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Introducción: La dieta de bajo índice glucémico (DBIG) es la terapia cetogénica menos restrictiva, siendo rica en grasas, pero permitiendo un aporte de glúcidos mayor, escogiendo alimentos cuyo índice glucémico es inferior a

50, prefiriendo aquellos con alto contenido en fibra. Aunque la eficacia inicial parece inferior a otras dietas, ésta presenta una menor tasa de efectos adversos, siendo de elección en pacientes con síndrome de Angelman (AS) por la experiencia clínica existente.

Caso Clínico: Varón con deleción 15q11.2q13.1 de 5.9Mb en cromosoma materno, compatible con AS y epilepsia controlada con Levetiracetam. Tras infección por SARSCOV2 comienza con crisis focales motoras en sueño. Patrón EEG compatible con POCS. Se añade biterapia con ácido valproico y clobazam a dosis optima y se inicia DBIG de 1400kcal con 30g/día de hidrato de carbono de forma progresiva y ambulatoria. El primer mes no presentó efectos adversos salvo ligera pérdida de peso (-0,4kg) con cetonemias en torno 0.5-2.2 mmol/L. A los 3 meses presenta procesos intercurrentes de vómitos y diarrea, hipercalciuria que requiere tratamiento con citrato potásico, pero manteniendo niveles de cetonemia estables (2-3.8 mmol/L) y logrando un control completo de las crisis. A los 6 meses de dieta ha mantenido su crecimiento (+1,7kg, +4cm), se repite EEG con resolución del patrón de POCS y mejoras tanto en atención, contacto ocular y marcha.

Conclusión: La terapia con DBIG debe considerarse como uno de los tratamientos primarios de la epilepsia en niños con AS, siendo una de las opciones más seguras, eficaces y mejor toleradas.

P-022

UTILIDAD DEL EEG URGENTE: CÓDIGO CRISIS?

Turón Viñas, Eulàlia; Coca Fernández, Elisabet; Dougherty de Miguel, Lucía; Díaz Gómez, Asunción; Turón Viñas, Marc; Boronat Guerrero, Susana.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción: el EEG es una técnica que permite el registro de la actividad eléctrica cerebral y que se puede realizar de forma continua, adaptado a las necesidades, en situación de urgencias. Permite el estudio de las crisis y status epilépticos pero también puede ayudar a caracterizar otras enfermedades neurocríticas. Presentamos un caso clínico en el cual la realización de un EEG urgente ayudó a un diagnóstico y tratamiento precoz.

Caso Clínico: Paciente de 4 años que acude traído por sistema de emergencias tras presentar 2 crisis febriles, muy seguidas, con postcrítico posterior. Además, el niño había presentado anteriormente al ingreso, fiebre de 3 días y deposiciones líquidas. Se orienta como síndrome febril de probable origen gastrointestinal y crisis febriles atípicas. Ante postcrítico persistente, se activa código crisis intrahospitalario y se realiza EEG urgente, con el objetivo de descartar status no convulsivo. El EEG muestra descargas epileptiformes periódicas localizadas en región frontotemporal izquierdo frecuentes, así como crisis focales infraclínicas de inicio en misma localización. Con estos hallazgos se inició tratamiento con aciclovir, se realizó TC craneal que fue normal, y punción lumbar que mostró pleocitosis linfocítica (568 células/mm3 con 60% linfocitos) y PCR para herpesvirus simple 1 positiva.

Conclusiones: Con este caso queremos resaltar la importancia del EEG urgente en pediatría, no sólo para el diagnóstico y manejo de los estatus y crisis focales sino, también, para el diagnóstico precoz de otras enfermedades neurológicas agudas en las cuales un diagnóstico tardío podría conllevar elevada morbimortalidad.

P-023

ESTIMULADOR DEL NERVIO VAGO, UNA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN ESTATUS EPILÉPTICO REFRACTARIO

Benito Hernández, Beatriz; Sánchez-Carpintero Abad, Rocío; Irazabal, Nadia Inés.

Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

Introducción: El estatus epiléptico es la emergencia neurológica pediátrica más frecuente y si se prolonga más de una hora se considera un estatus epiléptico refractario, que en ocasiones puede ser difícil de controlar.

Caso clínico: Niña de 10 años con epilepsia mioclónica-astática, bajo tratamiento con etosuximida (30mg/kg/día) y levetiracetam (44mg/kg/día). Acude a urgencias por crisis tónicas generalizadas subintrantes durante 2 horas, sin respuesta a 10 mg de diazepam rectal. En urgencias se repite diazepam y un bolo de valproato (15mg/kg) a los que no responde. Ingresa en UCIP y se inicia perfusión continua con valproato con mejoría clínica. Tras 72 horas, reaparecen las crisis subintrantes, se administran dos bolos de clonacepam (0,01mg/kg) y se inicia registro EEG continuo que muestra actividad crítica continua. Se administra nuevo bolo de valproico (15mg/kg), levetiracetam (9mg/kg) y se inicia perfusión continua de midazolam y valproato, pero reaparecen las crisis y la actividad eléctrica, que responden también de forma transitoria a Propofol. Finalmente permanece 8 días con perfusiones de valproato y midazolam y dos dosis/día de fenobarbital, manteniendo EEG sin crisis. Como la actividad eléctrica de estatus reaparece cada vez que se pausan las perfusiones, se coloca estimulador del nervio vago con mejoría clínica y solución eléctrica del estatus a los 3 días postoperatorios. Actualmente, con 19 años, mantiene el estimulador del nervio vago, se encuentra libre de crisis y sin fármacos antiepilépticos.

Conclusiones: Ante estatus epiléptico farmacorresistente, la colocación de un estimulador del nervio vago puede considerarse una opción terapéutica.

P-024

AUSENCIAS CON MIOCLONÍAS PERIORALES CON RESPUESTA A BRIVARACETAM

Justel Rodríguez, María[1]; Gutiérrez Delicado, Eva[2]; González Alguacil, Elena[2]; García Fernández, Marta[2]; García Peñas, Juan José[2]; Soto Insuga, Víctor[2].

[1]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; [2]Hospital del Niño Jesús, Madrid.

Introducción: Las mioclonías periorales con ausencias (POMA) pueden considerarse un subsíndrome dentro de epilepsia generalizada idiopática, con debut a 2-13 años, crisis de mioclonías palpebrales y periorales junto con trazado electroencefalográfico caracterizado por brotes

generalizados de punta-onda (P-O) 4-7 Hz, frecuentemente asimétricos y anomalías focales.

Caso Clínico: Niña de 7 años sin patología previa. Debut de crisis a 5 años, con detención de actividad y desviación oculocefálica derecha. EEG con descargas P-O generalizadas a 2-3Hz. Tras respuesta parcial a ácido valproico, comenzó a asociar episodios pluricotidianos mioclónicos periorales derechos y grito (mioclonía laríngea) de 3-10 segundos de duración. Se repitió EEG, mostrando actividad focal frontal izquierda y descargas P-O generalizadas lentas predominantes en región frontal izquierda, especialmente tras hiperventilación. RM cerebral normal. Ante sospecha errónea de epilepsia focal, se iniciaron oxcarbacepina, levetiracetam y lacosamida, presentando empeoramiento progresivo de crisis, así como deterioro de lenguaje, conducta y funciones ejecutivas. Se realizó video-EEG registrándose numerosas crisis sugestivas de ausencias atípicas, algunas asociando mioclonías periorales y/o laríngeas. Ante hallazgos compatibles con POMA, se retiraron fármacos dirigidos a epilepsia focal (oxcarbacepina y lacosamida) y se añadió etosuximida. Escasa mejoría, por lo que se sustituyó levetiracetam por brivaracetam, quedando sin crisis y normalizándose EEG, con mejora cognitiva, atencional y conductual.

Conclusiones: Las POMA frecuentemente se interpretan como epilepsia focal debido a síntomas motores asimétricos y EEG interictal con anomalías focales, por lo que el video-EEG puede ser crucial. El brivaracetam tiene un papel prometedor en epilepsias generalizadas, siendo una opción terapéutica en niños con POMA.

P-025

VARIABILIDAD FENOTÍPICA ASOCIADA A MUTACIONES EN NPRL3

Hernández Prieto, Alba[1]; Gónzález Aguacil, Elena[2]; Varela Pájaro, Celia[3]; Gutiérrez Delicado, Eva[2]; García Peñas, Juan José[2]; Soto Insuga, Víctor[2].

[1]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; [2]Hospital del Niño Jesús, Madrid; [3]Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.

Introducción: La epilepsia focal familiar es una forma de epilepsia secundaria en muchas ocasionaes a alteraciones en genes reguladores de la vía celular M-TOR. Presentamos una familia con historia y fenotipos variables de una mutación en el gen *NPRL3* (gen que codifica una subunidad del complejo GATOR1 de la vía m-TOR).

Caso Clínico: Familia con mutación en heterocigosis en gen NPRL3, c.1195C>T p.(Gln399Ter), que condiciona un codón de parada prematuro, responsable del fenotipo de las pacientes: Madre asintomática. Hermana 1: 11 años. Encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo secundaria a malformación del desarrollo cortical hemisférica derecha. Presenta epilepsia polimorfa desde el periodo neonatal, habiendo sido refractaria a más de diez regímenes de tratamiento incluyendo dieta cetogénica. Ha presentado diferentes tipos de crisis: hipermotoras en sueño, tónicas asimétricas y estatus no convulsivo. EEG con actividad basal enlentecida y anomalías epilépticas hemisféricas. De manera independiente a epilepsia la paciente desarrolló un cuadro de discapacidad intelectual, rasgos trastornos del espectro autista y disfunción ejecutiva. Hermana 2: 15 años. Neurodesarrollo y cognitivo normal, trastorno de estado de ánimo e inatención. Presenta a los 10 años clónicas de miembro superior derecho al despertar, en ocasiones con generalización secundaria. EEG intercrítico y RM cerebral normal. Tras iniciar Eslicarbazepina desaparecieron los episodios.

Conclusiones: Existe una amplia expresividad fenotípica de las epilepsias de la Vía M-TOR, desde cuadros más graves como malformaciones del desarrollo cortical, encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo hasta cuadros de menor gravedad como la epilepsia focal familiar o incluso individuos asintomáticos.

P-026

EPILEPSIA RELACIONADA CON LA INGESTA EN PACIENTE CON VARIANTE EN SYNGAP1

Hernandez Fabián, Aránzazu; Sastre González, Raúl; Soto Álvarez, María Isabel; Justel Rodríguez, Maria; Alejos Herrera, María Victoria; Gómez Martín, Hilario.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Caso Clínico: Varón de 13 años con Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1, discapacidad intelectual, TEA y ataxia. AF: sin interés. AP: Gestación controlada. Amniocentesis con cariotipo normal. Enfermedad celíaca. Hernia epigástrica.

Historia Clínica: Inicio de los síntomas a los 5-6 meses de vida. No crisis epilépticas evidentes. Se realizaron varios estudios de EEG, sin aparición de crisis ni anomalías paroxísticas. El paciente presentaba conducta afable y tranquila por lo general. Comenzó con empeoramiento de la conducta tras las comidas o por la tarde, atribuido incialmente a su enfermedad celiaca y/o síntomas sensoriales relacionados con el autismo. Se decide realizar un video-EEG durante la ingesta, que mostró una actividad epiléptica generalizada de polipunta-onda de aparición esporádica, presentando un episodio clínica de desconexión del medio de corta duración. Es diagnosticado de Epilepsia generalizada ausencias relacionada con la ingesta. Tras tratamiento con Ácido valproico mejoría significativa de los síntomas conductuales y desaparición de la agresividad. En control de EEG persisten anomalías epileptiformes de punta-onda y polipunta-onda generalizadas favorecidas por el sueño y, en alguna ocasión, favorecidas por la ingesta, sin registro de crisis clínicas.

Conclusiones: La alta prevalencia de epilepsia en los pacientes con Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada a SYNGAP1, hace necesaria una vigilancia activa de la misma. Dado que hasta un 25% de estos pacientes pueden presentar crisis reflejas relacionadas con la ingesta, muchas de ellas sutiles, podría resultar útil integrar en el registro de EEG rutinas de alimentación.

P-027

MEJORÍA DE RECURRENCIA DE CRISIS TRAS TRATAMIENTO CON ANAKINRA EN FASE CRÓNICA DE FIRES

Dougherty de Miguel, Lucia; Turón Viñas, Eulalia; Coca Fernández, Elisabet; Diaz Gomez, Asunción; Cabonell Estarellas, Emma; Boronat Guerrero, Susana.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción: El Síndrome epiléptico relacionado con infección febril (FIRES) es un trastorno poco frecuente, que aparece típicamente en niños de edad escolar. Su mecanismo patogénico es presumiblemente inflamatorio/autoinmune, produciéndose un aumento de citoquinas proinflamatorias, entre ellas la IL-1. El anakinra es un antagonista del receptor de IL-1, que parece reducir la cascada inflamatoria. Su uso en el escalonamiento terapéutico en fase aguda está establecido, pero el tratamiento eficaz en fase crónica aun es controvertido.

Caso clínico: Presentamos a un paciente de 15 años con epilepsia refractaria y diagnóstico de FIRES, en tratamiento con anakinra en fase crónica . El paciente inicia el cuadro a los 6 años de edad, presentando al tercer día de un cuadro febril un status refractario que requiere tratamiento antiepiléptico intensivo, y finalmente plasmaféresis, corticoterapia e inmunoglobulinas con mejoría. Estudio LCR con citoquímica normal, microbiología y PCRs negativas y ausencia de anticuerpos relacionados con encefalitis autoinmune/paraneoplásicos. RM cerebral normal. Reinicia crisis a los 2 meses post-alta. Requiere triterapia antiepiléptica, presentando descompensaciones cada 2-3 semanas, así como cierta afectación neurocognitiva leve. Ocho años después del debut, se inicia tratamiento con anakinra a 100mg/día, con buena respuesta, en forma de reducción de crisis.

Conclusiones: La respuesta de nuestro paciente a anakinra apoya la premisa de que esta neuroinflamación podría estar involucrada no solo en la fase aguda, sino en la recurrencia de crisis en FIRES, y que el uso de inmunomoduladores se tendría que contemplar también en estos pacientes más allá del brote inicial.

P-028

TRATAMIENTO CON VIGABATRINA EN UN CASO CON SÍNDROME DE AICARDI SUBCLÍNICO

Carranza Rojo, Daniel; Rivadeneira, Ingrid.

Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

El síndrome de Aicardi es una enfermedad rara que se asocia típicamente a espasmos epilépticos en los primeros 3 meses de vida. La tríada típica incluye agenesia de cuerpo calloso, lagunas corioretinianas y espasmos infantiles en niñas, y asocia habitualmente otras malformaciones estructurales. Su diagnóstico antes de desarrollar epilepsia es infrecuente. El complejo esclerosis tuberosa es otra enfermedad que se asocia a espasmos infantiles y epilepsia estructural refractaria. En 2020 el ensayo EPISTOP demostró que el tratamiento profiláctico con vigabatrina para el complejo esclerosis tuberosa cambia el curso de la enfermedad. Presentamos un caso de una niña con síndrome de Aicardi, diagnosticada al mes de vida antes del desarrollo clínico de epilepsia con sospecha tras hallazgo de lagunas corioretinianas. Se confirmó hipoplasia de cuerpo calloso, polimicrogiria y heterotoìas nodulares bilaterales. El EEG mostró actividad epileptiforme multifocal y una crisis electrográfica. Se inició tratamiento con vigabatrina hasta 80 mg/kg/día, con ajuste a 50 mg/kg/día tras importante letargia inicial. Con 4 meses de vida aún no ha tenido crisis epilépticas. Presenta un desarrollo psicomotor en el límite bajo de la normalidad, hipotonía, dificultad visual. A pesar de la escasa casuística actual y el probable desarrollo de epilepsia en un futuro, dado el beneficio observado en un modelo con un riesgo similar de espasmos infantiles como es la esclerosis tuberosa, en el caso de sospecha de agenesia del cuerpo calloso o hallazgo de lagunas corioretinianas es importante confirmar el diagnóstico de Síndrome de Aicardi para considerar iniciar tratamiento con vigabatrina en fase subclínica.

P-029

CRISIS CONVULSIVAS COMO DEBUT DE UN PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO. LA IMPORTANCIA DE HALLAR LA ETIOLOGÍA DE LAS CRISIS

Valero Pertegal, María Rita[1]; Valera Párraga, Francisca[2]; García Sánchez, Natalia[3]; Ibañez Micó, Salvador[2]; Ceán Cabrera, Lourdes[2]; Martínez Salcedo, Eduardo[2].

[1]Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; [2]Sección de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia; [3]Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia.

Introducción: El Pseudohipoparatiroidismo (PHP) engloba un espectro de enfermedades endocrinas caracterizadas por la resistencia a la acción de la hormona paratiroidea en sus tejidos diana y/o la presencia de un fenotipo peculiar. Entre su sintomatología podemos hallar: crisis convulsivas, discapacidad intelectual, enfermedad de Fahr o parestesias.

Caso clínico: Niña de 12 años que consulta por crisis convulsiva cedida. Antecedentes personales: intervenida con 11 años por genu valgo bilateral y acortamiento de isquiotibiales. Agenesia de caninos superiores y alteración del esmalte. Consulta por episodio compatible con crisis tónico-clónica generalizada con desconexión del medio, sialorrea, revulsión ocular y cianosis facial de 2 minutos con cese espontáneo y somnolencia posterior. Exploración física: acortamiento de metacarpo y metatarsos del 4º y 5º dedos, clinodactilia del 5º. Somnolencia y bradilalia. Temblor distal amplio con la acción en miembros superiores, marcha inestable con desviación derecha y dismetría con mano izquierda. Exploraciones complementarias: hipocalcemia grave, hiperfosforemia, parathormona elevada y vitamina D levemente insuficiente. RM cerebral: calcificaciones cerebrales. EEG: ondas lentas temporo-parietales derechas. Valoración cardiológica: alargamiento del QT con disfunción ventricular leve izquierda. Valoración oftalmológica: opacidades subcapsulares periféricas. Estudio molecular: mutación en gen STX16, de origen materno, que ocasiona una pérdida de metilación de regiones diferencialmente metiladas de los exones A/B del gen GNAS, que confirma un

pseudohipoparatiroidismo tipo 1B. El tratamiento se basa en suplementos de calcio.

Conclusiones: Las crisis convulsivas del PHP pueden confundirse con crisis epilépticas derivando en un tratamiento inadecuado con antiepilépticos y retrasando el diagnóstico, pudiendo facilitar el desarrollo de complicaciones.

P-030

TRATAMIENTO CON SIROLIMUS EN PACIENTE CON SÍNDROME DE STURGE-WEBER

Brincau García, Francisco Javier; Blanco Olavarri, Pedro; Vázquez López, María; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Ruiz Martín, Yolanda; Chacón Pascual, Almudena.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: El síndrome de Sturge-Weber es un trastorno neurocutáneo secundario a la mutación del gen GNAQ, activador de la vía mTOR. Estudios sugieren que el empleo de sirólimus, inhibidor de la vía mTOR, puede ser beneficioso.

Caso clínico: Paciente de 4 años con diagnóstico de Struge-Weber. Presentaba angioma plano rojo-vinoso congénito en hemicara izquierda y angioma leptomeníngeo en hemisferio izquierdo con atrofia asociada. Presenta su primera crisis epiléptica a los 6 meses iniciándose levetiracetam, precisando posteriormente asociar ácido valproico por recurrencia de crisis focales, con control parcial. Destacaba mayor dominancia del brazo izquierdo y retraso del desarrollo psicomotor moderado. Se inició tratamiento profiláctico con aspirina a los 18 meses. A los 30 meses presenta empeoramiento de movilidad activa de hemicuerpo derecho con sospecha de primer episodio de stroke-like. Posteriormente asocia aumento progresivo de la hemiparesia, dos nuevos episodios de stroke-like e ingreso a los 3 años en cuidados intensivos por estatus focal derecho que requiere asociación de cuatro fármacos antiepilépticos para su control. Dado el cuadro de epilepsia precoz y refractaria, episodios de stroke-like y hemiparesia se inicia a los 3 años y 4 meses tratamiento con sirolimus a 1.6 mg/m2/día. Tras 9 meses desde el inicio del tratamiento se encuentra libre de crisis permitiendo descenso de medicación antiepiléptica y presenta mayor destreza motora y cognitiva, sin efectos secundarios de la medicación.

Conclusiones: El tratamiento con sirólimus podría mejorar el control de la epilepsia y las habilidades motoras y cognitivas de pacientes con síndrome de Sturge-Weber.

P-031

EL HORIZONTE TERAPÉUTICO EN ESCLEROSIS TUBEROSA

Gil-Nagel Rein, Antonio[1]; Palomo Castaño, Yolanda Angélica[2].

[1]Hospital Ruber Internacional, Madrid; [2]Oils4cure, SL, Madrid.

Objetivos: Poner el foco de atención en el horizonte terapéutico en CET, repasando los tratamientos actuales y focalizando la atención en nuevas y futuras opciones terapéuticas para las convulsiones asociadas al CET.

Material y método: Revisión de las opciones farmacológicas - fármacos anticonvulsivos, inhibidores de mTOR y extracto purificado de cannabidiol – y presentación de las nuevas opciones de tratamiento en ensayo - ganaxolona y cannabidiol full spectrum-.

Resultados: La investigación con cannabinoides no debe detenerse en CBD. Existen muchos cannabinoides, incluido THC, que han mostrado eficacia en varios modelos animales y en ensayos clínicos. El efecto séquito y la utilización de dosis adecuadas son vías para mejorar la respuesta en muchas epilepsias que hoy en día siguen sin contar con tratamientos eficaces.

Conclusiones: Debe explorarse la eficacia de todos los cannabinoides que han mostrado eficacia, incluido THC. Los epileptólogos tenemos una amplia experiencia en el uso de fármacos con margen terapéutico estrecho que precisan supervisión especializada. En esta situación siempre seremos capaces de identificar adecuadamente los efectos beneficiosos y posibles efectos adversos si estos acontecen. Esto ha permitido utilizar medicamentos como fenfluramina, vigabatrina, felbamato o everólimus que con frecuencia fueron descartados por sus posibles efectos secundarios graves y sin embargo son eficaces en muchas personas con epilepsia y suficientemente seguros para utilizarlos con tranquilidad siempre y cuando la supervisión sea adecuada. Todo ello debe ir acompañado de estudios y ensayos clínicos rigurosos que muestran la efectividad de cada compuesto o asociación de compuestos, sin excluir ningún compuesto a priori.

P-032

EVEROLIMUS: UNA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN EPILEPSIA ASOCIADA A SÍNDROME STURGE WEBER (CASO CLÍNICO)

Sologuestua Amilcar, Ariel; Montiel, Virginia; Ramos, Federico.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El Síndrome de Sturger Weber (SW) es un trastorno neurocutáneo congénito, no hereditario causado por una mutación somática en el gen GNAQ. Se caracteriza por la presencia de mancha en vino de Oporto en cara, asociada a angiomatosis leptomeníngea o en coroides. Sus manifestaciones neurológicas más frecuentes son epilepsia y alteraciones neurocognitivas-psiquiatricas.

Estudios previos demuestran que las mutaciones en GNAQ pueden producir una hiperactivación de la vía AKT-PI3K-m-TOR, por lo que pacientes con SW podrían beneficiarse de tratamientos inhibidores de la misma

Caso clínico: Se presenta una niña de 2 años con SW y epilepsia refractaria.

Al examen físico presentaba manchas en vino oporto bilateral en cara, miembro superior derecho y parte posterior de miembro inferior izquierdo. RM con angiomatosis leptomeníngea bihemisférica. Se diagnostica a los 45 días glaucoma de ojo derecho y se realiza tratamiento quirúrgico. Al 4 mes de vida debut epiléptico con crisis focales de hemicuerpo derecho, inicia tratamiento con levetiracetam

sin respuesta luego agrega lacosamida sin control de crisis. A los 9 meses de vida se adjunta everolinus objetivándose disminución de frecuencia e intensidad de crisis, con una tolerancia adecuada, presentando actualmente solo crisis durante episodios febriles.

Conclusiones: La inhibición mTOR en pacientes con SW puede ser una herramienta segura y eficaz en el control de crisis epilépticas refractarias al tratamiento. Además, su utilidad ha sido reportada en manifestaciones cognitivas, psiquiátricas, dermatológicas y en la recuperación posterior a episodios stroke-like. Estudios randomizados son necesarios para la extensión de su uso en la práctica clínica.

Sesión Posters Defensa III - ENFERMEDADES METABÓLICAS Y NEURODEGENERATIVAS

P-033

ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL, ACIDOSIS LÁCTICA Y EPISODIOS SIMILARES A ACCIDENTES CEREBROVASCULARES (MELAS) EN PACIENTE PEDIÁTRICO

Salmón Rodríguez, Amaia; Elosegi Castellanos, Amagoia; Ortiz de Zárate Caballero, Zuriñe; García Ribes, Ainhoa; Martínez González, María Jesús; Unceta Suárez, María.

Hospital Universitario Cruces, Barakaldo.

Introducción: El síndrome MELAS es una encefalomiopatía mitocondrial con afectación multiorgánica variable. Los episodios similares a ictus cerebrales ("*stroke-like episodes*") en los que la las áreas involucradas en la neuroimagen no se corresponden con la distribución vascular clásica son una de las manifestaciones neurológicas más frecuentes. Otros síntomas incluyen demencia, epilepsia, acidosis láctica, miopatía o cefaleas recurrentes. Se describe un caso clínico.

Caso clínico: Niño de 9 años con trastorno del espectro autista que consulta por episodios de contracción muscular breve y mantenida en pierna derecha, sin pérdida de fuerza asociada. En el EEG se registran los episodios referidos compatibles con mioclonías sin claro correlato cortical. Unos meses antes, episodio similar asociando pérdida de fuerza en pierna que se resolvió espontáneamente en pocas horas. Se amplía estudio con angioRM cerebral-espectroscopia identificándose lesiones de apariencia isquémica/pseudoisquémica aguda en giros postcentrales, occipitotemporales y frontales izquierdos así como en caudado derecho, con un pico invertido de lactato. Destaca aumento de lactato tanto en sangre como en LCR. Ante sospecha de enfermedad mitocondrial, se realiza estudio de cadena respiratoria en biopsia muscular siendo compatible con una deficiencia del complejo I. En el estudio genético del DNA mitocondrial en músculo se ha encontrado la mutación puntual m.3243A>G en el gen MT-TL1 confirmándose el diagnóstico. Recibe tratamiento con levetiracetam, coenzima Q, riboflavina, carnitina, bicarbonato y L-arginina oral.

Conclusión: El síndrome MELAS es una enfermedad mitocondrial multisistémica con un amplio espectro de síntomas asociados siendo los episodios similares a ictus cerebrales una de sus manifestaciones clínicas características.

P-034

ENCEFALOPATÍA ETILMALÓNICA A PROPÓSITO DE DOS PACIENTES: DEBUT Y MANEJO CLÍNICO

Ramos Fernández, José Miguel; Calvo Medina, Rocío; García Ruiz, Cesar; Vera Medialdea, Rafael; Martínez León, María Isabel; Yahyaoui Macias, Raquel.

Hospital Regional Materno-Infantil de Málaga, Málaga.

Introducción: La encefalopatía etilmalónica (EE) es un trastorno neurodegenerativo grave por defecto del gen ETHE1. Presentamos la correlación genotipo-fenotipo en

dos pacientes con EE su discusión actualizada y manejo de esta rara entidad.

Casos clínicos: Niño 16 meses y niña 7 meses seguidos en ambos casos por diarrea crónica y ligero retraso psicomotor. Desde los primeros meses de vida petequias espontáneas generalizadas. Un caso cursó con varios episodios de descompensación metabólica aguda en el contexto de patología infecciosa con acidosis e hiperlactacidemia. En otro no hubo fallo de medro ni descompensaciones. Ambos compartían también cutis marmorata, tetraparesia leve con piramidalismo, retraso de hitos motores y en menor medida cognitivos. La neuroimagen fue semejante: hiperintensidad bilateral del neoestriado en T2 y espectrometría con pico láctico en la RM. El estudio metabólico fundamental mostraba elevación de C4-C5-acil-carnitinas (ya presente al revisar cribado), aumento de lactato y tiosulfato en sangre junto a excreción aumentada de etilmalónico en orina. El diagnóstico fue confirmado demostrando mutación del gen ETHE1, homocigótica c.488G>A en un caso, y en heterocigosis c.488G>A y c.221dup patogénicas, en el otro. Se instauró dieta con restricción de aminoácidos sulfurados, antioxidantes, descontaminación intestinal y cofactores de estimulación mitocondrial en ambos casos, aunque la evolución del primero de ellos hizo conveniente el trasplante hepático.

Conclusiones: La EE es un cuadro clínico-radiológico reconocible y de posible cribado en periodo neonatal. El único tratamiento que parece contener la evolución es el tratamiento dietético con suplementos y el trasplante hepático en casos más graves.

P-035

LEUCOENCEFALOPATÍA EN EL LACTANTE

Monfort Belenguer, Lucía[1]; Barrachina Jordá, Lucía[1]; Villar Vera, Cristina[1]; Ballesteros Cogollos, Virginia[2]; Alemany Albert, Marta[2]; Fernández Aliaga, Mauro[1].

[1]Hospital Clínico Universitario, Valencia; [2]Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia.

Introducción: El diagnóstico de una leucoencefalopatía en el estudio de un lactante con hipotonía es un signo guía que engloba un abanico de enfermedades graves en muchos casos y curables en pocos de ellos. Presentamos el caso de dos pacientes diagnosticados de enfermedad de sustancia blanca evanescente (VWM) en el primer año de vida.

Caso clínico: El debut en ambos casos es un cuadro de regresión neurológica (hipotonía, ataxia, pérdida del reflejo succión-deglución, ausencia de sonrisa social…) entre los 3 y los 7 meses de edad, relacionado con factores estresantes como fueron la vacunación o infecciones virales. Los estudios metabólicos, de autoinmunidad y neurofisiológicos fueron normales en ambos casos. La resonancia cerebral muestra inicialmente lesiones en difusión en relación al cuadro agudo, con progresión posterior a una afectación simétrica, difusa y bilateral de la sustancia blanca cerebral característica de la VWM.

Se confirmó finalmente el diagnóstico a través del estudio genético presentando ambos pacientes una mutación en homocigosis en el gen EIF2B5 compatible con leucodistrofia de la sustancia blanca evanescente.

Se inició tratamiento sintomático para un adecuado control de los síntomas y seguimiento por la Unidad de Hospitalización Domiciliaria. Ambos pacientes fallecieron como consecuencia de la evolución de su enfermedad en torno al año de edad.

Conclusiones: Es fundamental el conocimiento de las características de la neuroimagen en las leucodistrofias para poder orientar adecuadamente el diagnóstico. Un adecuado consejo genético en estos casos puede ayudar a evitar casos en futuras descendencias.

P-036

PRESENTACIÓN ATÍPICA DE UN CASO DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X

Parra Manso, Yaiza; Tainta León, Lucía; Valenzuela Sánchez, Cristina; Perea Sánchez, Ana Isabel; Parra Martínez, Gisela; Fernández Ramos, Joaquín Alejandro.

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: La Adrenoleucodistrofia asociada al cromosoma X (ALD-X) es la enfermedad peroxisomal más frecuente. Se debe a una mutación en el gen ABCD1 necesario para la beta-oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML). Su alteración produce la acumulación de estos, generalmente en glándulas suprarrenales (generando Addison) y en sustancia blanca cerebral donde se asocia a inflamación y desmielinización, dando lugar a la forma cerebral (la más frecuente y grave).

Caso clínico: Paciente de 10 años derivado por astenia fluctuante y elevación de CK (creatinin kinasa). Durante el seguimiento aparecen signos de pseudohipertrofia y astenia. Presenta varios ingresos por vómitos con deshidratación y acidosis metabólica. Estudio con biopsia muscular y genética de distrofia de Duchenne y distrofia muscular de cinturas negativo. Tras episodio emético asociado a acidosis con hiponatremia/ hipoglucemia se realiza estudio endocrinológico evidenciando insuficiencia suprarrenal primaria. Tras descartar autoinmunidad se solicita AGCML y genética de ALD-X siendo el estudio positivo para esta enfermedad. No afectación cognitiva ni alteración en pruebas de neuroimagen.

Conclusión: A pesar de la presentación atípica de esta enfermedad en nuestro caso, debemos considerar patología metabólica/endocrinológica en un paciente con astenia crónica y elevación de CK. Ante un diagnóstico de enfermedad de Addison en un varón con autoinmunidad negativa habrá que descartar ALD-X por las repercusiones clínicas y posibilidades terapéuticas en dicha enfermedad.

P-037

LEUCOENCEFALOPATÍAS EN LA INFANCIA: CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO DE 4 PACIENTES

Visa Reñé, Núria; Lopez, Ricard; Paredes Carmona, Fernando.

Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

Introducción: Leucoencefalopatía es el término para describir enfermedades con anomalías exclusivas o predo-

minantes de la sustancia blanca del SNC. Se pueden dividir en hereditarias o adquiridas y en leucodistrofias y leucoencefalopatías genéticas. Las primeras manifestaciones clínicas suelen ser inespecíficas y pueden ocurrir en distintas edades.

Casos clínicos:

1) Niña de 9 meses con plaquetopenia neonatal, opacidad corneal a los 3 meses, hipotonía y normocefalia. RM hallazgos de leucodistrofia y quistes temporales. Se solicitó PCR citomegalovirus en gota seca de talón siendo positivo.

2) Niño de 2 años con macrocefalia progresiva, retraso global del desarrollo y una convulsión. RM con signos de leucodistrofia de predominio frontal y estudio genético con mutación en GFAP.

3) Varón de 9 años con regresión en algunos hitos motores, saliveo e hiperreflexia. RM cerebral con afectación de la sustancia blanca, quiste temporal y calcificaciones. Se diagnosticó de síndrome de Labrune por mutación en SNORD118.

4) Niño de 5 años afecto de tetraparesia hipotónica, retraso severo del desarrollo y RM cerebral con hipomielinización. En analítica destacaba TSH y T4 en el límite de la normalidad y elevación de T3. Tras estudio genético se diagnosticó de déficit MCT8.

Conclusiones: El diagnóstico de las leucodistrofias suele ser un desafío. A través de los nuevos tests diagnósticos genéticos ha aumentado el nombre de leucodistrofias conocidas. La historia clínica y el patrón de afectación de la sustancia blanca en la RM cerebral son útiles en el diagnóstico, pero hay que destacar que las pruebas bioquímicas, metabólicas y despistaje infeccioso pueden ser claves para el diagnóstico.

P-038

ENFERMEDAD DE SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE: DOS FORMAS DE PRESENTACIÓN

Hernández Prieto, Alba; Mosquera Froufe, Mario; Gómez Martín, Hilario; Hernández Fabián, Aranzazu; Justel Rodríguez, María; Garzón Guiteria, María Teresa.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Introducción: El síndrome CACH (enfermedad de la sustancia blanca evanescente), es una leucoencefalopatía producida por mutaciones en EIF2B, involucrado en síntesis proteica celular. Suele haber regresión súbita ante factor estresante, con recuperación incompleta. Presentamos dos casos con distinto debut.

Caso Clínico: Varón, con antecedentes de microcefalia y problemas de rendimiento escolar. Con 6 años acude a urgencias tras encontrarlo su madre somnoliento en el parque. Presenta hemiparesia izquierda y espasticidad en miembros inferiores. TAC craneal muestra marcada hipodensidad de sustancia blanca cerebral y cerebelosa, con dos imágenes puntiformes hiperdensas, (posibles hemorragias intraparenquimatosas); confirmado en RM craneal. Recuperación parcial, queda marcha hemiparética; Nuevo episodio de descompensación reciente (7 a). Varón de 2 años, con desarrollo normal, que presenta inestabilidad de la marcha de un mes de evolución tras un cuadro febril, que cedió espontáneamente. Posteriormente, nuevo episodio de inestabilidad por nuevo cuadro febril, con progresiva regresión de hitos motores. La neuroimagen muestra hipodensidad generalizada de la sustancia blanca interhemisférica y cerebelosa. Actualmente (12 a), espasticidad generalizada, y epilepsia. Asiste y atiende al colegio. En ambos casos, mutación en EIF2B en homocigosis y padres portadores (AR).

Conclusiones: La enfermedad de sustancia blanca evanescente se produce por mutaciones en subtipos de genes EIF2B. El diagnóstico de certeza es genético, tras clínica y neuroimagen sospechosas (ésta incluso antes de la clínica). La edad de inicio (antes/después de 4 a) separa dos tipos de evolución. El tratamiento es soporte, evitando desencadenantes de progresión de la enfermedad.

P-039

EPILEPSIA PARCIAL CONTINUA DEBIDA A MUTACIONES BIALÉLICAS EN GEN POLG

Parra Manso, Yaiza; Perea Quintana, Ana Isabel; Tainta León, Lucía; Valenzuela Sánchez, Cristina; López Laso, Eduardo.

Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Introducción: La epilepsia parcial continua es una forma de estatus epiléptico focal súper refractario, con un amplio diagnóstico diferencial. La polimerasa gamma (POLG) es la única polimerasa humana que replica y repara el ADN mitocondrial.

Caso clínico: Lactante de 9 meses ingresado por estatus epiléptico focal súper refractario (clonías del miembro inferior derecho, sin afectación de conciencia, vídeo) precisando por ello ingreso en UCIP. Se emplearon de forma secuencial y en diferentes combinaciones: LEV, PHT, MDZ en perfusión continua, VPA, propofol en perfusión continua, LCS, ketamina en perfusión continua, administrando al 5º día corticoides, y al 6º día inmunoglobulinas, CLZ y piridoxina. Inició a las dos semanas tratamiento con dieta cetogénica. Posteriormente recibió PB y PER. Al mes se añadió anakinra como inmunoterapia de segunda línea. Los exámenes complementarios iniciales no revelaron etiología, incluyendo varias RMs. EEGs durante los episodios predominantemente mostraron enlentecimiento persistente de la actividad de base de forma generalizada, sin traducción eléctrica; ocasionalmente actividad paroxística (puntas) intercrítica en región parieto-temporal izquierda y mayor enlentecimiento en ese hemisferio. Se registró un EEG crítico con actividad theta rítmica y puntas en región parieto-temporal izquierda. El estudio genético reveló mutaciones bialélicas en gen POLG. El paciente sufrió regresión neurológica progresiva con persistencia de la epilepsia parcial continua y falleció por insuficiencia respiratoria a los 3 meses del debut.

Conclusión: Ante casos de epilepsia parcial continua debemos incluir las enfermedades mitocondriales en el diagnóstico diferencial de forma precoz, especialmente el gen POLG, dadas las implicaciones pronósticas y terapéuticas (uso de valproato).

P-040

EFECTIVIDAD DE LA TERAPIA ENZIMÁTICA SUSTITUTIVA EN MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI: EVOLUCIÓN CLÍNICA DE DOS HERMANOS

Guzmán Vizcaíno, María del Mar; Premoli López, Andrea; Gutiérrez Rodríguez, Ana; Jiménez Iniesta, Esther; Aguirre Rodríguez, Francisco Javier; Aguilera López, Patricia.

Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería.

Objetivos: Evaluar la efectividad de la terapia enzimática sustitutiva en evolución natural de la enfermedad en dos hermanos.

Material y métodos: Análisis descriptivo de los efectos de dicha terapia en dos hermanos afectos de mucopolisacaridosis tipo VI de 15 (paciente A) y 11 años (paciente B), analizando diferentes variables antes y después del tratamiento (rango de movimiento articular, escoliosis, test de la marcha, función auditiva, opacidad corneal, función cardiaca, función pulmonar, dismorfias faciales, hepatomegalia, intervenciones quirúrgicas).

Resultados: El paciente A se diagnostica a los 13 meses. Inicia terapia enzimática a los 3 años. La paciente B es diagnosticada precozmente, a los 10 meses, e inicia el tratamiento a los 18 meses.

Tras 10 años de tratamiento, no se aprecia mejoría clínica ni radiológica en escoliosis, función auditiva, marcha, opacidad corneal y dismorfias faciales.

Ambos son diagnosticados de síndrome de apnea-hipopnea del sueño a los 7 años (paciente A) y 13 meses (paciente B) precisando CPAP domiciliaria.

Se produce progresión de la insuficiencia mitral y aórtica que presentan.

Se aprecia una mejoría subjetiva en la rigidez articular.

En el paciente A desaparece la hepatomegalia y en ambos disminuyen los niveles de GAG en orina hasta conseguir valores normales. El paciente A ha sido sometido a más intervenciones quirúrgicas.

Conclusiones: La TES disminuye los niveles de GAG, estabiliza la rigidez articular y mejora la movilidad, sin evidenciarse modificación de la enfermedad cardiaca, función pulmonar, rasgos dismórficos o escoliosis. La TES ha demostrado una mejoría en la calidad de vida de estos pacientes.

P-041

COORDINACIÓN ENTRE LOS SERVICIOS DE NEUROPEDIATRÍA Y CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS (CPP) PARA LA ATENCIÓN DEL PACIENTE MACA (ENFERMEDAD CRÓNICA AVANZADA Y NECESIDAD PALIATIVA)

Rimblas Roure, Maria; Alonso Curco, Xenia; Ruiz García, Carlos; Porras Cantarero, José Antonio; Ciprés Roig, Silvia; Gimeno Alcalá, Verónica; Callado Pérez, David; Couto López, Nuria; Navarro Vilarrubí, Sergi.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: Actualmente en la unidad de neuropaliativos, se atiende aproximadamente a 70 pacientes con enfermedad neurológica clasificados como MACA.

Para facilitar la atención paliativa, los cuidados centrados en domicilio y el seguimiento por los especialistas, resulta imprescindible una buena coordinación multidisciplinar.

Desarrollo: Desde CPP se acompaña a las familias estrechamente, disponiendo de servicio de atención telefónica por parte de enfermeras de paliativos las 24 horas y de una aplicación para contacto online, para consultas o gestiones no urgentes.

En consultas externas, se realizan algunas visitas conjuntas del equipo referente de CPP y el de neuropediatría, facilitando la toma de decisiones compartida y evitando duplicar visitas.

Para los pacientes con cuidados centrados en domicilio se mantiene una comunicación estrecha entre ambos servicios, para un mejor seguimiento y poder realizar cambios terapéuticos sin necesidad de asistir al hospital. Ocasionalmente, se realizan visitas conjuntas en domicilio.

De forma periódica, se tienen reuniones de seguimiento de los pacientes de cada neuropediatra con los referentes de paliativos de esos pacientes, así como reuniones multidisciplinares para establecer un plan terapéutico para cada paciente atendido.

La gestora de casos de neuropediatría y la asistente clínica del servicio de paliativos, facilitan la organización.

Conclusiones: La coordinación entre especialidades es esencial para mejorar la atención de los pacientes MACA.

Esta forma de trabajar disminuye el número de visitas hospitalarias, prioritario para estos pacientes y sus familias.

El vínculo con las familias y la confianza se robustecen por el hecho de palpar el consenso entre profesionales.

P-042

SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES: ESPECTRO GENÉTICO Y CORRELATO CLÍNICO EN UNA SERIE DE TRES CASOS

Fuentes Martínez, Silvia; Tamargo Cuervo, Alejandra; Terroba Seara, Sandra; Jiménez Jiménez, Aquilina; Rodríguez Fernández, Cristina.

Complejo Asistencial de León, León.

Introducción: El síndrome de Aicardi-Goutières (SAG), enfermedad neurodegenerativa rara, secundaria a una alteración en la vía del interferón I, produce cuadros de encefalopatía progresiva.

Casos clínicos: Niña de 6 años, seguida desde los 2 meses por macrocefalia y retraso motor, con estudio inicial con neuroimagen normal y electromiograma con patrón miopático. Evolución a paraparesia espástica con hiperreflexia y Gowers positivo. Se solicita estudio genético, con hallazgo de mutaciones en ADAR1, confirmándose el diagnóstico de SAG.

Niña de 3 años, hermana de la primera paciente, que ingresa a los 14 meses por irritabilidad y paroxismos en contexto de cuadro catarral, con analítica y electroencefalograma normales. Reconsulta por debilidad de miembros derechos, objetivándose hemiparesia, espasticidad y

temblor. Realizada resonancia, con lesiones en sustancia nigra simétricas; niveles elevados de IFN en líquido cefalorraquídeo y estudio genético con misma mutacion que su hermana.

Lactante de 21 meses derivado a la consulta a los 3 meses por estrabismo derecho. Evolutivamente destaca retraso global del desarrollo e hipotonía axial llamativa. Se realiza neuroimagen, con atrofia cerebral severa y estudio genético con resultado de exoma con mutación RNASEH2B.

Los tres pacientes reciben tratamiento con baricitinib, aprobado recientemente para el manejo de esta entidad, sin efectos secundarios llamativos en ninguno de los pacientes y con cierta mejoría en la evolución de la enfermedad.

Conclusiones: Existe gran variabilidad genética en este síndrome, siendo la mutación RNASEH2B en homocigosis la más frecuente y la ADAR1 una de las menos habituales, aunque con curso más benigno.

P-043

¿QUÉ OCURRE SI SE TRATA PRECOZMENTE LA ENCEFALOPATÍA PIRIDOXINA- DEPENDENDIENTE?

Tirado Requero, Pilar; Fernández García, Miguel Angel; Ascunce Abad, Marina; López Sobrino, Gloria; García Romero, Mar; Velázquez Fragua, Ramón.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: La Encefalopatía Piridoxin dependendiente es una patología muy poco prevalente, su diagnóstico precoz es esencial para evitar un deterioro neurológico progresivo y favorecer un mejor pronóstico.

Caso clínico: Recién nacido a término de peso adecuado para su edad gestacional procedente de un embarazo de curso normal. Parto instrumental con forceps con APGAR 9/10 y buen estado al nacimiento.Al 2º día de vida presenta moviomientos mioclónicos erráticos y episodios de hiperextensión de tronco y extremidades. Ingresa en la UCIP de su hospital de origen donde inicia tratamiento con PB con sospecha de trastorno metabólico congénito.Trasladado a nuestro hospital 5 días después con estudio previo RM cerebral, EEG, ecografía abdominal y estudio metabóico normal. A su llegada a nuestro hospital se comprueba correlato eléctrico con Video EEG, y se administra Pridioxina iv cediendo las crisis. Posteriormente se realiza estudio genético guiado con detección de mutación patogénica en gen ALDH7A1.Actualmente el paciente tiene 6 años y medio .Cursa 1º de Primaria con buen rendimiento, sabe leer y escribir, sumar hasta 50 y hacer sumas sencillas. No ha presentado crisis epilépticas desde el periodo neonatal, retirado Fenobarbital a los 6 meses de vida.

Conclusiones: Aunque la Encefalopatía Piridoxin dependendiente es una patología muy poco prevalente, su diagnóstico precoz es esencial para evitar un deterioro neurológico progresivo y favorecer un mejor pronóstico. Pocos casos hay descritos de diagnóstico tan precoz pero la literatura si demuestra una evolución mejor en casos de diagnóstico temprano. Nuestro paciente se ha beneficiado de un tratamiento precoz mostrando un desarrollo neurológico normalizado con un nivel mental normal, siendo excepcional en esta patología.

P-044

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA DEL DÉFICIT DE GABA TRANSAMINASA; REPORTE DE UN CASO

Diaz-Moreno Elorz, Unai[1]; Footitt, Emma[2].

[1]Great Ormond Street Hospital, Metabolic Clinical Fellow, Londres; [2]Great Ormond Street Hospital, Metabolic Consultant, Londres.

Introducción: La deficiencia de GABA transaminasa es una enfermedad autosómica recesiva extremadamente rara, de evolución generalmente tórpida, con alrededor de veinte casos publicados.

Caso Clínico: Neonato de siete días de vida acude a urgencias por episodios de apnea, hipoactividad y pérdida ponderal de 7.5%. Requiere intubación y soporte inotrópico, evidenciándose un sodio plasmático elevado, siendo diagnosticado posteriormente de diabetes insípida (DI). Corresponde a una segunda gestación de padres árabes, consanguíneos, sin antecedentes familiares ni perinatales de interés.

A las 24 horas de ingreso presenta una convulsión electro clínica que cede con levetiracetam. A los 20 días presenta convulsiones de diferente semiología, de difícil control pese a escalada terapéutica y un EEG que muestra brote supresión. Iniciamos tratamiento con piridoxina (B6) a dosis habituales sin mejoría. La resonancia magnética mostró un aumento de señal simétrica, en los tractos corticoespinales evidente hasta el tronco encéfalo y se encontró una mutación homocigota de significado incierto en el GABAT. El LCR mostró niveles bajos de metabolitos de dopamina, serotonina e indetectables de 5 Metiltetrahidrofolato (5MTHF). Presentaba niveles elevados de GABA 810 nmol/L (10-513 nmol/L) pero niveles bajos de homocarnosina 345 nmol/L (1792-13984 nmol/L). A pesar de optimizar el tratamiento el paciente presenta muy mala evolución, siendo manejado actualmente por el equipo de cuidados paliativos pediátricos.

Conclusión: La clínica y genética de nuestro paciente se podrían corresponder con un déficit de GABA transaminasa, sin embargo, los hallazgos bioquímicos no son totalmente compatibles. Se trata del segundo paciente descrito con DI asociada a esta enfermedad.

P-045

DÉFICIT DE AMINOCICLASA I: UNA CAUSA INFRECUENTE, PERO DE FÁCIL DIAGNÓSTICO EN RETRASO DEL NEURODESARROLLO

Gutiérrez Rodríguez, Ana; Guzmán Vizcaíno, María del Mar; Aguilera López, Patricia; Jiménez Iniesta, Esther; Aguirre Rodríguez, Javier; Ramos Lizana, Julio.

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción: El déficit de aminociclasa-1 es un error innato del metabolismo de herencia autosómica recesiva poco frecuente, producido por mutaciones en *ACY1.* En la literatura se han reportado un total de 14 casos con clínica muy heterogénea, desde normalidad neurológica hasta epilepsia refractaria o trastorno del espectro autista, pero la

más común es retraso del neurodesarrollo. El diagnóstico lo marca la excreción urinaria aumentada de aminoácidos n-acetilados, con n-acetilaspartato normal. En pruebas de imagen puede existir atrofia cortical o alteraciones de la mielinización, pero habitualmente son normales. No existe un tratamiento específico para esta entidad.

Caso clínico: Paciente de 19 meses que es remitida a consultas externas de Neurología de un hospital de tercer nivel desde hospital comarcal por retraso generalizado del desarrollo. Antecedente de consanguineidad y varios familiares incluyendo su hermano menor con retraso psicomotor no filiado. No antecedentes personales de interés. Se realiza RMN donde se evidencia leucoencefalopatía con afectación de sustancia blanca periventricular. En estudio metabólico destaca ligera hiperlactacidemia y perfil de ácidos orgánicos en orina compatible con déficit de aminociclasa tipo I. Se realiza secuenciación del gen *ACY1* que confirma mutación en homocigosis de carácter patogénico, heredada de ambos padres. La paciente ha presentado evolución estable, con exploración neurológica normal salvo ROTs bilaterales exaltados, sin epilepsia asociada.

Conclusiones: El déficit de aminociclasa I es una entidad infrecuente, pero con un diagnóstico sencillo, con una gran heterogeneidad clínica. Es necesario el estudio de ácidos orgánicos en orina sistemático en pacientes con retraso psicomotor.

P-046

DEFECTO DE GLICOSILACIÓN POR MUTACIÓN EN *PIGW*: EXPOSICIÓN DE UN NUEVO CASO

Gutiérrez Rodríguez, Ana; Jiménez Iniesta, Esther; Guzmán Vizcaíno, María del Mar; Aguilera López, Patricia; Aguirre Rodríguez, Francisco Javier; Ramos Lizana, Julio.

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción: Glicosilfosfatidilinositol (GPI) es un glicolípido que actúa en la señalización celular, anclando múltiples proteínas a la superficie de la célula. Defectos en esta proteína alteran la embriogénesis y neurodesarrollo. Uno de los genes relacionados con formación de GPI es *PIGW.* Mutaciones en este gen se asocian a defectos de biosíntesis de GPI 11, con un patrón de herencia autosómico recesivo, que se caracteriza por fenotipo peculiar, epilepsia y discapacidad intelectual severa, asociado a otras anomalías congénitas menores.

Caso clínico: Varón de 10 años en seguimiento por discapacidad intelectual grave y fenotipo peculiar. No episodios sugestivos de crisis hasta el momento. Realizados analítica básica normal, salvo aumento de fosfatasa alcalina, arrayCGH, X- frágil, EEG y RM cerebral normales. Se solicita NGS de genes asociados a discapacidad intelectual identificándose la variante probablemente patogénica c.966_967del de origen materno y la variante de significado clínico incierto c.1227T>G de origen paterno ambas en heterocigosis en *PIGW.*

Conclusiones: Se han descrito 7 pacientes con el presente caso y dos fetos. Hasta la fecha lo más llamativo es discapacidad intelectual (7/7, más frecuente base nasal ancha y boca en carpa), puente nasal ancho (4/7), boca en carpa (3/7), hipotonía (4/7), epilepsia (6/7), infecciones de repetición (3/7), anomalías cerebrales en RMN (3/7) y aumento de fosfatasa alcalina (5/7). En tres pacientes se trataba de una heterocigosis compuesta. Se trata de una entidad muy poco frecuente pendiente de caracterizar mejor.

P-047

NEUROSARCOIDOSIS: UNA ENFERMEDAD RARA EN PEDIATRÍA

Orozco Fontalvo, Edgardo; Gonzalez, Veronica; Delgadillo, Veronica; Liendo, Silvia; Torrents, Carmen; Gomez - Chiari, Marta.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: La Sarcoidosis es una enfermedad granulomatosa, con incidencia desconocida en niños, afectación multiorgánica, de difícil diagnóstico. Los síntomas más frecuentes son las convulsiones, afectación ocular y asociado a diversas lesiones en resonancia. El tratamiento incluye corticoides, metotrexate, azatioprina, infliximab o adalimumab.

Caso Clínico: Niña de 12 años con sintomatología gastrointestinal inespecífica de 2 años de evolución (vómitos y dolor abdominal), con alteración progresiva de la marcha, caídas frecuentes, dolores articulares, y paraparesia espástica progresiva, se realiza RM de columna y cerebro, reporta realce de morfología puntiforme a nivel ependimario y paredes del sistema ventricular supra e infratentorial, lesiones puntiformes subcorticales bilaterales, en pedúnculos cerebelosos y hemisferio cerebeloso derecho. En oftalmología se objetiva uveítis posterior con signos de neuritis óptica y vasculitis retiniana, papilitis, vitritis; Con sospecha de vasculitis se inician bolos de corticoides.

Por empeoramiento clínico progresivo y de imagen (mayor captación de contraste a nivel de las lesiones) se decide realizar biopsia cerebral en región frontal izquierda y caudado contralateral; reportando formaciones granulomatosas no necrotizantes, con infiltrado inflamatorio crónico linfoplasmocitario moderado, predominio perivascular, sugestivo de neurosarcoidosis. Se añade al tratamiento infliximab y metrotrexate con mejoría clínica, a día de hoy con resolución de lesiones en neuroimagen, clínicamente en recuperación.

Conclusión: La Neurosarcoidosis es una enfermedad de difícil diagnóstico en niños que puede dar síntomas graves con secuelas. Se debe manejar de forma multidisciplinar, el diagnóstico precoz y el tratamiento adecuado mejoran el pronóstico.

P-048

ICTUS RECURRENTES Y LIVEDO RACEMOSA

Oliva García, Laura; Del Pino Tejado, Laura; Campos Domínguez, Minia; Nieto González, Juan Carlos; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Chacón Pascual, Almudena.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: La livedo racemosa y los accidentes cerebrovasculares recurrentes son manifestaciones del síndrome de Sneddon (SS). Aunque es más frecuente en

mujeres adultas, hay casos de inicio en edad pediátrica. Los cambios en la piel pueden preceder a los eventos cerebrovasculares años.

Caso clínico: Adolescente de 13 años con antecedentes de infarto talámico izquierdo de etiología desconocida a los 8 años, mareos y cefaleas, diagnosticada de cutis marmorata en la infancia. Acude a Urgencias por mareo brusco y ptosis derecha. Presentaba parálisis incompleta del III par craneal derecho. La RMN cerebral mostró una lesión isquémica aguda en mesencéfalo derecho,sin otras alteraciones. El estudio etiológico fue negativo para las principales causas, realizándose ECG, ecocardiograma, estudio de autoinmunidad y trombofilia y TAC torácico buscando malformaciones arteriovenosas pulmonares. El examen dermatológico mostró máculas violáceas con patrón reticular interrumpido en tronco y extremidades, patognomónico de livedo racemosa. Se confirmó la presencia de una variante de significado desconocido en el gen ADA2, pendiente del análisis de segregación.

Conclusiones: En esta paciente, la detección precoz de lesiones cutáneas fue clave para guiar el estudio etiológico. En el SS, las manifestaciones neurológicas suelen ocurrir en fases y pueden progresar hacia demencia de inicio temprano. El diagnóstico precoz conduce al cribado de otras alteraciones (hipertensión, valvulopatías, afectación renal y retiniana) y evita secuelas neurológicas. El tratamiento se basa en la prevención de nuevos accidentes isquémicos con antiagregación plaquetaria. Se ha descrito el uso de fármacos antiTNF en pacientes con déficit de ADA2, sin experiencia suficiente.

Sesión Posters Defensa IV - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

P-050

TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑAS: DETECCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Casellas-Vidal, Dolors[1]; Rivera Abello, Helena[2]; Camós-Carreras, Maria[1]; Vendrell, Sandra[3]; Lombardia Fernandez, Cristina[2].

[1]Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona; [2]Centre de Salut Mental Infantil i Juvenil Gironès, Girona; [3]Centre de Detecció i Atenció Precoç Fundació Ramon Noguera, Girona.

Introducción: La prevalencia del trastorno del espectro autista (TEA) se ha estimado clásicamente menor en el sexo femenino que masculino. Su detección y diagnóstico es más tardío en niñas dificultando el acceso a terapias de inicio precoz y con mayor riesgo de comorbilidades.

Objetivo: Analizar la edad de detección y diagnóstico, motivos de derivación, comorbilidades y etiología de las niñas atendidas en la Unidad Funcional TEA de la zona de referencia.

Material y Métodos: Análisis descriptivo por revisión de historias clínicas de 56 niñas (0 a 18 años) diagnosticadas de TEA durante el año 2021.

Resultados: La edad de detección se distribuye es dos picos; 3,9 años (50%) y 14,5 años (50%). El motivo de la derivación fue muy heterogéneo siendo los trastornos de conducta (19%) y la sospecha de TEA (18%) los más frecuentes. La demora en el diagnóstico fue de 6 meses siendo de más de un año en el 25%, un 42'8% presentaban comorbilidades. Todas las pacientes acudían a escuela ordinaria, un 50% refieren cambios de centro escolar y un 26'7% haber sufrido bulling. Un 32% fueron visitadas en neuropediatría, dos de ellas presentaban dismorfias menores, una afecta de epilepsia secundaria a displasia cortical temporal. Se realizó RMN (16%), analítica con cariotipo y arrayCGH (100%) y análisis de exoma (1 paciente) con resultado patológico en dos casos (microduplicación 16p11.2 y mutación KCNQ2).

Conclusiones: Las niñas con TEA sufren un retraso importante en su detección y diagnóstico. Resultan necesarios instrumentos de detección y diagnóstico sin sesgos de género.

P-051

CONOCIMIENTOS Y ABORDAJE INICIAL DEL TDAH EN ATENCIÓN PRIMARIA

Toledo Gotor, Cristina[1]; García Oguiza, Alberto[2]; García Muro, Cristina[1]; Garmendia Amunarriz, María[1]; Gutiérrez López, Beatriz[1]; García Poveda, Nancy Virginia[1].

[1]Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; [2]Hospital Txagorritxu, Vitoria.

Objetivos: Describir los conocimientos sobre el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) en profesionales que atienden a pacientes con sospecha. Analizar

demandas y dificultades de profesionales de Atención Primaria (AP) en su manejo.

Material y método: Encuesta inicial previa a curso de actualización de TDAH. Posterior distribución online a otros profesionales.

Resultados: Cumplimentaron la encuesta 73 profesionales, mayoría pediatras (78%) o MIR pediatría (8%). También médicos de familia (6%) u otros (psicólogos, psiquiatras y logopedas) que habían asistido al curso. 50% no han recibido formación en los últimos 3 años. 82% conocen los síntomas nucleares, 65% los criterios diagnósticos, 70% entrega escalas diagnósticas y 20% sólo las interpreta si las aportan. 65% no deriva inicialmente a Atención Especializada (AE), aunque 37% nunca inicia tratamiento farmacológico en AP (70% sí monitoriza el tratamiento prescrito). Tratamientos científicamente avalados como psicoterapia, psicoeducación o tratamientos farmacológicos son reconocidos como útiles por la mayoría, pero más del 8% considera guanfacina como pseudoterapia. Algunas pseudoterapias no son reconocidas como tal por los profesionales: neurofeedback (38%), omega 3 (67%), terapia optométrica (71%) o estimulación auditiva (74%). La mayoría reclaman más tiempo en consulta y más formación. 9% opina que no debiera ser abordado en AP.

Conclusiones: La mitad de los pediatras de AP no reciben una formación específica, lo que les dificulta la actualización en TDAH. La mayoría hace un abordaje en primaria antes de derivar a AE. Es llamativo el escaso conocimiento en pseudoterapias, lo que lleva a una información incorrecta a la población.

P-052

¿QUIÉN SIGUE A LOS ADOLESCENTES CON TDAH TRAS SU TRANSICIÓN A LA EDAD ADULTA?

García Pérez, Asunción; De La Torre Martín, Lydia; Sabir, Kawtar; Martínez Granero, Miguel Ángel; Martínez del Val, Elena.

Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón.

No hay consenso sobre donde derivar a los adolescentes TDAH con persistencia de síntomas incapacitantes en edad adulta y sin otras comorbilidades neuropsiquiátricas. Conocer qué ha pasado con nuestros TDAH. Revisión de los pacientes atendidos en consultas de Neuropediatría en 2019 y nacidos en 2003. Muestra: 29 pacientes, 13 mujeres y 16 varones, edad al diagnóstico entre 7 y 15 años. 65,5% TDAH inatento, 27,6% combinado, 7% hiperactivo/impulsivo. 58,6% presentaban comorbilidades: 5 t. conducta, 5 t. ánimo, 6 t. aprendizaje, 2 tics, 1 consumo sustancias. Cursaban/habían cursado, al alta: 13 ESO, 7 bachillerato, 8 FP.

Respecto a los fármacos: 5 no acuden a la última revisión, 3 dados de alta sin farmacos, 16 con metilfenidato, 4 con lisdexanfetamina y 1 con atomoxetina. Actualmente, 9 pacientes continúan tratamiento que coincide con el último fármaco prescrito.

Seguimiento médico: 5 de ellos no acuden a última revisión en 2019. 12 se dan de alta sin seguimiento; 8 se derivan a AP; 3 a Psiquiatría; ninguno a Neurología. Uno de 19 años, en bachillerato, continúa en Neuropediatría.

Finalmente: 4 se los queda AP (14%) y 7 seguidos por Psiquiatría (25%), algunos derivados desde AP; (1 deja de acudir a citas de Psiquiatría); uno aún en Neuropediatría. 4 presentan trastorno psiquiátrico: 3 tr ansiedad, 1 depresión mayor. Es imprescindible la formación de los médicos, principalmente de familia, en el manejo del TDAH y sus fármacos, que garantice el seguimiento de nuestros pacientes en la edad adulta y evitar el colapso de las consultas de Psiquiatría.

P-053

INTERVENCIÓN BASADA EN MINDFULNESS PARA ADOLESCENTES CON CEFALEAS PRIMARIAS

Santiago Romero de Ávila, Beatriz; Amador López, Elena; Rodrigo Moreno, María; Losada del Pozo, Rebeca; Pérez Sebastián, Isabel.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: En los últimos años se ha registrado una incidencia creciente en el diagnóstico de cefaleas en edad pediátrica, suponiendo una consulta recurrente y siendo el motivo de derivación más frecuente al servicio de Neuropediatría. Las cefaleas son el síntoma neurológico y el tipo de dolor más frecuente en la infancia presentando más del 90% de los niños en edad escolar algún episodio. La etapa en la que más repetidamente debutan es la adolescencia y el sexo el femenino.

Objetivos: Evaluar la eficacia de una intervención basada en mindfulness en la mejora de las cefaleas primarias en adolescentes.

Metodología: Los pacientes son derivados desde la consulta de Neuropediatría. Un grupo de 6 adolescentes recibe una intervención de 8 sesiones de Mindfulness, con una frecuencia periódica semanal. Se realizan cuestionarios pre-post.

Resultados esperados: Disminución de la frecuencia, duración e intensidad de los episodios, e ingesta de analgesia. Mejoras en la sintomatología psicológica (i.e., ansiedad y depresión) y la calidad de vida de los participantes. Adquisición de habilidades implícitas en la práctica de Mindfulness.

Conclusiones: Teóricamente, en muchos casos de cefaleas primarias se identifican factores estresantes. Las intervenciones basadas en mindfulness hacia adolescentes han ido usándose en diferentes contextos debido a sus beneficios psicológicos, cognitivos, sociales y fisiológicos. Por ello, podría suponer una intervención preventiva de primera línea y complementaria para mejorar la calidad de vida y el manejo del dolor en una etapa de desarrollo tan importante como es la adolescente.

P-054

PARKINSONISMO Y CATATONIA SECUNDARIOS A NEUROLEPTICOS EN PACIENTE CON TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA

Imaz Murguiondo, Miren; Serrano Pejenaute, Idoya; Lejarzegui Anakabe, Elene.

Hospital de Zumárraga, Zumárraga.

Introducción: El parkinsonismo y la catatonía son efectos secundarios descritos de los fármacos neurolépticos. Son infrecuentes en la edad pediatría. Los síntomas son reversibles con la retirada del fármaco, aunque pueden persistir o progresar en el 10%.

Caso clínico: Varón de 14 años con TEA y cariotipo molecular con alteraciones de significado incierto. Alteración del comportamiento con impulsividad, verborrea y agresividad en el entorno familiar. EEG previo normal. Consulta por hipocinesia, mutismo y rechazo de ingesta de 3 meses de evolución. Los síntomas se iniciaron coincidiendo con introducción de aripiprazol 1 mg/día. Inicialmente presentó mutismo, catalepsia, rigidez y mirada fija con pérdida de control de esfínteres y problemas de alimentación. Se retiró tratamiento con discreta mejoría. A los 2 meses de la retirada del fármaco presentaba rigidez en rueda dentada, hipocinesia, mutismo, micrografismo, dificultades para la ingesta y ausencia de control de esfínteres. Se realizó EEG con enlentecimiento difuso de fondo sin actividad epiléptica y RMN cerebral normal. En las semanas siguientes, presentó mejoría de los signos extrapiramidales, persistiendo mutismo e hipocinesia. Ante sospecha de parkinsonismo medicamentoso en resolución y probable catatonía persistente se inició tratamiento con lorazepam 1mg/día. Presentó mejoría de hipocinesia, iniciando movimientos voluntarios y expresión verbal.

Conclusiones: Los pacientes con TEA presentan predisposición al parkinsonismo inducido por neurolépticos. El EEG enlentecido es un hallazgo relacionado con el parkinsonismo y la catatonia, permitiendo el diagnóstico diferencial con estatus epiléptico. La catatonia es un trastorno neuropsiquiatrico, donde también influyen los factores psicosociales, como las relaciones conflictivas en el hogar.

P-055

DISTROFIAS MUSCULARES Y TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO ASOCIADO

Torres Torres, Maria Carmen; González Jimeno, Alicia; Matamala Morillo, Miguel Angel; Muñoz Serrano, Ana.

Hospital Mancha Centro, Alcazar de San Juan.

Introducción: La Distrofina está presente en músculo y SNC, siendo frecuente la asociación de trastornos del Neurodesarrollo y distrofias musculares.

Presentamos 5 casos:

1) Niño de 2 años autista. CPK:10.992UI/L. Biopsia muscular: Distrofinopatía severa tipo Duchenne. Secuenciación del gen DMD: Mutación en el exón 40:c.5699_5704delc.5699insG. Actualmente, 12 años, sin marcha autónoma.

2) Niño de 14 años. Diagnóstico de DMD a los 2 años. Actualmente en Educación Especial. Discapacidad intelectual leve y TOC. Recibe corticoides, mantiene marcha con ayuda. Biopsia muscular: ausencia total de distrofina.

3) Niño de 18 meses con retraso psicomotor. CPK:24.141UI/L. Biopsia muscular: Distrofinopatía tipo Becker. MLPA: deleción del exón 64 de tipo in frame. Última revisión con 4 años, emite bisílabos, adecuada empatía. Ha iniciado corticoides, con buena respuesta.

4) Niño derivado a los 3 años con retraso del lenguaje y CPK elevadas (9681UI/L). Secuenciación del gen DMD: mutación del sitio donador de splicing del exon 4;c264+2dupT. Madre portadora. Diagnóstico histopatológico: Distrofinopatía leve. Ahora tiene 15 años, se cansa con actividad física moderada. Tratamiento de TDAH desde los 9 años.

5) Niño de 4 años con astenia tras mononucleosis. CPKs seriadas de 4000UI/L. Estudio genético: Deleción de exones 47-48. Madre portadora.

Evolución: dificultades de aprendizaje, TDAH.

Conclusiones: La determinación de CPK es un método sencillo para identificar a pacientes con sospecha de distrofia muscular y se recomienda incluirla en el estudio del niño con retraso global del desarrollo.

P-056

TRATAMIENTOS EXTRAORDINARIOS EN NIÑOS PARA LA CEFALEA EN RACIMOS

Tirado Requero, Pilar; López Sobrino, Gloria; Fernández García, Miguel Angel; Fernández-Inesta Peñafiel, José; Membrilla Lopez, Javier; Díaz de Terán Velasco, Javier.

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: La cefalea en racimos es una patología muy poco frecuente en la infancia y de díficil tratamiento.

Caso clínico: Varón con historia de cefaleas desde los 3-4 años de edad con intensificación progresiva, llegando a ser semanales en el momento de la consulta a los 10 años de edad. La cefalea era frontal y periocular unilateral, más frecuente izquerda, no irradiada, opresiva e intensa, sin sono ni fotofobia. Asociaba inquietud durante las crisis de dolor, ptosis e hiperemia conjuntival sin lagrimeo y palidez cutánea generalizada sin sudoración ni taponamiento ótico. No refiere aura. No nauseas ni vómitos. No dolor noctuno. Duración del dolor autolimitado a 1 hora con recurrencia del episodio 1-2 veces al día. Tratamiento con ibuprofeno con mejoría de la clínica. No preferencia estacional. Inicia tratamiento con Flurnarizina. durante 2 meses con mejoría parcial. Se interconsulta a la Unidad de Cefaleas (Neurología Adultos) y se propone bloqueo anestésico del nervio occipital. Tras consentimiento informado se somete al paciente al procedimiento sin complicaciones. En la revisión posterior mensual y trimestral el paciente permanecía sin dolor. Actualmente tiene 12 años, han pasado 2 años desde la infiltración y el paciente permanece asintomático.

Conclusiones: El bloqueo anestésico del nervio occipital es uno de los tratamiento de elección en adultos para la cefalea en racimos, cuando otros fármacos profilácticos como la Flunarizana no ha sido eficaz. En niños su uso compasivo puede permitir tratar una patología muy recurrente, incapacitante y resistente al tratamiento.

P-057

LA CARA B DEL METOTREXATE INTRATECAL

Oliva García, Laura; Díaz Fernández, Elena; Chacón Pascual, Almudena; Sánchez Pérez, María; Vázquez López, María; Miranda Herrero, María Concepción.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: La encefalopatía transitoria inducida por metotrexate (MTX) es una complicación rara en pacientes que reciben altas dosis de metotrexate, especialmente quimioterapia intratecal, en el tratamiento de neoplasias hematológicas. Puede simular un ictus, siendo necesaria una neuroimagen y monitorización estrecha. Existe escasa evidencia sobre terapias que reduzcan la neurotoxicidad por MTX. Presentamos un caso de stroke-like inducido por MTX intratecal.

Caso clínico: Niña de 11 años con leucemia linfoblástica tipo B de alto riesgo en tratamiento con quimioterapia intratecal con MTX, hidrocortisona y citarabina. Tres días después presenta hemiparesia derecha rápidamente progresiva, parestesias, afasia y somnolencia. Se activó código ictus y se realizó RM y angioRM cerebral, sin signos de ictus, presentando lesiones nodulares asimétricas en la sustancia blanca, con alta densidad de señal en T2 y FLAIR y restricción en ladifusión sin contraste, compatible con edema citotóxico. Se diagnosticó de leucoencefalopatía tóxica aguda por MTX. Se administró teofilina y dextrometorfano, mejorando los síntomas en las siguientes 30 horas. Un mes después recibió el siguiente ciclo de quimioterapia intratecal, con administración de teofilina y dextrometorfano durante 48 horas antes y después a la infusión de mismo, sin recurrencia.

Conclusiones: La encefalopatía transitoria inducida por metotrexate puede cursar como déficits neurológicos agudos, siendo necesario el diagnóstico diferencial con ictus. Suele ser transitoria y con resolución completa. Debido al alto beneficio del MTX intratecal como profilaxis de recidivas en neoplasias hematológicas y la baja recurrencia de la neurotoxicidad, esta complicación no debería impedir los siguientes ciclos de MTX.

P-058

SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS ASOCIADOS AL CONSUMO DE INHIBIDORES SELECTIVOS DE LA RECEPTACIÓN DE SEROTONINA DURANTE LA GESTACIÓN OBSERVADOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Carrión Fenoll, Cecilia; Ouadih Moran, Miriam; Antón Blasco, José Antonio; Caballero Caballero, José Manuel; Miralles Sancho, Irene; Sánchez Aliaga, María.

Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

Introducción: Los síntomas neurológicos asociados al consumo materno de inhibidores selectivos de la recaptación de la serotonina durante la gestación se suelen producir por deprivación. Aunque están descritas en la literatura como infrecuentes, podemos estar presenciando un posible aumento de la incidencia por el creciente uso de los antidepresivos en nuestro medio.

A continuación, presentamos tres casos que se han producido en los últimos cuatro años en un hospital de tercer nivel cuyas madres tomaron antidepresivos durante la gestación.

Caso Clínico: Se trata de tres neonatos que comenzaron con movimientos clónicos de un hemicuerpo en las cuarenta y ocho primeras horas de vida. Uno de los pacientes asoció hipotonía, otro hipoglucemias y dos de ellos irritabilidad.

Ninguno presentó otros antecedentes obstétricos de interés salvo la toma de sertralina dos de ellos y edronax el otro (inhibidor selectivo de la noradrenalina) durante el tercer trimestre de la gestación.

Se les realizaron analíticas sanguíneas que fueron anodinas, EEG y ecografías transfontanelares normales. Todos fueron tratados con fenobarbital, las crisis cedieron pudiendo retirar la medicación en los siguientes días, quedando asintomáticos, no volvieron a realizar episodios sugestivos de crisis ni otras alteraciones neurológicas.

Comentarios: El uso de sertralina en el embarazo esta descrito como seguro, sin embargo, los neonatos expuestos a ISRS durante el tercer trimestre de la gestación deben ser vigilados dado que existe el riesgo de que presenten síntomas por deprivación cómo lo son la irritabilidad, las alteraciones electrolíticas, como la hipoglucemia e hipocalcemia, movimientos anómalos e incluso convulsiones.

Sesión Posters Defensa V - NEUROINMUNOLOGÍA

P-059

SÍNDROME CEREBELOSO COGNITIVO AFECTIVO TRAS CEREBELITIS AGUDA

Martín Fernández-Mayoralas, Daniel; Recio Rodríguez, Manuel; Fernández Perrone, Ana Laura; Jiménez de la Peña, Mar; Jiménez de Domingo, Ana; Fernández Jaén, Alberto.

Hospital Universitario Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón.

Introducción: El síndrome cerebeloso cognitivo afectivo (SCCA) incluye deficiencias de las funciones ejecutivas, velocidad de procesamiento, disfunción visoespacial, cambios de personalidad con embotamiento del afecto, desinhibición o comportamiento inapropiado y dificultades del habla. El vermis está consistentemente involucrado en los cuadros afectivos pronunciados. Se describen dos casos de cerebelitis aguda (CA) de gravedad dispar, a los que sigue un SCCA.

Casos Clínicos:

Caso 1.

Paciente varón que con 14 años sufre un cuadro de CA con afectación de la RM. Tras el debut, comienza con síntomas SCCA, confirmados neuropsicológicamente. Posteriormente diagnosticado de depresión mayor. Presenta síndrome cerebeloso de predominio izquierdo. Respuesta parcial a lisdexanfetamina.

Caso 2.

Varón de 6 años. 15 días tras una varicela manifiesta síndrome cerebeloso con ataxia marcada. La RM mostró una difusión anormal. Aparecen síntomas de SCCA, confirmados neuropsicológicamente. Mejoría parcial con lisdexanfetamina y fluoxetina.

Conclusiones: La ataxia cerebelosa aguda (ACA) es la causa más común de ataxia aguda en pediatría. El SCCA tras una CA está raramente representado en la literatura pediátrica. Existe una asociación entre la gravedad de los síntomas motores de la CA y su persistencia en el tiempo con la gravedad y persistencia temporal o crónica del SCCA. Por ello los niños con ACAP y/o CA deben recibir un seguimiento sistemático, prestando atención a las posibles deficiencias cognitivas y afectivas propias del SCCA y no solo a los signos motores cerebelosos.

P-060

SÍNDROME LOS "OJOS DANZATES": MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO DEL OPSOCLONUS-MIOCLONUS

Rekarte García, Saray; Buenache Espartosa, Raquel; Lorenzo Sanz, Gustavo.

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción: El síndrome opsoclonus-mioclonus (SOM) es una enfermedad rara de base autoinmune, asociada al neuroblastoma en la mitad de los casos. Cursa con opsoclonus, mioclonus, ataxia, irritabilidad e insomnio.

Caso clínico: Niña de 2 años, sin antecedentes de interés, que tras un traumatismo occipital banal 4 días antes, comienza con inestabilidad y movimientos oculares anormales. A la exploración presentaba irritabilidad, ataxia, temblor y nistagmo. Ante la sospecha de un vértigo postraumático *versus* ataxia aguda postinfecciosa, se realiza TC/RM craneal y una punción lumbar, que resultan normales. Durante su ingreso presenta movimientos oculares caóticos, sacudidas mioclónicas, temblor, irritabilidad, insomnio y ataxia. Ante la sospecha de SOM se realiza estudio de extensión (radiografía de tórax, ecografía abdominal, catecolaminas en orina, gammagrafía con metayodobencilguanidina, y PET-TC de cuello a pelvis) sin hallarse neuroblastoma. El estudio en sangre y líquido cefalorraquídeo (LCR) objetivó como marcadores inespecíficos de autoinmunidad un título débil de anticuerpos anti-GAD65 en sangre y valores de inmunoglobulina M en LCR elevados. Se administró tratamiento con dexametasona e inmunoglobulina intravenosa (IgIV), y ante ausencia de mejoría, los 10 días se inició tratamiento con rituximab con excelente respuesta. Actualmente, la paciente recibe ciclos mensuales de desametasona e IgIV con desaparición del opsoclonus y de las mioclonías, persistiendo ataxia leve.

Conclusiones: Aunque es una entidad infrecuente, hemos de incluir el SOM en el diagnóstico diferencial de las ataxias agudas. El tratamiento inmunomodulador precoz del SOM con triple terapia, es efectivo en la remisión de los síntomas y disminuye el riesgo de secuelas.

P-061

DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN NIÑO DE 4 AÑOS

Aparicio del Río, Ignacio[1]; Giménez Molina, Virginia[1]; Buzón Serrano, Laura[1]; Monge Galindo, Lorena[1]; Armangué, Thais[2]; López Pisón, Javier[1].

[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [2]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: La esclerosis múltiple es una enfermedad crónica, autoinmune, inflamatoria y degenerativa del sistema nervioso central, de baja incidencia en la infancia.

Caso clínico: Niño de 4 años que presenta hemiparesia derecha progresiva de un mes de evolución, sin asociar encefalopatía. Antecedente de infección respiratoria 4 semanas antes. Desarrollo psicomotor normal. La RM craneocervical muestra 9 lesiones hiperintensas en T2, en sustancia blanca, sin afectación medular. Tras administración de gadolinio presentan un patrón heterogéneo, de predominio nodular y en anillo incompleto en la lesión mayor de 3 cm, que condiciona leve efecto masa. Valoración oftalmológica normal. Citoquimia de LCR, incluyendo citometría de flujo y estudio anatomopatológico sin alteraciones. Bandas oligoclonales IgG e IgM en LCR patrón 2. Estudio de autoinmunidad negativo. Anticuerpos anti-AQP4 y anti-MOG negativos en suero y LCR. Serologías descartan infecciones latentes, con IgG VEB positivo y niveles de 25-Hidroxivitamina D disminuidos iniciando suplementos. Recibe tratamiento con metilprednisolona 30mg/kg/día durante 5 días y pauta oral descendente posterior con resolución clínica. A los 2 meses, coincidiendo con cuadro catarral, presenta sutil torpeza al caminar con pie derecho, que se resuelve espon-

táneamente en pocos días. La RM control muestra nuevas lesiones desmielinizantes, reafirmándose el diagnóstico de esclerosis múltiple de debut pediátrico e iniciándose tratamiento modificador de la enfermedad con anticuerpos anti-CD20 (rituximab), previa actualización del calendario vacunal.

Comentarios: Aunque la esclerosis múltiple en niños menores de 10 años es excepcional, es importante su diagnóstico y tratamiento precoz para evitar secuelas a largo plazo.

P-062

ENCEFALOPATÍA/ENCEFALITIS CON LESIÓN REVERSIBLE DEL ESPLENIO DEL CUERPO CALLOSO (MERS)

Palacios, Andrea; Blanco, Pedro; Vázquez, María; Chacón, Almudena; Aguado, Alejandra.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: MERS es un síndrome transitorio caracterizado por encefalopatía no específica y patrón radiológico definido en resonancia magnética cerebral (RMc). La mayoría están descritos en el continente asiático. Se desconoce la fisiopatología, siendo la hipótesis el desarrollo de edema intramielínico transitorio. Generalmente, ocurre en contexto de una infección. La presentación clínica se caracteriza por una fase prodrómica con fiebre, clínica catarral, cefalea; seguida de un espectro variable de síntomas neurológicos.

Caso Clínico: Adolescente de 14 años, sin antecedentes previos, acudió a urgencias por fluctuación del nivel de conciencia y lenguaje incoherente de 5 horas de evolución, asocia fiebre intermitente de 9 días de evolución. En la exploración física presentaba fluctuación del lenguaje con anomia y disnomia sin otros datos de focalidad neurológica. Tras activación de código ictus, se realiza RMc con alteración de señal en esplenio del cuerpo calloso en secuencias de difusión y FLAIR sin datos de isquemia aguda. Se amplió estudio con analítica sanguínea sin alteraciones y LCR con leucorraquia mononuclear e hipoglucorraquia. A las 12 horas, presenta lenguaje coherente y fluido con exploración neurológica sin alteraciones. Se realiza control radiológico a los 2 meses sin objetivarse la alteración previa.

Conclusiones: El MERS es una patología muy infrecuente en nuestro medio y habitualmente con buen pronóstico. El diagnóstico se basa en la clínica y el estudio de neuroimagen, siendo la RMc la prueba de elección. El tratamiento va dirigido al tratamiento de soporte y la infección. Los corticoides se utilizan en casos graves.

P-063

HEMICEREBELITIS AGUDA PARAINFECCIOSA POR ADENOVIRUS

Palacios, Andrea; Oliva, Laura; Salvador, María; Aguilera, David; Aguado, Alejandra; Chacón, Almudena.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: La hemicerebelitis aguda es una rara variante de presentación de la cerebelitis, limitada a un hemisferio cerebeloso, de curso generalmente benigno y autolimitado. La presentación clínica habitual se caracteriza por una historia previa de infección seguida de cefalea con otros signos de hipertensión intracraneal o de afectación cerebelosa unilateral. La resonancia magnética es la prueba diagnóstica de elección. No existe tratamiento específico, debiendo considerar los corticoides ante la sospecha de hipertensión intracraneal.

Caso clínico: Niña de 2 años y 10 meses, sin antecedentes de interés, acudió a urgencias por inestabilidad de la marcha asociado a fiebre de 5 días de evolución. En la exploración física presentaba marcha con aumento de la base de sustentación así como dismetría y temblor unilateral derecho. Asociaba hiperemia faríngea con vesículas en pilares amigdalinos y adenopatía laterocervical izquierda. Analítica sanguínea con discreto aumento de reactantes de fase aguda y citoquímico en LCR sin alteraciones. Se amplía estudio, realizándose PCR multiplex de virus respiratorios (detección de adenovirus), PCR enterovirus en heces (negativa), electroencefalograma (sin alteraciones), RM cerebral (aumento de volumen e hiperintensidad de señal córtico-subcortical en T2-FLAIR en el hemisferio cerebeloso derecho como hallazgos compatibles con cerebelitis aguda) y estudio de autoinmunidad en suero y LCR (negativo). Presentó adecuada evolución clínica sin precisar tratamiento, con recuperación completa sin secuelas neurológicas tras 6 meses de seguimiento.

Conclusiones: La hemicerebelitis aguda es infrecuente en pediatría. Existen manifestaciones clínicas neurológicas secundarias a infección por adenovirus, aunque nunca se ha descrito su asociación con hemicerebelitis aguda.

P-064

ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN NIÑA DE 9 AÑOS

Rodríguez Lozano, Andrea; Calzada García-Mora, Cecilia; García Campos, Óscar; Almendral Doncel, Raquel; Verdú Pérez, Alfonso.

Complejo Hospitalario, Toledo.

Introducción: La Esclerosis Múltiple (EM) es una enfermedad autoinmune caracterizada por la desmielinización, inflamación y degeneración neuroaxonal del sistema nervioso central. Es una de las principales causas de discapacidad en los jóvenes. Su incidencia aumenta con la edad, siendo infrecuente en menores de 10 años. El 3-5% de los casos se manifiestan en edad pediátrica, con clínica y fenotipo variables. Se presenta el caso de una niña diagnosticada a los 9 años en la que se inicia tratamiento inmunosupresor para el control de la enfermedad.

Caso clínico: Niña de 7 años que ingresa por cuadro de ataxia de la marcha con recuperación total sin secuelas. Se realiza RMN cerebral donde se objetivan múltiples lesiones hiperintensas en sustancia blanca, así como bandas oligoclonales positivas en LCR con RMN medular normal. Se realiza control y seguimiento semestral en consultas de Neuropediatría, permaneciendo asintomática y con pruebas de imagen sin cambios. En RMN cerebral dos años después cumple criterios diagnósticos de McDonald. Aunque no ha vuelto a presentar brotes y permanece asintomática, se

inicia tratamiento con Fingolimod oral para reducir el avance de la enfermedad.

Conclusión: La EM en la edad pediátrica constituye un reto diagnóstico y terapéutico, ya que su incidencia es baja y su presentación variable. A través de este caso se pretende destacar la importancia de un diagnóstico precoz, lo que ofrece un mejor control y retraso en la aparición de la discapacidad.

P-065

POLIRRADICULONEUROPATÍA INFLAMATORIA DESMIELINIZANTE CRÓNICA SERONEGATIVA TRES AÑOS DESPUÉS DE UN UNA ENFERMEDAD ASOCIADA A ANTIMOG

Ruiz Colodrero, Alejandra; Sainz García, Javier; Monge Galindo, Lorena; Sebastián Torres, Berta; Dolz Zaera, Isabel; López Pisón, Javier.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: La polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica (CIDP) y la enfermedad asociada a antiMOG (MOGAD) son patologías de base autoinmune con una incidencia baja en edad pediátrica. Presentamos una paciente que desarrolla ambas entidades en menos de tres años.

Caso clínico: Niña de 10 años procedente de Venezuela con desarrollo psicomotor normal y antecedentes de infección del tracto urinario de repetición. A los 5 años presentó cuadro de un mes de evolución consistente en astenia, decaimiento, somnolencia, torpeza motora y disartria. La RM craneomedular mostró lesiones hiperintensas a nivel de sustancia blanca cerebral. Presentó anticuerpos antiMOG positivos y bandas oligoclonales patrón 2. ENG normal. Resolución clínica del MOGAD tras recibir tratamiento con corticoides e inmunoglobulinas. Tres años más tarde consulta por dificultad para la marcha, torpeza manipulativa y actitud anormal de las manos de varios meses de evolución. A la exploración, disminución de fuerza a nivel distal de extremidades, pies cavos, marcha con caída de antepiés y ausencia de reflejos rotulianos y aquíleos. El ENG muestra una intensa afectación a nivel proximal de características desmielinizantes con un patrón neurógeno cronificado. RM craneomedular sin cambios con controles previos. Anticuerpos antiMOG, antigangliósidos, antiMAG, anticontactina y bandas oligoclonales negativas. Serologías, autoinmunidad, exoma clínico sin alteraciones. Ante sospecha de CIDP se inician tandas de tratamiento con inmunoglobulinas, mejorando progresivamente.

Conclusiones: El desarrollo en nuestra paciente de una CIDP tras negativización de antiMOG, nos hace pensar si la polineuropatía descrita en algunos MOGAD pudiera estar mediada también por otros anticuerpos.

P-066

PÉRDIDA VISUAL AGUDA EN UNA ESCOLAR DE 9 AÑOS, ¿QUÉ ESTUDIOS NO DEBEMOS OLVIDAR?

Valero Pertegal, María Rita[1]; Martínez García, María Josefa[2]; Alarcón Martínez, Helena[2]; Robles García, Marta[3]; Alcolea Henales, Natalia[4]; Martínez Salcedo, Eduardo[2].

[1]Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; [2]Sección de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia; [3]Servicio de Pediatría del Hospital Rafael Méndez, Lorca; [4]Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia.

Introducción: La neuromielitis óptica (NMO) es una enfermedad desmielinizante, autoinmune e inflamatoria del sistema nervioso central, que afecta a médula espinal y a nervios ópticos.

Caso clínico: Escolar mujer de 9 años que presenta disminución brusca de la agudeza visual bilateral en las últimas 24 horas, con tropiezos y caídas frecuentes. El día previo dolor autolimitado del ojo izquierdo. Afebril. No cefalea, vómitos, miodesopsias ni otros síntomas. Niegan traumatismo previo e ingesta de fármacos. A la exploración neurológica destacan pupilas midriáticas, simétricas y lentamente reactivas y dismetría en prueba dedo-nariz. Valoración oftalmológica: agudeza visual de 0.05 ojo derecho y 0.2 ojo izquierdo, fondo de ojo compatible con edema de papila bilateral. Se realizan TC craneal normal, analítica sanguínea anodina y punción lumbar con presión de salida normal, citobioquímica con 7 leucocitos y proteínas normales. Se completa estudio con RM órbitas, cerebral y medular (con lesiones en ambos nervios ópticos, intraparenquimatosas y en 3 niveles de médula dorsal) y con estudio de inmunidad en sangre y LCR, destacando anticuerpos anti-MOG positivos, anti-AQP4 y BOC negativos, confirmando neuromielitis óptica anti-MOG. Por lo que se pautan corticoides intravenosos a altas dosis 3 días, posteriormente pauta oral durante 4 semanas, presentando una importante mejoría clínica, apreciada desde el primer día de tratamiento y confirmada en los controles oftalmológico y radiológico.

Conclusiones: Es preciso tener un alto índice de sospecha de NMO ante toda pérdida de agudeza visual. Destacamos la importancia de completar el estudio con RM medular y autoimnunidad, para poder llegar al diagnóstico.

P-067

NEURITIS ÓPTICA DE ALTA RECURRENCIA EN ENFERMEDAD ASOCIADA A ANTICUERPOS ANTI-MOG (MOGAD)

Buenache Espartosa, Raquel; López Rozas, Monica; Rekarte García, Saray; Lorenzo Sanz, Gustavo; Chico García, Juan Luis; Costa Frossard Franca, Lucienne.

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

Introducción: La enfermedad asociada a anticuerpos contra la glicoproteína de oligodendrocitos de mielina (MOGAD) es un trastorno inflamatorio del SNC, caracterizado por brotes de desmielinización mediada inmunológicamente, dirigidos predominantemente a nervios ópticos, cerebro y médula. Se considera una enfermedad diferen-

ciada de la esclerosis múltiple. La neuritis óptica es la manifestación clínica más común al debut y durante las recaídas, en general con mayor gravedad que en otros síndromes desmielinizantes.

Casos clínicos: 1. Niña, debut 5 años: ADEM (crisis comicial + encefalopatía). A los 12 años primer episodio de neuritis óptica, AcMOG+. Entre los 12-14 años presenta 6 episodios de neuritis óptica, ambos ojos, tratados con bolos de metilprednisolona a 30mg/kg, seguidos de corticoides orales, inmunoglobulinas iv y azatioprina. Se pauta Rituximab en pauta 0–15 días–6 meses, permitiendo retirada progresiva de corticoterapia, sin recurrencias un año después y agudeza visual normal. 2. Niña de 8 años. Debut con crisis comicial + neuritis óptica grave de ojo derecho, recibe bolos de metilprednisolona e inmunoglobulinas. Recurrencia con neuritis óptica en ojo contralateral un mes después, coincidiendo con descenso de corticoterapia oral. AcMOG+. BOC IGG +. Recibe nuevamente bolos de metilprednisolona iv e inicia pauta de Rituximab bien tolerada sin nuevas recurrencias y recuperación de la agudeza visual.

Conclusiones: Describimos dos recientes casos de MOGAD con neuritis óptica de alta recurrencia, corticodependientes, con buena respuesta a tratamiento con Rituximab. La disminución de células B resulta beneficiosa para el control de esta enfermedad producida por autoanticuerpos. La indicación debe ser individual, valorando posibles efectos adversos.

P-068

MIELITIS TRANSVERSA LONGITUDINALMENTE EXTENSA CON ANTI-AQUAPORINA 4 POSITIVO

Coca Fernández, Elisabet; Turón Viñas, Eulàlia; Dougherty de Miguel, Lucía; Serra Font, Sara; Díaz Gómez, Asunción; Boronat, Susana.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Introducción: La mielitis transversa longitudinalmente extensa (MTLE) se define como una lesión hiperintensa en T2 que afecta al menos 3 o más cuerpos vertebrales. Su presentación clínica dependerá del área anatómica afectada y las etiologías son diversas.

Caso clínico: Paciente mujer de 15 años sin antecedentes, excepto un herpes zóster hacía un año, consulta por alteración de la marcha y de la sensibilidad de extremidades inferiores y brazo derecho de 2 meses de evolución.

Actualmente manifiesta dificultad para iniciar micción y deposición. En la exploración destaca hipoestesia de extremidad superior e inferior derechas sin distribución radicular. Paresia braquial derecha con patrón piramidal. Hiporreflexia aquílea derecha. Babinski bilateral y romberg positivo con marcha en steppage. Ante sospecha de mielorradiculopatia se realiza punción lumbar (normal; bandas oligoclonales negativas) y resonancia medular que plantea diagnóstico diferencial difícil entre tumor medular y proceso inflamatorio. Potenciales evocados visuales negativos. La positividad de los anticuerpos anti-aquaporina 4 (anti-AQP4) proporciona un diagnóstico definitivo de MTLE.

Conclusiones: La MTLE se ha relacionado clásicamente con la neuromielitis óptica y su espectro pero se han descrito múltiples etiologías. Cabe destacar el antecedente de herpes zóster de nuestra paciente, el cual se ha descrito como causa parainfecciosa aunque no suele presentar anti-AQP4 positivos y la afectación suele ser más cercana al momento de la lesión cutánea. Con lo cual, la detección de los anticuerpos anti-AQP4 es altamente específica de neuromielitis óptica o de su espectro. Es de vital importancia precisar el diagnóstico etiológico ante una MTLE para ofrecer un tratamiento específico.

P-069

MIELITIS FLÁCIDA AGUDA POR ENTEROVIRUS NO POLIO: LA POLIOMIELITIS DEL SIGLO XXI

Sánchez Suárez, Ariadna[1]; Ghandour Fabre, Diana[2]; Camacho Salas, Ana[3]; Núñez Enamorado, Noemí[3]; Fernández Cooke, Elisa[3]; Simón de las Heras, Rogelio[3].

[1]Hospital Universitario de Getafe, Getafe; [2]Instituto de Neurociencias Vithas Madrid, Madrid; [3]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Introducción: La Mielitis Flácida Aguda (MFA) más conocida es la poliomielitis, pero otros enterovirus (EV) pueden producir síndromes polio-like.

Desde 2014, se han notificado casos en niños previamente sanos, con antecedente de infección viral. Las diferentes series publicadas, reflejan la gravedad y tórpida evolución neurológica, así como la limitada eficacia del tratamiento.

Caso clínico: Se describen dos casos atendidos en un período de 10 años (2013-2023), en un hospital de tercer nivel:

- Caso 1: mujer, 15 meses. Parálisis flácida de miembro inferior izquierdo y encefalopatía, tras cuadro gastrointestinal. RMN con hiperintensidad de señal difusa en la totalidad de la médula y áreas de restricción en unión bulbomedular. Evolucionó hacia paraparesia flácida arrefléxica precisando asistencia en UCI. Recibió corticoides, inmunoglobulinas, plasmaféresis y fluoxetina. Estudio microbiológico del LCR, negativo. La PCR positiva en heces y exudado oral (EV-serotipo A71). Actualmente, monoparesia crural izquierda e hipotrofia muscular.

- Caso 2: varón, 4 años. Parálisis flácida de miembro superior derecho tras infección respiratoria. RMN: alteración del tronco-encéfalo y signos de mielitis cervicodorsal. EMG: daño neurógeno preganglionar C5-C8 derecho. Asistencia en UCI, recibiendo soporte respiratorio, corticoides e inmnunoglobulinas. Estudio del LCR negativo. La PCR positiva en heces (EV, serotipo pendiente). Actualmente, parálisis flácida arrefléxica de MSD con atrofia muscular.

Conclusiones: Los EV no polio son virus neurotrópicos que pueden producir cuadros de enfermedad neurológica grave (polio-like), que podrían considerarse la “nueva polio”. La evolución suele ser tórpida a pesar de las medidas terapéuticas ofrecidas, siendo el tratamiento rehabilitador un pilar fundamental.

Sesión Posters Defensa VI - NEUROMUSCULAR / VASCULAR

P-070

DERMATOMIOSITIS JUVENIL: RASH Y MIOPATÍA DE LA MANO

García García, María; Sánchez Suárez, Ariadna; Piquero Fernández, Carlos; Guillén Martín, Sara; Martínez Sarriés, Francisco Javier; Martínez Menéndez, Beatriz.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

Introducción: Aunque la dermatomiositis juvenil (DMJ) es la miopatía inflamatoria idiopática más frecuente en Pediatría, es una enfermedad extremadamente rara en los primeros 5 años de vida.

Caso clínico: Varón de 3 años sin antecedentes ingresa por cuadro de un mes de evolución de debilidad proximal en ambos miembros inferiores, artritis de rodilla derecha y disfagia a líquidos. 15 días después comienza con lesiones eritematosas en nudillos, codos, rodillas y ambas mejillas. A la exploración presenta rash malar, pápulas de Gottron, debilidad axial y de cinturas, Gowers presente y marcha levemente miopática.

Durante el ingreso se realiza analítica con elevación de CPK, LDH y GOT, ANA y anticuerpos anti-NXP2 (específicos de miositis) positivos con resto de autoinmunidad normal, capilaroscopia con capilares tortuosos y de disposición aberrante, EMG con patrón miopático, RM muscular con cambios inflamatorios musculares generalizados parcheados y biopsia muscular con infiltrado inflamatorio de LT y LB. El estudio cardiológico, las serologías infecciosas, la radiografía de tórax y la ecografía abdominal no mostraron alteraciones. No fue necesario realizar videofluoroscopia por mejoría de la disfagia.

Ante el diagnóstico de DMJ con el cumplimiento de los criterios de Bohan, comienza tratamiento con corticoides, metotrexato e inmunoglobulinas IV. Tras dos meses de tratamiento, presenta mejoría clínica llamativa.

Conclusiones: En todo paciente pediátrico con debilidad muscular debemos explorar cuidadosamente la piel. Se debe pensar en DMJ incluso a tan temprana edad como en nuestro caso, ya que un tratamiento precoz disminuye la actividad de la enfermedad y mejora el pronóstico a largo plazo.

P-071

MANO CAÍDA BILATERAL EN ADOLESCENTE

Víllora Morcillo, Nuria; Táboas Pereira, Maria Andrea; Rodríguez Díaz, Maria Rocío.

Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada.

Introducción: La parálisis radial bilateral simultánea es una entidad muy rara. Presentamos el caso de un adolescente con mano caída bilateral tras realización de ejercicio isométrico

Caso clínico: Adolescente 14 años sano, presenta tras realización de ejercicio consistente en flexoextensión de brazos y extensión de carpos de manera repetitiva, sensación de hipoestesia en dorso y 1-3º dedo de ambas manos, dificultad para extensión de 2º dedo y carpo bilateral, con mayor afectación derecha que izquierda. Refiere resolución de clínica sensitiva 24 horas tras su inicio. Nunca episodios previos a pesar de realizar ejercicio isométrico de manera regular. La exploración a los 15 días tras inicio de la clínica, destacaba debilidad en flexión dorsal carpo, extensión dedos y extensión y abducción 1º dedo bilateral, siendo el resto de la exploración motora y sensitiva completamente normales. En el electromiograma se evidenciaron datos compatibles con lesión de ambos nervios radiales junto a datos de compresión leve de ambos nervios cubitales en codo y de nervio peroneo derecho en cabeza de peroné. Ante la sospecha clínica de una neuropatía periférica hereditaria con susceptibilidad a parálisis por presión se solicitó MLPA de PMP22 con hallazgo una deleción completa en heterocigosis en PMP22.

Refieren resolución completa de la clínica 3 meses tras su inicio.

Conclusiones: La afectación del nervio radial es forma de presentación infrecuente de neuropatía periférica hereditaria con susceptibilidad a parálisis por presión, pero ante un caso de parálisis radial bilateral con un factor precipitante plausible se debe sospechar una neuropatía periférica de base.

P-072

IMPACTO DE LA UTILIZACIÓN DE ALCALOIDES DE LA VINCA EN SUJETOS ASINTOMÁTICOS O PAUCISINTOMATICOS CON NEUROPATÍAS HEREDITARIAS

Ramos, Federico J.; Liz Bejaran, Marlin.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción: La neuropatía periférica inducida por quimioterapia es la complicación neurológica más frecuente del tratamiento del cáncer y probablemente la neuropatía tóxica más común en nuestro medio.

Caso Clínico: Femenina de 4 años de edad, con antecedentes de controles ecográficos prenatales (24 SG) donde se objetiva el retraso del crecimiento intrauterino y una microcefalia prenatal por lo que se le realiza una amniocentesis (CGH-Arrays) que reporta duplicación de la región cromosómica*17p12,* compatible neuropatía de Charcot-Marie-Tooth. A los 4 años inicia con episodios de cefalea e inestabilidad para la marcha y se le realiza una RM cerebral que reporta una tumoración probablemente Meduloblastoma. Se somete a una resección quirúrgica y se inicia manejo oncológico con Vincristina y Metotrexato, 14 días posteriores a la administración paciente inicia cuadro de estridor inspiratorio durante el sueño y debilidad distal de cuatro extremidades con ROTs rotulianos abolidos. Se le realiza una RM cerebral que es normal y una neurografía con VC que reporta una polineuropatía desmielinizante motora - sensitiva (neurotoxicidad por vincristina en sospecha de CMT). Se solicita duplicación de *pmp22* y se confirmar mutación prenatal.

Conclusiones: El 30-40% de los pacientes tratados con quimioterápicos desarrollan neurotoxicidad periférica. Antes de administrar medicamentos neurotóxicos se debe obtener un historial médico y familiar completo de neuropatías e identificar factores de riesgo. Recomendamos examinar los

pies del paciente, realizar electromiografía, y MLPA para CMT deben considerarse incluso en pacientes asintomáticos. El reconocimiento precoz y posterior reducción de dosis o suspensión del agente neurotóxico es el único tratamiento.

P-073

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO COLQ EN DOS HERMANOS

Hernández Sabater, Laura; Vidal Bataller, Àngela; Ros Arlanzón, Pablo; Aledo Sala, Carlos; Jadraque Rodríguez, Rocío; Gómez Gosálvez, Francisco.

Hospital General Universitario, Alicante.

Introducción: Los síndromes miasténicos congénitos (SMC) son un grupo heterogéneo de enfermedades de causa genética que se caracterizan por fatigabilidad y debilidad de musculatura facial, bulbar o extremidades. La mayor parte de estos pacientes se diagnostican en el periodo neonatal o en la primera infancia gracias a la sospecha clínica, el estudio neurofisiológico y al estudio genético mediante panel o exoma clínico. El tratamiento es sintomático y depende del subtipo genético.

Caso Clínico: Niño de 9 años remitido a consulta por retraso madurativo global con afectación de psicomotricidad gruesa y fina, y retraso intelectual moderado. Fenotipo peculiar, talla baja, perímetro craneal normal, obesidad central y escoliosis grave. Embarazo y perinatal sin incidencias. Padres sanos, primos hermanos, analfabetos. Análisis con enzimas musculares, función hepática y estudio cadiológico normal. Electromiograma (EMG): miopatía difusa de predominio proximal grave, conducción neuronal en el límite bajo de la normalidad y respuesta decremental en estimulación repetitiva distal. Estudio genético positivo con mutación COLQ en homocigosis. Se realiza estudio genético en hermana de 7 años con síntomas similares, encontrándose la misma mutación. Iniciamos tratamiento con Salbutamol vía oral.

Conclusiones: Los SMC son infrecuentes, debemos sospecharlos ante síntomas y signos de debilidad e hipotonía. El uso generalizado de nuevas técnicas de secuenciación de genes basada en paneles está permitiendo filiar patologías y realizar tratamientos específicos. Es importante realizar estudio de segregación familiar en casos donde se identifican variantes patogénicas. Es esencial abordar el tratamiento de los SMC desde una visión multidisciplinar para mejorar el pronóstico.

P-074

HIPERCPKEMIA E HIPERTRANSAMINASEMIA EN ENFERMEDAD DE POMPE ASINTOMÁTICA

Rodriguez Lozano, Andrea[1]; Calzada García-Mora, Cecilia[1]; Díaz Manera, Jordi[2]; García Campos, Óscar[1]; Almendral Doncel, Raquel[1]; Verdú Pérez, Alfonso[1].

[1]Complejo Hospitalario de Toledo, Toledo; [2]John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle.

Introducción: La Enfermedad de Pompe es una enfermedad metabólica de depósito lisosomal y herencia autosómica recesiva causada por el déficit de la enzima alfa-glucosidasa-ácida (GAA). Se distinguen dos formas clínicas: infantil y del adulto. La forma del adulto tiene una incidencia de 1/57.000, con clínica antes de los 12 años en el 18% de los pacientes. Presentamos el caso de dos hermanos diagnosticados en fase presintomática tras detectar hipercpkemia.

Caso clínico: Niño de 3 años que presenta elevación de CPK, LDH y transaminasas coincidiendo con cuadro infeccioso. Tres años después, en el estudio por hipercpkemia asintomática, se detectan niveles bajos de GAA en gota seca. En estudio genético presenta las variantes c.3213 T>G y c.1889-1 G>A del gen GAA. Con 12 años, debuta con debilidad leve de glúteos, limitación de la función motora y escoliosis, por lo que se inicia terapia enzimática sustitutiva (TES). No sólo no se ha objetivado progresión de la enfermedad, sino que el paciente mantiene actividad física deportiva de alto nivel.

Se estudia al hermano pequeño, quien mantiene cifras de CPK en torno a 1200mcg/L. Es diagnosticado con 10 meses, permaneciendo asintomático actualmente y sin tratamiento.

Conclusiones: La población de Pompedel adulto comprende un subconjunto minoritario. Los beneficios son mayores cuando la TES se administra precozmente y con menor afectación motora, como se pretende demostrar a través de este caso en el que la respuesta y tolerancia al ejercicio ha sido tal que ha permitido mantener actividad deportiva a nivel de competición.

P-075

NEUROPATÍA HIPOMIELINIZANTE CONGÉNITA TIPO 3 RELACIONADA CON CNTNAP1. CAUSA MUY INFRECUENTE DE FENOTIPO CHARCOT-MARIE-TOOTH

Gómez Moreno, Ana María; Lubián Gutiérrez, Manuel; Arellano Ruiz, Paola; Díaz Ruiz, Rocío; Zafra Rodríguez, Pamela; Benavente Fernández, Isabel.

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

Introducción: Los avances y accesibilidad en las técnicas genéticas en los últimos años han permitido ampliar el diagnóstico etiológico de neuropatías congénitas agrupadas colectivamente como Charcot-Marie-Tooth. El gen CNTNAP1 (OMIM*602346) codifica para la proteína 1 asociada a contactina, situada en el paranodo.

Caso clínico: Lactante mujer de 8 meses en seguimiento desde el nacimiento por hipotonía congénita y encefalopatía hipóxico-isquémica. Primera gestación controlada sin incidencias hasta las 35+1 semanas. Rotura prematura de membranas, con nacimiento mediante parto eutócico. Precisa RCP avanzada por ausencia de esfuerzo respiratorio e hipotonía global. Es trasladada a hospital de tercer nivel, donde se inicia hipotermia terapéutica. Durante su ingreso se objetiva hipotonía y debilidad generalizadas graves, con patrón de afectación periférica con algunos signos centrales, diplejia facial, ausencia de succión y necesidad de VMI que persiste actualmente. Se lleva a cabo estudio etiológico completo destacando EMG/ENG en dos ocasiones con velocidades de conducción muy dismi-

nuidas (máximo 15m/s) con afectación sensitivo-motora. En estudio genético se detectan dos variantes en heterocigosis de significado incierto en el gen CNTNAP1 (c.169+1G>T -variante de splicing-; c.2143T>C), heredadas cada una de un progenitor. Se está realizando un estudio de expresión ARNm de la primera variante con el objetivo de reclasificar su probable patogenicidad.

Conclusiones: Variantes patogénicas con herencia AR en el gen CNTNAP1 se relacionan con desmielinización axonal y desestructuración del paranodo. Los pacientes afectos presentan neuropatía periférica grave combinada con manifestaciones centrales. Hasta la fecha han sido descritos menos de 30 casos con fenotipo de neuropatía hipomielinizante congénita tipo 3.

P-076

USO DE RIVAROXABÁN EN LA TROMBOSIS DE SENOS EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Villanueva Guerra, Alessandra Georgina; Ruiz-Ocaña de las Cuevas, Guillermo Fernando; Santana Cabrera, Elsa María; Aleo Luján, Esther; García Ron, Adrián; Arias Vivas, Eva.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Introducción: La trombosis de senos es rara en población pediátrica, el pilar fundamental del tratamiento es la terapia anticoagulante. En el estudio EINSTEN-Jr pacientes con trombosis venosa cerebral (TVC) tratados con rivaroxabán o anticoagulación estándar (HBPM o antagonistas de vitamina K) presentaron resultados similares.

Presentamos dos pacientes de nuestro centro que recibieron tratamiento con Rivaroxaban para el tratamiento de trombosis de senos con buena evolución posterior.

Casos Clínicos:

Niño de 6 años con TCE occipital. Clínica de vómitos incoercibles, inestabilidad de la marcha y nistagmus izquierdo. En angio-RM presenta trombo parcial de la vena yugular derecha y seno sigmoide derecho. Recibe HBPM 10 días, con paso a rivaroxabán 3 meses. Posterior exploración neurológica sin alteraciones, RM con repermeabilización del seno trombosado.

Niña de 3 años con mastoiditis aguda. En postoperatorio inmediato, presenta parálisis de VI par bilateral e irritabilidad, hipertensión intracraneal (presión de apertura 30). En TC craneal: trombo en seno sigmoide derecho. Tras estabilización de HTIC recibe HBPM, con dificultad para la administración por vía subcutánea. Cambio a rivaroxabán hasta completar 3 meses. RM cerebral con repermeabilización del seno. Persistencia de paresia del VI par que evoluciona favorablemente con infiltración de toxina botulínica.

Conclusiones: Estudios actuales y la evolución de nuestros pacientes, sugieren que rivaroxabán es una buena opción como anticoagulante en trombosis de senos en población pediátrica, con mejor tolerancia por vía de administración oral. No obstante, el nivel de evidencia en débil siendo necesario realizar grandes ensayos clínicos aleatorizados que aporten mayor información al respecto.

P-077

ANGIOPATÍA MINERALIZANTE: UNA RARA CAUSA DE ICTUS INFANTIL

Blanco Olavarri, Pedro; López Pequeño, Javier; Brincau García, Javier; Ruiz Martín, Yolanda; Miranda Herrero, Mª Concepción; Vázquez López, María.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: Están descritos casos de ictus isquémico subcortical en pediatría secundario a traumatismos. La calcificación de las arterias lenticuloestriadas puede favorecer la obstrucción vascular tras traumatismos craneoencefálicos leves.

Caso clínico: Presentamos los casos de dos pacientes varones de 16 y 17 meses, que consultan en Urgencias por cuadro de inicio súbito de hemiparesia y desviación de comisura bucal. Ambos habían presentado traumatismos craneales leves a nivel occipital tras caída desde su propia altura, con un intervalo asintomático de 20 y 60 minutos tras el traumatismo, respectivamente.

En pruebas de imagen, se objetiva en ambos casos infarto isquémico en ganglios de la base y calcificaciones bilaterales en vasos lenticuloestriados, sugiriendo como primera posibilidad etiopatogénica angiopatía mineralizante e iniciándose tratamiento con ácido acetilsalicílico. No se realizó fibrinolisis o trombectomía dada corta edad y ausencia de obstrucción de gran vaso.

Estudio de despistaje de ictus pediátrico negativo para patología infecciosa, metabólica, autoinmune, cardiopatía, intoxicación o trombofilia. Ambos pacientes presentan franca mejoría progresiva de la exploración neurológica durante el ingreso, recibiendo tratamiento con terapia ocupacional y fisioterapia, pero persistiendo al alta hemiparesia residual.

Conclusiones: El ictus isquémico asociado a angiopatía mineralizante suele desarrollarse tras un traumatismo craneal leve, con un intervalo asintomático tras el traumatismo.

La edad típica de presentación es entre los 6 y 24 meses. Se cree que los vasos lenticulestriados calcificados en un cerebro poco mielinizado serían más susceptibles a las lesiones mecánicas, pudiendo producirse obstrucción de los mismos.

Se recomienda tratamiento antiagregante ante el riesgo de recurrencia con nuevos traumatismos.

P-078

INFARTO AGUDO ISQUÉMICO VERTEBROBASICAL SECUNDARIO A TICS MOTORES EN SÍNDROME DE TOURETTE

Sánchez de Puerta Laguna, Carmen; Blanco Martínez, Bárbara; Correa Vela, Marta.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: El síndrome de Tourette (ST) se manifiesta por tics motores y fónicos de inicio en la infancia. Puede asociar trastorno por déficit de atención, trastorno obsesivo-compulsivo, dificultades de aprendizaje y alteraciones conductuales. Su prevalencia es 0.5% y afecta más

a varones (4:1). La gravedad de los tics suele alcanzar un pico (10-12 años) y posteriormente mejoran o se resuelven en la mayoría (60-70%). Se ha descrito la asociación en ST de tics cervicales violentos-enérgicos con lesiones que abarcan hernia discal, mielopatía compresiva/no compresiva y disección arterial.

Caso clínico: Niño de 11 años con síndrome de Tourette ingresa en UCIP por disminución del nivel de conciencia (Glasgow 5).

Refieren en últimas 24 horas aumento de intensidad de tics motores de lateralización cervical dolorosa. En domicilio presenta episodio brusco de desviación ocular y comisura bucal a la derecha seguido de rigidez generalizada, pérdida de conciencia e hipotonía.

Se realiza TAC craneal informado como normal, sospechando crisis epiléptica.

Ante persistencia de clínica tras 24 horas se realiza angioTAC que muestra lesiones isquémicas establecidas en tronco-encéfalo y hemisferio cerebeloso izquierdo con defecto de repleción de arterias basilar y vertebral izquierda (V3 y V4) sugestivo de trombosis +/- disección, no siendo candidato a tratamiento revascularizador agudo.

Estudio etiológico normal, incluyendo protrombótico.

Conclusiones:

- La disección arterial cervical es causa poco frecuente de ictus, importante en población joven.
- Entre factores predisponentes destaca traumatismo cráneo-cervical en hasta 40%.
- Algunos expertos abogan por tratamiento agresivo de tics graves, incluyendo toxina botulínica o estimulación cerebral profunda.

P-079

ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL ICTUS PERINATAL EN UN HOSPITAL DE 3ER NIVEL

Monfort Belenguer, Lucia; Pérez Sanz, Teresa; Villar Vera, Cristina; Tortosa Bautista, Alejandra; Cubells García, Elena; Martínez Rodriguez, Laura.

Hospital Clínico Universitario, Valencia.

Introducción: El ictus perinatal puede definirse como un evento neurológico agudo debido a un daño vascular originado entre las 20 semanas de gestación y los 28 días tras el nacimiento. Incluyen tanto ictus isquémicos arteriales, como trombosis cerebrales y hemorragias intracerebrales. Forma de presentación puede ser variable. Causa importante de daño neurológico crónico.

Objetivo: Describir las características clínicas de los niños diagnosticados de ictus perinatal analizando sexo, peso, Apgar a los 5 minutos, diabetes, HTA materna, parto, tipo de ictus, edad (meses), debut, localización y evolución.

Metodología: Estudio observacional retrospectivo en menores de 15 años (nacidos a término) atendidos tanto en neuropediatría como en el centro neonatal entre 2015 y 2022. Se recogieron variables epidemiológicas y clínicas. Resultados: Se incluyeron 27 pacientes con ictus perinatal, el 85% fueron varones. La mediana (RIC) del peso al nacimiento fue de 3215 gr (2965 - 3617.5). Edad al diagnóstico: mediana (RIC) de 5.5 meses (0-10,75). Siendo el ictus de tipo isquémico el más prevalente (59.25%), siendo la lateralidad izquierda la más frecuente (55.55%). La clínica predominante al diagnóstico fue la hemiparesia, en un 70,37% de la muestra analizada. La segunda forma de presentación más frecuente (14.81%) fueron convulsiones, siendo ésta la forma de presentación más frecuente en los primeros días (debutaron así el 37.5%).

Conclusiones: Acorde a lo descrito en la literatura, en nuestra muestra encontramos un mayor número de ictus en varones, con predominancia de afectación a nivel de arteria cerebral media izquierda y siendo más frecuente el ictus de tipo isquémico.

P-080

PARÁLISIS PERIÓDICA DE ANDERSEN. VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y MANEJO

Aguilar Quintero, María; Gomez Fernandez, Antonio Rafael; Jimenez Martín, Ana Pilar; Trassierra Molina, Deborah; Mateo Guerrero, Eugenio; Pérez Fernández, Francisco Miguel.

Hospital Infanta Margarita, Cabra.

Introducción: Enfermedad multisistémica muy rara debida a una mutación del canal de potasio que se expresa en músculo esquelético, músculo cardíaco y cerebro. Autosómica dominante. Triada clásica: cambios de repolarizacion en el EKG (arritmias ventriculares, QT prolongado), debilidad muscular flácida episódica (normo, hipo o hiperpotasémica) y rasgos dismórficos.

Caso clínico: Varón de 13 años que mientras realizaba ejercicio físico presenta pérdida súbita de fuerza de MMII, sin dolor. Dura unos 5 días con mejoría paulatina. CPK 1300. RM normal. Antecedente de pérdida de fuerza de MMSS tras realizar Kayak. Posteriormente, tras cuadro viral, debilidad de gemelos, CPK 1991. Interepisodios CPK 500 y Gowers +. Parestesias en MMII tras mucho tiempo sentado. ENG/EMG: radiculopatía L2-3-4 derecha. Exoma: variante patogénica c.199C>T; p.(Arg67Trp), en heterocigosis, en gen KCNJ2. Estudio cardiológico normal. Recomendaciones: evitar estrés, ayuno, ingesta abundante de carbohidratos, ejercicio extenuante, reposo tras el ejercicio e inmovilizaciones prolongadas. Tras aplicarlas desaparece la clínica interepisodios. Posteriormente 2 episodios de debilidad, leves, tras caída y virosis. Los episodios han sido normopotasémicos. Misma mutación padre (debilidad muscular leve y parestesias tras ejercicio) y hermana (asintomática).

Conclusiones: Gran variabilidad fenotípica, desde pacientes con predominio de clínica cardíaca, que requieren antiarrítmicos y desfibrilador semiautomático, hasta pacientes con fenotipo neuromuscular como la familia presentada. No existe consenso en el tratamiento, siendo clave las medidas preventivas de los episodios de parálisis y el manejo iónico y sintomático durante los mismos. Es fundamental el seguimiento cardiológico por su potencial gravedad y el estudio genético familiar para prevenir casos de muerte súbita.

POSTERS SIN DEFENSA

Enfermedades Neurometabólicas y enfermedades Degenerativas del SNC

P-081

SÍNDROME DE ARTS. DESCRIPCIÓN DE UN CASO

Pascual-Vaca Gómez, Diego; Romero Vázquez, Lourdes; Campo Barasoain, Andrea; Carbonero Santaella, Ana; Luque Álvarez, María; Gómez Calero, Ángel.

Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Introducción: Se trata de un cuadro dentro del espectro de los trastornos relacionados con la deficiencia de PRPS-1 (ribosa fosfato pirofosfoquinasa 1) caracterizado por sordera neurosensorial, retraso motor severo, discapacidad intelectual, atrofia óptica, neuropatía periférica y riesgo de infecciones. Presentamos un caso que muestra todas las características de este síndrome.

Caso clínico: Varón de 8 años, hijo de padres sanos no consanguíneos en seguimiento por discapacidad intelectual, sordera neurosensorial con implante coclear bilateral, nistagmus congénito con atrofia óptica bilateral, distrofia retiniana, hipotonía, debilidad distal y arreflexia. Antecedentes: a los 11 meses presentó parada cardiorrespiratoria por gripe B y crisis convulsivas. A los 2 años nuevo ingreso por infección por VRS, dos episodios convulsivos y movimientos coreicos en contexto de encefalitis por enterovirus. Pruebas complementarias: tras realización de RNM (normal), biopsia muscular (cambios compatibles con atrofia neurógena con reinervación) y EMG (intensa polineuropatía sensitivo-motora de predominio desmielinizante) se solicta exoma clínico con cambio probablemente patogénico c.250C>T (p.R84W) en el gen PRPS1 con herencia ligada al cromosoma X, siendo la madre portadora asintomática.

Conclusiones: La PRPS-1 interviene en la síntesis de purinas, pirimidinas y nicotimamida. Se ha descrito un espectro de cuatro cuadros clínicos relacionados con la disfunción de esta enzima que incluyen al Síndrome de Arts. Se ha ensayado tratamiento oral con S-adenosilmetionina y nicotiamida ribosa con reducción de la severidad de las infecciones, aumento de la fuerza y el estado general.

P-082

SÍNDROME DE LEIGH LIKE. A PROPÓSITO DE UN CASO

Vázquez Martín, Selma; De Felipe Pérez, María; Alonso Vicente, Carmen; Castro Rey, Margarita del Carmen; Morales Albertos, Laura.

Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Introducción: El gen HIBCH codifica la enzima que hidroliza HIBYL-CoA y beta-hidroxipropionil-CoA. Su mutación causa neurodegeneración por deficiencia en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa, un trastorno autosómico recesivo del metabolismo de la valina que asocia regresión psicomotriz, hiperlactacidemia y alteración de los ganglios basales similar al conocido Síndrome de Leigh.

Caso Clínico: Varón, 12 meses. Ausencia de antecedentes obstétrico-perinatales ni familiares de interés. Hacia los 6 meses presenta estancamiento ponderal, hipotonía y regresión psicomotora. Deterioro neurológico progresivo, irritabilidad y somnolencia alternas, rechazo de alimentación y vómitos. Movimientos anormales compatibles con distonía generalizada y crisis oculógiras. Dudosas crisis focales. Exploración física: llanto agudo inconsolable, mínima fijación ocular, hipotonía global, nulo sostén cefálico, tremulaciones, estereotipias manuales en línea media, primer dedo aducto y discinesias orales. Analítica sanguínea: hipertransaminasemia, acidosis metabólica hiperlactatémica, cetonemia; amonio y glucemia normales. Estudio básico LCR normal, excepto piruvato y lactato aumentados. RM cerebral: afectación de ganglios basales. EEG, ENG y EMT normales, EMG compatible con distonía. Estudio metabólico y genético compatibles con enfermedad del metabolismo de la valina por HIBCH (deficiencia de 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa). Tratamiento: levetiracetam 30 mg/Kg/día, trihexifenidilo, L-Carnitina, coenzima Q10, tiamina, biotina y colecalciferol. Alimentación por sonda nasogástrica con fórmula hidrolizada y exenta de isoleucina, leucina y valina.

Conclusiones: Sólo 22 casos de deficiencia de HIBCH han sido publicados, siendo un trastorno infradiagnosticado. Debe sospecharse en pacientes con regresión neurológica, convulsiones y una resonancia magnética cerebral similar al síndrome de Leigh, especialmente si existe afectación aislada del glóbulo pálido.

Videos disponibles.

P-083

ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO DEL COLESTEROL, A PROPÓSITO DE UN CASO DE SLOS

Vázquez Martín, Selma; Castro Rey, Margarita; Marugán de Miguelsanz, José Manuel; Alonso Vicente, Carmen.

Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Introducción: El síndrome de Smith Lemli Opitz (SLOS) es producido por la mutación del gen DHCR7 que origina

la deficiencia de la enzima 3-beta hidroxiesteroide-delta 7 reductasa que convierte el 7-dehidrocolesterol en colesterol. Se caracteriza por microcefalia e hipocrecimiento, dismorfia facial, sindactilia bilateral, alteración genital, así como afectación global del desarrollo con alteración de conducta y sueño predominantes.

Caso clínico: Varón 20 meses, antecedentes de prematuridad tardía, retraso de crecimiento intrauterino, dismorfia facial, hipotonía muscular, hiporreactividad y dificultades de succión. Sin antecedentes familiares relevantes. En etapa neonatal se efectúan analítica sanguínea con perfil analítico y metabólico básico sin hallazgos patológicos, ecografía y resonancia magnética cerebrales dentro de la normalidad, ecocardiografía, CGH arrays, genética P-W, estudio metabólico avanzado sin hallazgos concluyentes. En seguimiento se aprecia hipocrecimiento y microcefalia, retraso psicomotor global, reflujo gastroesofágico severo y rechazo de alimentación oral, trastorno de sueño y neuroconducta graves, así como ptosis palpebral bilateral, estrechamiento bitemporal, hipomimia facial, sindactilia bilateral podal e hipogenitalismo. Colesterol total, LDL y HDL col descendidos y 7 y 8 dehidrocolesterol elevados compatibles con SLOS que se confirma mediante estudio genético (mutación en heterocigosis, padres portadores). Se instaura módulo de colesterol, atorvastatina oral y melatonina.

Conclusiones: El SLOS se incluye dentro de los ECM del colesterol. Además de las manifestaciones neurológicas y sistémicas que asocia, muestra rasgos físicos y estigmas malformativos que orientan a su diagnóstico. El tratamiento precoz puede paliar algunos de los síntomas más limitantes de la enfermedad aunque no existe terapia curativa en el momento actual.

P-084

NO TODO LAVADO DE MANOS ES SÍNDROME DE RETT

Diez Perez, Ainhoa; Garcia Oguiza, Alberto; Jimenez Echevarria, Saioa; Ocio Ocio, Intzane; Gainzarain Serna, Andrea; Martinez Iniesta, Gloria.

Hospital Txagorritxu, Vitoria.

Introducción: La Ceroidolipofuscinosis neuronal infantil 1 (CLN1) o Enfermedad de Batten, es una enfermedad neurodegenerativa autosómico-recesiva por mutación en el gen PTT1, con muerte neuronal por acúmulo de lipofuscinas en los lisosomas. Presenta regresión del desarrollo psicomotor desde los 18 meses, con estereotipias manuales, pérdida visual, discapacidad intelectual y crisis epilépticas de difícil control. El diagnóstico definitivo es genético o por medición de actividad enzimática en fibroblastos. No tiene tratamiento curativo.

Caso Clínico: Lactante de 18 meses sin antecedentes de interés, con regresión neurológica los últimos 2 meses. Además, presenta episodios de detención de actividad y pérdida de tono con mirada fija. Exploración: contacto visual inconstante, escasa reacción al sonido y expresividad facial. Estereotipias manuales en línea media. Sedestación y deambulación inestable. Microcefalia. Se registran episodios de caída cefálica con revulsión ocular 2-3 segundos, con correlato en EEG. Estudio metabólico en sangre, orina y LCR, normal. Resonancia cerebral normal. Se inicia Levetiracetam. Mayor contacto visual, sonrisa social y recupera la capacidad de deambulación asistida. Por persistencia de crisis se asocia valproato y posteriormente topiramato, suspendiéndose este por empeoramiento conductual. Control de crisis con 22 meses. Persisten estereotipias manuales y de giro/balanceo cefálico. Genética: Variante en homocigosis en el gen PTT1 compatible con CLN1.

Conclusiones: La CLN1 es una enfermedad neurodegenerativa sin tratamiento curativo, cuyo enfoque terapéutico va orientado hacia los cuidados paliativos. Las estereotipias manuales con epilepsia no son exclusivas del Síndrome de Rett. El avance en genética facilita el diagnóstico de enfermedades que antes precisaban pruebas más cruentas.

P-085

MECP2: NO SIEMPRE ACABA SIENDO RETT

Rodríguez Sánchez, César; Pardo Zamora, Alba Maria; Ros Cervera, Gonzalo.

Hospital Universitario del Vinalopó, Elche.

Introducción: Mutaciones patogénicas en MECP2 (Xq28) son responsables del 95% de Rett clásico y 73% de atípicos. Además, las mutaciones MECP2 se han asociado al desarrollo de otros trastornos neurológicos entre los que se incluye el autismo. Presentamos un caso de trastorno de espectro autista asociado a mutación en MECP2, sin criterios de Rett típico o atípico.

Caso clínico: Niña en seguimiento desde los 2 años y 6 meses por retraso psicomotor sin regresión.

Antecedentes gestacionales, perinatales y familiares sin interés.

Resumen principales hitos del desarrollo: Sedestación estable 14-15 meses. Deambulación y bisílabos intencionales 24 meses. Evolución muy lentamente favorable. Cumple criterios DSM-5 de TEA.

Crisis febriles plus (7 crisis en 24h) a los 5 años con PL y TC normales. No otras crisis.

Se realiza analítica general, RM cerebral y EEG normales. Array sin alteraciones patogénicas.

Se realiza exoma clínico y segregación: detección de variante patogénica c.401C>Gp.(Ser134Cys), en heterocigosis de novo, en MECP2.

Se revisan criterios de Sd de Rett:

- Principales: no regresión de praxias manuales, marcha o lenguaje. Estereotipias manuales: retorcimiento 1º-2º dedos.
- Apoyo: gritos inmotivados, leve hipotonía global. No otros criterios. No microcefalia.
- Exclusión: DPM anormal < 6 meses

Juicio clínico: Trastorno Espectro Autista grado 3 con déficit del lenguaje. No cumple criterios de Rett.

Conclusiones:

- El diagnóstico de Síndrome de Rett no debe limitarse a la detección de mutaciones en MECP2.
- Las mutaciones en MECP2 se han asociado a diversos trastornos entre los que se incluye el autismo, la discapacidad intelectual y lupus eritematoso.

P-086

MUTACIONES BIALÉLICAS EN EL GEN FDRX RELACIONADAS CON ENCEFALOPATÍA DEGENERATIVA MITOCONDRIAL

Guzmán Vizcaíno, María del Mar; Gutiérrez Rodríguez, Ana; Jiménez Iniesta, Esther; Aguilera López, Patricia; Aguirre Rodríguez, Francisco Javier.

Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería.

Introducción: La flavoproteína mitocondrial ferredoxina reductasa (FDXR) participa en la biogénesis de los grupos hierro y azufre y en la esteroidogénesis. Mutaciones en FDXR alteran la cadena de transporte de electrones, con aumento de reactantes de oxígeno actuando como una mitocondriopatía.

Caso clínico: Lactante mujer de 5 meses en seguimiento por retraso del desarrollo con hipotonía marcada desde el nacimiento, hipoacusia neurosensorial bilateral y retinosis pigmentaria. Resonancia magnética sin hallazgos característicos. Sin antecedentes de interés salvo prematuridad 34 semanas gestacionales.

Se solicita exoma dirigido a *distrofias hereditarias de retina así como de hipoacusia, destacando* heterocigosis de las variantes de significado probablemente patogénico (padre portador) e incierto (madre portadora) respectivamente c.1285C>T y c.1318G>A, ambas en el gen FDXR. Se realiza cosegregación, confirmando heterocigosis compuesta.

A los 15 meses de edad, inicia episodios paroxísticos compatibles con espasmos infantiles con hipsarritmia, que se controlan con corticoterapia a altas dosis (síndrome de West). Posteriormente, presenta un cuadro de deterioro de conciencia profundo tras infección respiratoria, que mantiene hasta el momento.

Conclusiones: Mutaciones en FDRX se asocian a ceguera y sordera con un patrón de herencia autosómico recesivo. Además, este gen está involucrado en la síntesis de los grupos de Fe-S, por lo que mutaciones en él pueden conducir a un depósito excesivo de hierro en los tejidos, lo que lleva a cambios patológicos y disfunción celular. Aunque el mecanismo es poco conocido, se postula que mutaciones en FDXR aparte de ceguera y sordera, pueden presentarse clínicamente con disfunción mitocondrial.

P-087

ALOPECIA-INTELLECTUAL DISABILITY SYNDROME (AMPR) POR DÉFICIT DE LANOSTEROL SINTASA: DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Bernat Montoya, Vicente[1]; Borràs Martínez, Ariadna[1]; García Arnaldich, Salomé[2]; Jou, Cristina[1]; Armstrong, Judith[1]; Fons Estupiñà, Carme[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona.

Introducción: La enzima lanosterol-sintasa (LSS) participa en la biosíntesis del colesterol. Mutaciones bialélicas de este gen se han asociado a hipotricosis, discapacidad intelectual y epilepsia infantil precoz. Describimos, mediante un caso, el fenotipo característico y revisamos la literatura relacionada.

Caso clínico: Niña de 9 años. Debuta a los 13 días de vida con convulsiones motoras focales, refractarias al tratamiento (evolutivamente crisis de caída cefálica, ausencias). EEG sugestivo de encefalopatía epiléptica infantil precoz (paroxismos multifocales, actividad de base desestructurada).

Exploración neurológica: rasgos dismórficos menores, alopecia con rotura del pelo, alteración de la conducta visual, hipotonía axial y rasgos TEA (estereotipias, ausencia interés comunicativo).

Estudios complementarios: metabólico (sangre, orina, LCR), RMN cerebral, oftalmológico normales. Estudio AP del pelo compatible con tricotiodistrofia: anormalidades del tallo (microscopio electrónico), "*tiger tail banding*" (luz polarizada) y déficit de azufre (espectroscopía). Exoma clínico (genes tricotiodistrofia y encefalopatía epiléptica): negativo. Re-análisis del exoma (HPOs): dos variantes en heterocigosis compuesta en gen *LSS,* heredadas de padre y madre respectivamente.

Evolución: Actualmente buen control de las crisis con valproato. Asocia discapacidad intelectual moderada, TEA y marcha inestable.

Conclusiones: Mutaciones del gen *LSS*, asociadas clásicamente con cataratas congénitas y alopecia hereditaria, se han relacionado también con el fenotipo neuroectodérmico de herencia recesiva AMPR (OMIM#618840). Hasta la fecha, se han descrito 12 pacientes con dicho fenotipo (Bernard *et al* 2019, Cesarato *et al* 2021). Mediante nuestro caso, destacamos la importancia del estudio del pelo y el diagnóstico diferencial con las tricotiodistrofias en pacientes con alopecia, epilepsia y discapacidad intelectual como signos guía.

P-088

DEBUT TARDÍO DE ACIDURIA PROPIÓNICA EN LACTANTE ASINTOMÁTICA

Bouza Romero, Alba; Novoa Illanes, Alba; Rodriguez Rodríguez, Celia Maria; Conde Lorenzo, Noemi; Fernández Cebrián, Santiago Andrés.

Hospital Universitario de Ourense, Ourense.

Introducción: La aciduria propiónica es un trastorno de la degradación de las proteínas por deficiencia de propionil CoA carboxilasa, causando acumulación en plasma, orina y tejidos del ácido propiónico y sus derivados, así como de amonio y lactato. Herencia autosómica recesiva con mutaciones en los genes PCCA o PCCB.

Presentación clínica variable, crónica asintomática o acidosis metabólica con reagudizaciones desencadenadas por infecciones intercurrentes.

El tratamiento es restricción de proteínas naturales de la dieta y la carnitina.

Caso clínico: Paciente de 16 meses sin antecedentes personales ni familiares de interés, cribado endocrino metabólico neonatal sin alteraciones. Cuadro de vómitos, diarrea y fiebre de 24 horas de evolución. Consultan por deterioro progresivo del nivel de conciencia, al ingreso escala de Glasgow de 8. En las pruebas complementarias

iniciales destaca acidosis metabólica grave e hiperamoniemia (>300 mmol/L). Precisa intubación orotraqueal y ventilación mecánica. Se inicia tratamiento con L-arginina y benzoato sódico intravenoso, biotina oral e hidroxicobalamina intramuscular. Aumento en plasma de acetilcarnitina, 3-Hidroxibutirilcarnitina y propionil carnitina, excreción elevada de metabolitos del propionil-CoA, cetosis y aciduria láctica. Cribado metabólico con propionilcarnitina elevada. Descompensación metabólica secundaria a gastroenteritis aguda por adenovirus. Tratamiento domiciliario con carnitina, coenzima Q10 y dieta estricta. Actualmente asintomática, sin crisis y sin secuelas neurológicas. **Conclusiones:** El diagnóstico y tratamiento precoz de la aciduria propiónica mejora el pronóstico y la calidad de vida. Pese a la detección por cribado neonatal es vital mantener un alto índice de sospecha en encefalopatías agudas.

P-089

ENFERMEDAD DE MENKES: NUEVA VARIANTE GENÉTICA

Parra Arribas, Nuria; García Díaz, Francisco José; Pareja Bosch, Ana; Sánchez de Puerta Laguna, Carmen; Alonso Luengo, Olga Esther.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

La Enfermedad de Menkes es un trastorno ligado al X por defecto en el gen ATP7A que produce una alteración del transporte de cobre con manifestaciones multisistémicas graves. Presentamos un lactante sin antecedentes personales de interés y con antecedentes familiares de dos tíos maternos fallecidos en el primer año de vida Ingresado con 2 meses por episodio autolimitado de hipotonía e hiporreactividad, en relación a proceso de vacunación. Con 3 meses inicia epilepsia mioclónica refractaria, iniciando tratamiento con ACTH con buena respuesta.

Exploración: hipotonía generalizada, no sostén cefálico, costra láctea severa, pelo ralo y débil de coloración grisácea Pruebas complementarias: tricograma con pili torti. Hiperlactacidemia, descenso de ceruloplasmina y cobre en plasma. Huesos wormianos en cráneo.

Electroencefalograma: disfunción cerebral difusa y descargas epileptiformes intericitales.

Resonancia Magnética cerebral (3 meses): áreas focales confluentes en sustancia blanca subcortical temporo-parietal derecha, elongación y tortuosidad de estructuras vasculares en polígono de Willis. Control a los 5 meses: higromas subdurales bihemisféricos, pérdida de volumen de sustancia blanca y gris cerebral y cerebelar.

Genética: variante p.Val214Ile*fs**8 en hemicigosis en el gen ATP7A (c.640_643delGTTT). Madre portadora en heterocigosis. La variante p.Val214Ile*fs**8 en ATP7A causa una ausencia total de los niveles de proteína ATP7A, observado mediante western blot en fibroblastos.

Se inicia tratamiento con histidinato de cobre subcutáneo a los 5 meses, con buena tolerancia.

El pronóstico es desfavorable con el fallecimiento en la infancia temprana. Sin embargo, una correcta atención médica y posiblemente, la administración de cobre, pueden prolongar la esperanza de vida.

P-090

RETRASO GRAVE DEL NEURODESARROLLO POR FENILCETONURIA NO DIAGNOSTICADA EN PERIODO NEONATAL

Carrión Fenoll, Cecilia; Ouadih Morán, Miriam; Caballero Caballero, José Manuel; Antón Blasco, José Antonio; Miralles Sancho, Irene; Sanchez Aliaga, María.

Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

Introducción: La fenilcetonuria produce una alteración en la fenilalanina hidroxilasa (PAH), estando muchos de los afectados aparentemente sanos al nacimiento.

El cribado metabólico neonatal hace que la mayoría de los casos sean captados en este periodo, siendo en nuestro medio la excepción los casos no filiados fuera de este.

A continuación, presentamos un caso de un niño procedente de Marruecos con fenilcetonuria no diagnosticada hasta su llegada a España con 3 años de edad.

Caso clínico: Paciente de 3 años que consulta con retraso global del desarrollo. Comienza con retraso en la adquisición de los hitos desde el inicio de su desarrollo, no teniendo adquiridas en el momento actual ni la deambulación ni la sedestación estable. No presenta lenguaje y escasa interacción social. Presenta así mismo estereotipias de aleteo.

Como antecedente destaca: padres consanguíneos, hermana y primo con retraso del desarrollo y otra hermana con aspecto sindrómico e hipocremiento aún sin filiar

A la inspección presenta un fenotipo particular. Raiz nasal ancha con filtrum largo e hipertelorismo. No otras dismorfias. Hipotonia en extremidades inferiores, no bipedestación. Pares craneales presentes y simétricos.

Ante retraso global del desarrollo, dismofia y antecedentes familiares se solicitó estudio genético que detecto alteración homocigótica en el 10 del gen PAH.

Conclusiones: El retraso del diagnóstico con la consiguiente de instauración tardía del tratamiento (dieta libre de fenilalanina) provoca secuelas neurológicas irreversibles. El cribado metabólico supone una herramienta realmente eficiente en el diagnostico precoz de esta entidad.

Trastornos del Movimiento

P-091

DYT-*SHQ1*: UN NUEVO GEN ASOCIADO A DISTONÍA DE INICIO TEMPRANO

Fariña Jara, Maria Violeta[1]; Revert Barberà, Anna[2]; Fernández Isern, Guerau[3]; Ortigoza Escobar, Juan Dario[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Hospital del Mar, Barcelona; [3]Departamento de Medicina Genética y Molecular-IPER, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: SHQ1 es una proteína de ensamblaje involucrada en los primeros pasos de la biogénesis de las ribonucleoproteínas H/ACA (RNP). Variantes bialélicas en *SHQ1* se han descrito previamente en 5 casos de distonía de inicio temprano.

Caso clínico: Paciente de 18 años edad con distonia de inicio a los 10 años de edad. Embarazo, parto y período neonatal sin incidencias. En el primer año de vida, describen movimientos anormales compatibles con shuddering. Retraso motor leve, con gateo a los 16 meses y deambulación independiente a los 2 años. A partir de ese momento, su forma de andar era inestable y se caía varias veces al día, aunque su condición ha mejorado con el tiempo. Además, tenía dificultades leves con las tareas manuales y disartria leve. Los padres observaron distonía desde los 10 años de edad. Examen físico con disartria leve, dificultad para levantarse del suelo y caminar en tándem, además de distonía cervical y de extremidades superiores distales. Escala Burke-Fahn-Marsden (BFMDRS) motora: 23/120.

Evaluación neuropsicológica con CI límite (CIT 74) y el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Reanálisis del WES reveló variantes del gen *SHQ1* (NM_018130.3) previamente informadas: c.523G>T/p.Asp175Tyr y c.828_831delTGAT/p.Asp277fs. Tratamiento con trihexifenidilo.

Conclusión: El reporte de un nuestro caso confirma que las variantes bialélicas de *SHQ1* son una causa de distonía generalizada de inicio temprano. En nuestro paciente, la distonía no es progresiva, sino que ha ido mejorando con el tiempo. Los pacientes con esta nueva entidad deben someterse a una evaluación neurocognitiva exhaustiva.

P-092

COREODISTONIA GENERALIZADA POR SOUX ATÌPICO: RESPUESTA A LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA

Fariña Jara, Maria Violeta[1]; Schwarz, Guenter[2]; Armstrong, Judith[3]; Artuch, Rafael[4]; Campistol Plana, Jaume[1]; Ortigoza Escobar, Juan Darío[1].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Institute of Biochemistry, Department of Chemistry & Center for Molecular Medicine, Cologne; [3]Sección de Medicina Genética y Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [4]Departamento de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: La deficiencia de sulfito oxidasa es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que generalmente se presenta en el período neonatal con síntomas neurológicos graves que incluyen convulsiones, a menudo refractarias, y una encefalopatía rápidamente progresiva que se asemeja a la isquemia hipóxica neonatal, con muerte prematura. Se han descrito formas atípicas con presentación más tardía o más leve.

Caso clínico: Varón de 7 años con coreodistonia generalizada. Embarazo, parto y periodo neonatal normales. A los 6, 15 y 20 meses en contexto febril presenta episodio de hipotonía, malestar general, decaimiento y ataxia. Tras estos episodios presenta aparición de movimientos anormales compatibles con coreodistonia generalizada. En la exploración física, ausencia de marcha, disartria y trastorno del movimiento. El WES detecta las variantes *SOUX*: p.His118Tyr/c.352C>T y p.Lys379Arg/c.1136A>G. En el estudio metabólico se observa prueba sulfito oxidasa positiva, con excreción elevada de sulfo-cisteína y en sangre lactato elevado 34 mg/dL (VR: 4.9-15.9) y cistina disminuida 3 mmol/L (VR: 15-59). RM cerebral con discreta alteración de señal de los núcleos pálidos. Se implanta estimulador cerebral profundo (Gpi Izquierdo 0-, 3V, 130Hz, 60ms, Gpi Derecho 8-, 3V, 130Hz, 60ms) con mejoría de la coreodistonía generalizada.

Conclusión: Este caso ilustra la variabilidad clínica de la deficiencia de sulfito oxidasa. La estimulación cerebral profunda puede ser de utilidad para el tratamiento del trastorno del movimiento en estos pacientes.

Episodios Paroxísticos No Epilépticos y Patología del Sueño

P-093

CATAPLEJIA AISLADA COMO MANIFESTACIÓN DE LESIÓN DE TRONCO EN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Ibáñez Micó, Salvador; Valera Párraga, Francisca; Ceán Cabrera, Lourdes; Martínez García, María Josefa; Alarcón Martínez, Helena; Martínez Salcedo, Eduardo.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción: La cataplejía cursa con episodios de pérdida de tono postural, habitualmente asociada a narcolepsia, o bien, en el contexto de enfermedad de Niemann-Pick tipo C, síndrome de Prader-Willi o lesiones hipotalámicas o pontomedulares.

Caso clínico: Paciente de 7 años, diagnosticado a los 7 meses de Neurofibromatosis tipo 1 por antecedentes familiares, que refiere episodios en vigilia, consistentes en pérdida de tono postural de segundos de duración, acompañada de cierre de párpados, sin pérdida de conciencia ni movimientos anormales, desencadenados habitualmente por la risa, de varios meses de evolución. En electroencefalograma se constataron los episodios de atonía desencadenados por la risa (se aportará video). En la polisomnografía presentaba una arquitectura de sueño normal. Se descartó Niemann-Pick tipo C. Se inició tratamiento con atomoxetina, que se ha asociado a una disminución en la frecuencia de los episodios. En la RM cerebral se aprecian zonas de hiperseñal en T2 en núcleos dentados del cerebelo, hipocampos y protuberancia.

Discusión: Aunque suele asociarse a narcolepsia. La cataplejía aislada se ha descrito asociada a lesiones en tronco o en hipotálamo. La lesión afecta al control medular sobre el tono muscular, dando como resultado episodios de atonía. En el hipotálamo el mecanismo de acción involucrado es la disminución en la producción de hipocretina. En cuanto al tratamiento farmacológico, se ha utilizado fluoxetina, sertralina, oxibato y atomoxetina, con respuesta y evolución variable.

P-094

GENIOESPASMO O ESPASMO MENTONIANO, LA IMPORTANCIA DE CONOCER LOS TRASTORNOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS

Castro, Margarita; Vázquez, Selma; Matías, Vanesa; Alonso, Jair.

Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Introducción: Los movimientos anormales en periodo de neonato-lactante son muy frecuentes. Es importante una adecuada descripción del patrón del movimiento para realizar un correcto diagnóstico diferencial y evitar realizar pruebas complementarias innecesarias.

Caso clínico: Lactante de 1 mes. Ambos padres sanos, no consanguíneos. Segundo hijo. Sin antecedentes familiares ni perinatales. En la revisión del mes se detecta hipertonía de las 4 extremidades y un movimiento rítmico de tipo temblor mentoniano. Se deriva a Neuropediatría preferente para valoración. En la exploración se evidencia una lactante muy atenta al entorno, movimientos generales acordes, presencia de sonrisa social, seguimiento ocular mantenido, mucho tono activo en las 4 extremidades, sin asimetrías, inicia tracción pull-to-sit, en prono logra olfateo, ROTs normales, clonus agotable bilateral, reflejos primarios presentes, no clonías audiógenas. Con la estimulación evidenciamos un movimiento rítmico (temblor rápido a 8 Hz) en la barbilla y el labio inferior. Cede con la contención mecánica, adecuada conexión con el entorno en todo momento sin otros movimientos anormales. La familia refiere este movimiento lo realizan el bisabuelo y la abuela maternos, la madre y el hermano de la paciente.

Conclusiones: El genioespasmo hereditario o espasmo mandibular (OMIM#190100) es un trastorno del movimiento caracterizado por episodios de temblor involuntario de la barbilla y del labio inferior. Herencia autosómica dominante, predominio en varones (1,3-1). No existen anomalías neurológicas asociadas descritas, por lo que no son necesarios estudios complementarios. Ocasionalmente presentan EEG anormales, trastornos del sueño y afectación de otros músculos faciales. No precisa tratamiento siendo posible una mejora espontánea con la edad.

P-095

SÍNDROME DE HIPOTENSIÓN INTRACRANEAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

Furones García, Marta; Púa Torrejón, Ruth Camila; Garriz Luis, Maite; Gallego, Pilar.

Hospital Universitario General de Villalba, Collado Villalba.

Introducción: El síndrome de hipotensión intracraneal (SHI) es una entidad que puede pasar desapercibida. El diagnóstico.

Caso clínico: Adolescente de 14 años que acude al servicio de urgencias por episodios de sensación de inestabilidad desde hace una semana, que remiten espontáneamente al tumbarse. No asocia ninguna otra sintomatología. La exploración neurológica es normal. Antecedente de cirugía de escoliosis hace 20 días. Se ingresa a la paciente y se realiza una RMN craneal y medular que muestra una colección líquida extracanal compatible con fístula de líquido cefalorraquídeo, como origen de la sintomatología que presenta la paciente. Se trata con un parche hemático, con adecuada evolución y resolución de la sintomatología en pocos días.

Conclusiones: El SHI puede ser espontáneo o secundario, como en nuestro caso. Este último es el más frecuente y se produce por escape del LCR tras procedimientos que perforen el saco tecal. La clínica más frecuente es la cefalea ortostática. Pueden aparecen otros síntomas, como mareo, vómitos, dolor en la región interescapular, convulsiones o alteración del nivel de consciencia. En nuestra paciente, la clínica principal fue el mareo. La exploración neurológica suele ser normal, por lo que puede ser difícil de sospechar. En la RM craneal se puede objetivar un realce dural difuso y homogéneo, colecciones subdurales bilaterales, desplazamiento caudal de estructuras encefálicas o signos de distensión venosa. El tratamiento inicial es sintomático. Si la causa es secundaria, debe repararse la lesión que da lugar a la hipotensión, bien con parche hemático epidural o con cirugía.

Neuromuscular / Sistema Nervioso Periférico

P-096

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA POR SELENOPROTEINOPATIA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Ramajo Polo, Alba; García-Navas Nuñez, Veronica Deyanira; Berrocal Sanchez, Isidoro; Pascual Moreno, Patricia; Arroyo Carrera, Ignacio.

Complejo Hospitalario, Cáceres.

Introducción: Presentamos dos pacientes con distrofia muscular congénita por selenoproteinopatia.

Caso clínico: Niña de 6 años, hija de padres sanos consanguíneos, derivada por retraso motor desde el nacimiento con mejoría con tratamiento rehabilitador. En la exploración llamaba la atención, hipotonía de tronco y musculatura cervical y dificultad para marcha de talones y en tándem, hiperlaxitud e hipomimia facial. Como estudios etiológicos, se realizaron RM cerebral, EMG y analítica con CK, siendo normales, por lo que se amplía el estudio con exoma identificándose una variante patogénica en homocigosis con el gen SELENON (SEPN1), compatible con el fenotipo de la paciente.

Niña de 3 años, hija de padres consanguíneos, con retraso motor progresando desde el nacimiento, con hipotonía de tronco y musculatura cervical con Gowers positivo. Entre los estudios destacamos RM cerebral y estudio metabólico ampliado, siendo normales. Se realiza panel genético de distrofias musculares donde se identifica variante nonsense en homocigosis en el gen SELENON (SEPN1). Actualmente, en tratamiento con piridogtismina sin clara mejoría.

Conclusiones: Esta entidad clínica se caracteriza por la falta de selenoproteína N1 por mutaciones en el gen SEPN1, y clínicamente destaca la hipotonía de la musculatura cervicodorsal en los primeros años, con posterior rigidez selectiva y progresiva de la columna cervico-dorsal y una afectación respiratoria en la primera década de vida. El diagnóstico, como en nuestros casos, precisa una sospecha clínica importante, pues la biopsia muscular no es específica y las CK son normales, sin embargo, la RM es útil para diferenciarla de colagenopatias u otras miopatías.

P-097

VINCRISTINA COMO MODIFICADOR DEL CURSO DE LA NEUROPATÍA HEREDITARIA CON SUSCEPTIBILIDAD A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN

Martínez del Val, Elena; García Pérez, María Asunción; Martínez Granero, Miguel Ángel; De la Torre Martín, Lydia; Sabir, Kawtar; Sanchez Tornero, Mario.

Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón.

Introducción: El tratamiento con vincristina puede producir daño axonal en forma de polineuropatía, normalmente reversible. Está descrita la neurotoxicidad aguda causada con este tratamiento en el CMT1A, sin embargo, poco se conoce sobre su afectación en la neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión (NHPP).

Caso clínico: Chico de 10 años que consulta por parestesias en ambas manos y pies, progresiva desde hace años. Con 5 años fue tratado con vincristina por Linfoma de Burkitt, desarrollando, de forma aguda, una tetraparesia arrefléxica. Presentó mejoría progresiva, sin llegar a su situación previa, algo que se asoció a secuelas de toxicidad por Vincristina.

A la exploración presenta atrofia de eminencia tenar e hipotenar, junto con disminución de la fuerza y sensibilidad a nivel de territorio de nervio mediano, cubital y tibial. Se realiza EMG, en el que se identifican lesiones por atrapamiento en lugares habituales de compresión, pero además es evidente la presencia de una polineuropatía sensitivo-motora de predominio desmielinizante moderada. Se sospecha una posible NHPP, confirmada genéticamente (delección PMP22), heredada de padre asintomático

Conclusiones: Igual que para el CMT1A, en la NHPP el fenotipo es variable en relación con modificadores: genéticos y factores externos, como en este caso puede ser Vincristina.

Se debe considerar la posibilidad de una polineuropatía hereditaria a todos los pacientes que vayan a recibir vincristina, incluyendo la NHPP, por una mayor neurotoxicidad y pudiendo empeorar el pronóstico de la enfermedad. Signos como la arreflexia o una historia compatible de NHPP, pueden prevenir su neurotoxicidad

Genética y Sindromología

P-098

SÍNDROME CCDC82: UNA NUEVA FORMA DE PARAPARESIA ESPÁSTICA AUTOSÓMICA RECESIVA

Barrenechea García, Irene[1]; Ilundain López de Munain, Andrea[1]; Bernadó Fonz, Raquel[1]; Mateos Torre, Pablo[1]; Gorria Redondo, Nerea[1]; Aznal Sáinz, Elena[1]; Martínez Rubio, Dolores[2]; Hinarejos, Isabel[2]; Espinós, Carmen[2]; Aguilera Albesa, Sergio[1].

[1]Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, Pamplona; [2]Laboratorio de Enfermedades Raras Neurodegenerativas. Centro de Investigación Príncipe Felipe. Valencia., Valencia.

Objetivo: Aportar la descripción clínica de una nueva forma de paraparesia espástica hereditaria (SPG) autosómica recesiva (AR), asociada al gen CCDC82 que codifica para una proteína citoplasmática de función desconocida.

Material y método: Descripción del fenotipo y genotipo de una paciente con SPG complicada y de los pacientes publicados (2017-2022), con variantes candidatas en CCDC82.

Resultados: Nuestra paciente, de 15 años, es hija de padres portugueses consanguíneos. A los 2 años presentaba retraso global, pero adquirió la marcha autónoma. A los 3 años se advirtió espasticidad en extremidades inferiores. Desde los 9 años se constató una lenta regresión con disartria severa, deterioro cognitivo, bradiquinesia y empeoramiento de la marcha con retracciones tendinosas. A los 13 años, la marcha agazapada mejoró ligeramente con cirugía mediante tenotomías. En la actualidad sigue un curso estable, sin otras complicaciones, adaptada en educación especial. Los estudios complementarios fueron negativos, incluyendo neuroimagen seriada. El estudio de exoma en trío reveló una variante STOP en CCDC82 (c.67C>T, p.Arg23*) en homocigosis, que segregaba en la familia. Se han publicado otras variantes en CCDC82 en homocigosis, asociadas a discapacidad intelectual (DI) (c.373delG, p.Asp125Ilefs*6) en cuatro pacientes, DI con espasticidad y epilepsia (c.535C>T, p.Arg179*) en dos y DI con paraparesia espástica y disartria profunda (c.183del, p.Phe61Leufs*27) en un adulto con atrofia cerebral y cuerpo calloso fino.

Conclusiones: La descripción de nuevos casos de paraparesia espástica y DI asociada a variantes frameshift y STOP en CCDC82 contribuyen a delinear una nueva forma de SPG-AR. Aún no se dispone de estudios funcionales.

P-099

DESANTO-SHINAWI: COMPARACIÓN FENOTÍPICA ENTRE MUTACIONES PUNTUALES Y MICRODELECIÓN 10P12.1 INCLUYENDO GEN WAC

Toledo Gotor, Cristina[1]; García Oguiza, Alberto[2]; Poch Olivé, Mª Luisa[1]; Ruiz del Prado, Mª Yolanda[1]; Domínguez Garrido, Elena[1].

[1]Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; [2]Hospital Txagorritxu, Vitoria.

Introducción: El síndrome de DeSanto-Shinawi (DESHH; OMIM #616708) es un trastorno del neurodesarrollo causado por alteraciones del gen WAC (10p12.1). Se caracteriza por rasgos faciales dismórficos, discapacidad intelectual y problemas de conducta.

Objetivos: Reportar un nuevo caso. Describir las diferencias fenotípicas entre los pacientes publicados hasta la fecha según si se detecta una mutación puntual del gen WAC o una deleción del brazo corto del cromosoma 10 incluyendo este gen.

Material y método: Revisión sistemática de los pacientes publicados y comparación de los fenotipos reportados.

Resultados: Aunque son pocos los casos reportados hasta la fecha se pueden distinguir diferencias fenotípicas según si están causados por deleciones que incluyen el gen WAC o si se debe a mutaciones puntuales del mismo. En el caso de pacientes con deleciones presentan más frecuentemente sinofridia, ojos hundidos o puente nasal ancho. Por el contrario, la prominencia frontal y el aplanamiento malar son más frecuentes en mutaciones puntuales. Algunas características como nariz bulbosa o dedos dismórficos se reportan sin diferencias significativas entre ambos grupos. Casi todos los pacientes descritos presentan retraso motor y dificultades de lenguaje, sin diferencias significativas entre ambos grupos. TDAH, ansiedad o trastorno del sueño se presentan también sin diferencias significativas entre ambos. Hasta la fecha, las crisis convulsivas han sido solo descritas en un paciente con mutación puntual.

Conclusiones: Una descripción detallada del fenotipo en el caso de una sospecha de DESSH nos conducirá a realizar el abordaje técnico más rentable en cada caso.

P-100

LEUCODISTROFIA. DELECIÓN 17P13.3. MÁS ALLÁ DEL EXOMA Y DE LOS PANELES DE GENES

García Ezquiaga, Jorge[1]; Olalla Nadal, Fátima[2]; Moro de Faes, Georgina[2]; Stanescu, Sinziana[3]; Belanger Quintana, Amaya[3]; García-Bermejo, Clara[2].

[1]HU Severo Ochoa, Leganés; [2]HU del Tajo, Aranjuez; [3]HU Ramón y Cajal, Madrid.

Las leucodistrofias son trastornos genéticos que afectan primaria y predominantemente a la sustancia blanca (SB) del sistema nervioso central. Su diagnóstico es fundamentalmente radiológico. Dados los avances en genética, ante la sospecha diagnóstica se solicita un gen o panel de genes confirmando el diagnóstico, aunque no siempre es así. Varón de 11 años. Padres no consanguíneos. Embarazo y parto por cesárea normales. Estudio normal en periodo neonatal por hipotonía axial y macrocefalia. Evolutivamente retraso madurativo global. Con 2 años en RM craneal se detecta leucodistrofia manteniéndose en controles posteriores, afectando SB frontoparietal, con imágenes microquísticas. Cognitivamente progresión lenta, sin regresiones, con desfase de 2 años. Motor algo torpe. Lenguaje, conducta y sociabilidad adecuados. No crisis epilépticas. fenotípicamente frente amplia, rasgos faciales toscos, macrocefalia moderada, clinodactilia quinto dedo, leve disminución de fuerza global, hipotonía axial. Analítica sanguínea y orina con perfil metabólico, vídeo-electroencefalograma, valoración auditiva y oftalmológica, cariotipo, exoma y panel de más de

30 genes de leucodistrofia con resultados normales. Leve hepatomegalia y bloqueo completo de rama derecha. Padre, madre y dos hermanas pequeñas sanos. Finalmente, en CGH array 750k se detecta deleción patogénica de novo en citobanda 17p13.3 afectando 22 genes incluyendo YWHAE y CRK, pero no PAFAH1B1. Describimos un paciente con leucodistrofia sin diagnóstico con pruebas genéticas avanzadas y sí mediante CGH array. Dicha alteración se describe en la literatura asociando retraso del desarrollo y crecimiento, dismorfias faciales, epilepsia, pero no malformaciones cerebrales graves como la lisencefalia en casos como el nuestro sin afectación del gen PAFAH1B1.

P-101

SÍNDROME DE KLEEFSTRA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Taberner Pazos, Belén; Revert Gomar, Marta; Mañes Jimenez, Yolanda; Climent Alberola, Salvador.

Hospital Lluís Alcanyís, Xátiva.

Introducción: El síndrome de Kleefstra (SK) es un síndrome poco frecuente, de origen genético, caracterizado por discapacidad intelectual, hipotonía, afectación del lenguaje expresivo, trastorno del espectro autista y rasgos faciales característicos. Se atribuye a la pérdida de función de EHMT1, ya sea por una mutación puntual o por una microdeleción en la región cromosómica 9q34.3, aunque se ha descrito un fenotipo similar en pacientes con una mutación de pérdida de función en el gen KMT2C (7q36.1).

Caso clínico: Niño de 11 años sin antecedentes perinatales de interés, en seguimiento en consultas de neuropediatría desde época de lactante por retraso generalizado del desarrollo e hipotonía. A los 3 años de vida inicia crisis tónicas generalizadas durante el sueño. Durante el seguimiento se hace evidente una discapacidad intelectual moderada y un trastorno de conducta. Asocia rasgos faciales característicos (microcefalia, labio superior en arco de cupido y anomalías dentales), talla baja y estreñimiento grave con dolicomegacolon. Como estudios complementarios se solicita estudio analítico completo, resonancia magnética cerebral, cariotipo, X-frágil y CHG-Array con resultado normal. A los 9 años de vida se solicita exoma, detectando una variante genética patológica en heterocigosis en el gen KMT2C (c.2127dupA), compatible con síndrome de Kleefstra.

Conclusiones: Los estudios genéticos han permitido el diagnóstico de pacientes con alteraciones neurológicas y estudios complementarios hasta el momento normales. Dado que avanzan a gran velocidad, es importante mantener la sospecha clínica en los pacientes no diagnosticados y contemplar la posibilidad de que algunas mutaciones no descritas guarden relación con síndromes genéticos conocidos.

P-102

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA REFRACTARIA POR MUTACIÓN DE NOVO EN GEN EEF1A2

Ramajo Polo, Alba; Garcia Navas Nuñez, Veronica Deyanira; Martinez Garcia, Ana; Berrocal Sanchez, Isidoro.

Complejo Hospitalario, Cáceres.

Introducción: Presentamos un paciente con encefalopatía epiléptica refractaria por mutación en gen EEF1A2, con respuesta a cannabidiol.

Caso clínico: Niño de 7 años, seguido en consulta por retraso global del desarrollo, presentando un fenotipo peculiar con ojos grandes, raíz nasal plana, pliegues epicánticos incompletos, mechón pelo blanco en región central y pie derecho en talo valgo en mecedora, con marcha inestable y esterotipias. Por ello se realiza, RM cerebral y analítica con perfiles normales, y estudio genético negativo para Prader-Willis y Angelman, un CGH-arrays sin alteraciones. Se amplia el estudio genético con exoma donde presenta variante patogénica en heterocigosis en el gen EEF1A2, pero durante dicho estudio, el niño debuta con crisis de diferente semiología, por lo que se realiza EEG y video EEG objetivándose anomalías epileptiformes multifocales y generalizadas que se acentúan durante el adormecimiento y sueño. Por todo ello, se diagnostica encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada a mutación en el gen EEF1A2. Actualmente, presenta epilepsia refractaria en tratamiento con múltiples FAEs, introduciéndose cannabidiol con mejoría de las crisis.

Conclusiones: El gen EEF1A2 se expresa principalmente en neuronas y músculos, y la mutación de EEF1A2 se identificada en pacientes con encefalopatía epiléptica refractaria a tratamiento, retraso en el desarrollo psicomotor, rasgos dismórficos y/o trastorno del espectro autista. No sólo se asocia a encefalopatía epiléptica, sino también a patrones en EEG menos severos o a síndrome de Lennox-Gastoud. Es difícil dilucidar el mecanismo patogénico y la relación genotipo-fenotipo de EEF1A2 relacionado con el trastorno del neurodesarrollo y la epilepsia.

P-103

SÍNDROME DE BRUNNER Y TRASTORNO ESPECTRO AUTISTA

Pérez Sebastián, Isabel; Rodrigo Moreno, María; Martínez Cayuelas, Elena; Losada del Pozo, Rebeca; Sánchez Barbero, Ana Isabel; Almoguera Castillo, Berta.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: La monoamino oxidasa A (MAO-A) cataliza la degradación de dopamina, norepinefrina y serotonina en sus metabolitos inactivos. Las mutaciones de pérdida de función en el gen MAOA ligado al cromosoma X se han asociado con el síndrome de Brunner, que se caracteriza por diversas formas de impulsividad, comportamiento de externalización desadaptativo y discapacidad intelectual leve. Presentamos un caso de un paciente con diagnóstico de trastorno espectro autista en el que detectamos una mutación no descrita previamente en un codon de parada de dicho gen.

Caso clínico: Varón de 2 años y 3 meses que consulta con retraso psicomotor sin lenguaje presente, con importantes alteraciones de reciprocidad y conductuales. Describe alteraciones importantes en sueño y trastorno de la conducta alimentaria. Como antecedente destaca embarazo gemelar, fecundación in vitro con donación de gametos masculinos. Cesárea por preeclampsia en semana 36. Se diagnostica de trastorno espectro autista. La analítica con perfil metabólico, el eeg y la RM cerebral son normales. En el estudio molecular mediante secuenciación masiva se identificó una variante genética en hemicigosis en el exón 7 del gen MAOA: c.651delinsAA; p.(Phe219Valfs*30) (NM_000240.3 -RefSeq-) probablemente patogénica.

Conclusiones: Las nuevas técnicas genéticas en este caso han ayudado a la identificación de un posible gen causal que codifica para la MAO-A y que podría tener implicaciones terapéuticas ya que se ha reportado el posible uso de inhibidores de la recaptación de serotonina. Además, dicha enzima se encuentra en la vía de degradación del triptófano que ocasionalmente utilizamos en trastornos del sueño.

P-104

SÍNDROME DE CHRISTIANSON ATÍPICO

Nevot Flor, Ana[1]; Martínez Castellano, Francisco[2]; Pantoja Martínez, Jorrge[1]; Ferrando Rubert, Balma[1].

[1]Hospital la Plana, Vila-Real/ Villarreal; [2]Hospital Universitario La Fe, Valencia.

Introducción: El síndrome de Christianson es una enfermedad producida por una alteración en el gen SLC9A6 con una herencia dominante ligada al cromosoma X. Se caracteriza clínicamente por hipotonía, estrabismo, epilepsia, microcefalia, hipercinesia, ataxia y mutismo y se asocia a una discapacidad intelectual moderada-profunda y una regresión con dificultades en el lenguaje y la marcha. Los varones afectos suelen debutar antes de los tres años. Presentamos dos hermanos con una cuadro atípico más leve.

Caso clínico: Varón de 9 años remitido a los 3 años por un leve retraso motor, con marcha iniciada a los 18 meses y un temblor intermitente. Leves dificultades en lenguaje expresivo. Se objetiva ataxia progresiva e intermitencia en el temblor. CI normal 90. Hipercinesia que mejora con metilfenidato. Afectación en el rendimiento escolar progresivo. RNM cerebral con signos de atrofia cerebelosa. Su hermano de 7 años presenta marcada hipercinesia con trastorno negativista desafiante, ataxia en marcha en tándem, y temblor intermitente. Inteligencia límite con CI de 76. Ninguno ha desarrollado epilepsia y los EEG de sueño y vigilia son normales.

Conclusiones: Es posible una evolución más benigna en la fase inicial, como los dos casos descritos, aunque hay que tener en cuenta que los síntomas pueden avanzar, especialmente en la primera década de vida. Aunque se ha descrito una mortalidad prematura en este síndrome, se desconoce la esperanza de vida.

P-105

ATAXIA ESPINOCEREBELAR TARDÍA EN PACIENTE CON AUTISMO Y EPILEPSIA POR VARIANTE EN EL GEN PDYN

Carratalá Marco, Francisco[1]; Turner, Samantha[1]; Pastor Ferrándiz, Lorena[1]; Alcaraz Mas, Luís Antonio[2]; Urán Moreno, María del Mar[1]; Andreo Lillo, Patricia[1].

[1]Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; [2]Bioarray Parque científico UMH, Elche.

Introducción: Las ataxias cerebeloespinales (SCA) tienen manifestaciones muy variables. Variaciones en el gen PDYN que codifica la prodinorfina, se han descrito como causales de la ataxia espinocereberal 23 (SCA23), con herencia autosómica dominante. Este es un desorden neurodegenerativo que se caracteriza por una ataxia progresiva de la marcha y las extremidades. Las características clínicas son: ataxia de la marcha, disartria, sacadas lentas, dismetría ocular, signo de Babinski e hiperreflexia.

Caso clínico: Varón de 11 años, con desarrollo normal hasta la edad de 3,5 años, momento en el que inicia una regresión autista. A los 4.5 años, ha perdido todo el lenguaje y presenta importantes episodios disruptivos, con alteración de la consciencia. Los EEGs seriados confirman actividad epileptogénica, que mejora parcialmente con FAEs, y con la dieta cetogénica. Los estudios de IRM no muestran alteraciones significativas y los paneles metabólicos son normales. En un primer exóma de epilepsia, muestra variantes en los genes BTD y SCO2, ambas en heterocigosis y de herencia recesiva. A la edad de 11 años, inicia atrofia interdigital progresiva, y la presencia de marcha en flexo, con aumento de problemas en las praxias motoras. Se decide la ampliación del estudio genético a exoma clínico, detectándose una variante NM_024411.5 (PDYN):c.658_659delTG p.(Trp220fs) han sido previamente descrits, en pacientes con ataxia cerebelar dominante tipo SCA23.

Conclusiones: Las manifestaciones clínicas de la variante en el gen PDYN pueden explicar la clínica tardía del paciente, que han podido quedar ensombrecidas por el cuadro regresivo de TEA.

P-106

CROMOSOMOPATÍA 22Q11: UNA ENTIDAD, MÚLTIPLES MANIFESTACIONES

Juberías Alzueta, Cristina; Vázquez López, María Esther; Pérez Gay, Laura; Pena Gil, Patricia.

Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo.

Introducción: Las cromosomopatías 22q11 abarcan los síndromes de duplicación o deleción 22q11. Ambos síndromes presentan una expresividad clínica muy variable, compartiendo muchas características en común.

Casos clínicos:

1.- Lactante de 5 meses derivado a neuropediatría por prematuridad, retraso en el desarrollo e hipotonía. Estudio genético con duplicación 22q11.22. Seguimiento en cardiología por ductus aórtico persistente (DAP). Buena evolución con desarrollo psicomotor favorable.

2.- Lactante de 9 meses derivado a neuropediatría por crisis febril compleja. Seguimiento en consultas externas de cardiología por comunicación interauricular, interventricular y DAP. Estudio genético con hallazgo de microdeleción en la región 22q11.2. A nivel neurológico presenta un retraso global del desarrollo.

3.- Niña de 4 años derivada a neuropediatría por retraso global del desarrollo en relación a síndrome de deleción 22q11. Diagnóstico realizado a raíz de estudio en hematología pediátrica por síndrome de Evans. Seguimiento en cardiología por DAP. A nivel neurológico, leve retaso en el desarrollo psicomotor con mayor afectación en el área motora.

Conclusión: Las comosomopatías 22q11 presentan un espectro clínico muy variado, pudiendo presentar alteraciones cardíacas, anomalías palatinas y rasgos fenotípicos caracerísticos. A nivel neurológico son frecuentes los trasornos del aprendizaje y el retraso del neurodesarrollo. En el síndrome de deleción 22q11 podemos encontrar inmunodeficiencias por aplasia tímica, además de un mayor riesgo de desarrollar enfermedades autoinmunes como el síndrome de Evans. En cuanto al síndrome de duplicación 22q11 es frecuente encontrar hipotonía.

Dado el amplio fenotipo que presentan, son una patología que debe estar presente en el diagnóstico diferencial de nuestras consultas.

P-107

MUTACIÓN NO DESCRITA DEL GEN *WWOX*

Iglesias Gutiérrez-Cecchini, Carmen; Roncero Sánchez-Cano, Inés; Viguera Elías, Diego; De la Iglesia Nagore, Iñaki; Salvá Arteaga, Miriam; Martin Rodríguez, Samuel.

Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.

Introducción: Exponemos un caso clínico donde se encontró una mutación del gen *WWOX* no descrita en la literatura.

Caso: Presentamos el caso de una niña sin antecedentes de interés salvo una crisis febril simple a los 5 meses con EEG normal y 2 crisis febriles generalizadas a los 17 meses con EEG con abundante actividad epileptiforme generalizada, principalmente frontal, por lo que se inició Ácido Valproico. Los EEGs de control no demostraron cambios significativos. La RMN cerebral mostró atrofia de vermis cerebeloso. La mayoría de las crisis fueron por fiebre. En primeras valoraciones se detectó una mancha café con leche en hemiabdomen izquierdo de 3cm y un fenotipo peculiar inespecífico. Posteriormente, se observó estancamiento del desarrollo psicomotor, con déficit cognitivo y problemas conductuales; por lo que precisó atención temprana. A los 20 meses de edad se realizó exoma clínico que detectó en homocigosis una variante de significado incierto c727CT (p.Leu243Phe) en gen *WWOX*. Ambos padres son portadores. Durante la última exploración se objetivaron signos piramidales en MMII y tendencia a caminar de puntillas con reflejos cutáneo plantares flexores. El perímetro cefálico era normal. La paciente recibe tratamiento con Ácido Valproico y Midazolam bucal de rescate.

Conclusión: Distintas mutaciones del gen *WWOX* se asocian con encefalopatía epiléptica tipo 28 y ataxia cerebelosa recesiva tipo 12. A pesar de presentar una variante de significado incierto; la clínica de la paciente, así como los preedictores in *silico,* indican que muy probablemente se trate de una variante patogénica no descrita aún en la literatura.

P-108

HETEROGENEIDAD FENOTÍPICA DE MECP2. NO TODO ES RETT. A PROPÓSITO DE UN CASO CON VARIANTE PATOGÉNICA EN DOMINIO C-TERMINAL

Adán Lanceta, Víctor[1]; Martínez Calvo, Fernando Francisco[1]; Martínez de Zabarte Fernández, Jose Miguel[1]; Martín Ruiz, Nuria[1]; Alijarde Lorente, Roberto[1]; López Pisón, Javier[2].

[1]Hospital General Obispo Polanco, Teruel; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: El espectro fenotípico de las alteraciones en MECP2, regulador epigenético implicado en el desarrollo del sistema nervioso central, es muy amplio. Abarca desde el síndrome de Rett clásico hasta leves discapacidades intelectuales, pasando por más o menos graves variantes de síndrome de Rett.

Caso clínico: Niña controlada desde los 4 años por alteración del neurodesarrollo (retraso motor, con alteraciones en comunicación y lenguaje) que, a los 5 años, presentó episodios de desconexión del medio y componente atónico con periodo postcrítico. Perfil neurometabólico con array-CGH y FRAXA, tomografía computerizada cerebral y resonancia magnética cerebral fueron normales. En electroencefalograma se objetivaron descargas agudas de tipo punta-onda a 3,5-4 Hz, en área centro-parietal de hemisferio izquierdo. En exoma tríos se identificó la variante patogénica c.1164_1207del44, de novo, en hemicigosis, en dominio C-terminal (CTD) de MECP2. Actualmente, con 8 años, mantiene control de epilepsia con levetiracetam y lacosamida. Su evolución es positiva con marcha autónoma, buena compresión y lenguaje operativo con valor simbólico y sin alteraciones en interacción social. Persiste torpeza motriz global y temblores posturales-intencionales.

Conclusiones: La heterogeneidad fenotípica de las alteraciones en MECP2 está relacionada con el patrón de inactivación del cromosoma X y con la posición de la variante patogénica, siendo las deleciones en CTD las que expresan menor gravedad clínica. De las variantes descritas en CTD el 55,1% son variantes benignas y solo un 5,5% son variantes patogénicas. Esto puede modificar tanto la información que proporcionamos a las familias como la que utilizamos para su manejo y pronóstico.

P-109

¿SON DE UTILIDAD LOS ESTUDIOS GENÉTICOS DE CO-SEGREGACIÓN FAMILIAR?

Revert Gomar, Marta; Taberner Pazos, Belén; Revert Gomar, Marta.

Hospital Lluís Alcanyís, Xátiva.

Introducción: La ataxia espinocerebelosa tipo 5 es una ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo III caracterizada por inicio temprano de signos cerebelosos (ataxia, disartria, temblor) con anomalías de los movimientos oculares y una progresión muy lenta de la enfermedad. Su prevalencia es desconocida, sólo hay descritas 5 familias con SCA5. La edad media de inicio es de 33 años. La SCA5 está causada por mutaciones en gen SPTBN2 (11q13.2) que codifica la beta III espectrina, proteína para el desarrollo de células de Purkinje.

Caso clínico: Niña 13 años dignosticada TEA y Síndrome de Gilles-Tourette y hermano 7 años con TEA y discapacidad intelectual leve. Ambos con cariotipo y Array normales. En exoma se detecta alteración en el gen SHANK2 relacionado con desórdenes del Espectro Autista tipo 17 (OMIM: 613436) y en el gen SPTBN2 asociado a ataxia espinocerebelosa tipo 5 y encefalopatía epiléptica.

Antecedentes: madre sana, padre 48 años con sintomatología compatible con TEA y alteración marcha (no estudio por consumo alcohol antiguo). En estudio co-segregación el padre presenta mismas variantes genéticas que sus hijos. Es derivado a Neurología y se realiza estudio neurofisiológico (signos compatibles con afectación neurógena crónica S1 derecha leve y L5-S1 izquierda moderado) y RM cerebral con atrofia vermis cerebeloso.

Conclusión: Los resultados obtenidos de exomas genéticos tienen implicaciones hereditarias y familiares. Ante una mutación de un gen patogénico, se recomienda siempre un adecuado asesoramiento genético en un contexto familiar concreto y la realización de un estudio de co-segregación para estas variantes.

P-110

TETRASOMIA 8P EN MOSAICO

Nevot Flor, Ana; Señoret Molina, Vanesa; Ferrando Señoret, Balma; Pantoja Martínez, Jorge.

Hospital la Plana, Vila-Real/ Villarreal.

Presentamos el fenotipo de un niño con tetrasomia 8p en mosaicismo. Destacamos los pocos casos descritos hasta el momento, el último en 2010, sin publicaciones posteriores. Las características fenotípicas distan entre los pacientes, siendo las más comunes las alteraciones vertebrales, agenesia de cuerpo calloso y alteraciones cardiacas, ninguna de ellas encontradas en nuestro paciente.

El paciente tiene actualmente 6 años y presenta una discapacidad intelectual y un autismo severo sin desarrollo del lenguaje, incontinencia de esfínteres, autoagresiones, esterotipias y un trastorno del sueño significativo. Durante la evolución no se aprecian síntomas de epilepsia y el EEG de vigilia y sueño resulta normal. La RNM cerebral y medular muestra un quiste aracnoideo en ángulo pontocerebeloso derecho de 34 x 14 mm sin otras alteraciones y una ausencia de alteraciones en los cuerpos vertebrales a nivel cérvico-dorsal. Evaluación auditiva con PEATS normales. Valoración cardiológica con foramen oval permeable con un corazón estructuralmente normal.

Podemos concluir que el fenotipo de estos niños es variable, con afectación cognitiva significativa en la mayoría de los casos. Se han publicado solo 15 en la literatura. Es posible el diagnóstico prenatal de la alteración, detectándose series de fetos con alteraciones estructurales diversas. Describimos un pronóstico incierto por la escasa descripción de casos.

P-111

TRASTORNO DEL MOVIMIENTO Y DEL NEURODESARROLLO NO PROGRESIVO: CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO CON MICRODELECIÓN DEL CROMOSOMA 6Q22

Ribacoba Díaz, Carmen; Ruíz-Ocaña de las Cuevas, Guillermo Fernando; Oancea Ionescu, Raluca; Arias Vivas, Eva; Bote Gascón, Marta; García Ron, Adrián.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

Introducción: Las variaciones del número de copias genómicas constituyen una causa importante trastornos neurológicos. Las nuevas técnicas de mapeo y secuenciación del genoma están permitiendo detectar dichas variaciones y establecer su correlación clínica. Reconocer estas entidades es fundamental para su correcto diagnóstico.

Caso clínico: Mujer en seguimiento por un cuadro no progresivo de mioclonías facio-braquiales, mioquimias faciales (*vídeo*) y discapacidad intelectual.

Durante el seguimiento se realizan las siguientes pruebas complementarias: analítica sanguínea, vídeo-electroencefalograma, electromiograma y resonancia magnética craneal, todas sin alteraciones significativas. Cariotipo normal. Se solicita primero estudio genético para coreoatetosis paroxística benigna y *ADCY5*, y después secuenciación del exoma y despistaje de ataxias espinocerebelosas, todos ellos negativos.

Destaca un cociente intelectual de 55 (percentil 0.1), lo que motiva completar el estudio y solicitar un array de hibridación genómica comparativa dirigido a trastornos del neurodesarrollo en el que se detecta deleción de novo del cromosoma 6q22.1 que afecta a los genes *NUS1, DCBLD1, GOPC, SLC35F1*.

Conclusiones: La discapacidad intelectual asociada a las mioclonías fue clave para solicitar pruebas de diagnóstico genético adicionales. Los genes *NUS1* y *SLC35F1* se localizan en el segmento terminal del cromosoma 6q22.1. Recientemente se han descrito variaciones en su número de copias causantes de trastornos del movimiento, trastornos del neurodesarrollo y epilepsia. En la literatura, únicamente hay publicados 12 casos con genotipo y fenotipo similar al caso presentado, lo que hace pensar en un posible infradiagnóstico de esta entidad al requerir técnicas de diagnóstico genético específicas. Característicamente, nuestra paciente no ha presentado crisis epilépticas.

P-112

TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO ASOCIADOS A VARIANTES PATOGÉNICAS EN EL GEN *FOXC1*

Marco Marco, Ana Victoria[1]; De la Osa, Alberto[1]; Gabaldón, Alba[2].

[1]Hospital Doctor Peset, Valencia; [2]Instituto Investigación Sanitaria La Fe, Valencia.

Introducción: Variantes patogénicas en heterocigosis en el gen *FOXC1* es han relacionado con el síndrome de Alexenfeld-Rieger (OMIM 602482), caracterizado por presentar malformaciones oculares, pérdida auditiva y defectos cardiacos. El gen *FOXC1* es un gen de factor de transcripción mayor del desarrollo *forkhead box C1*, localizado en el cromosoma 6p25, que interviene en la embriogénesis, a nivel de mesodermo, neurovascular y del desarrollo ocular.

Se presentan dos individuos procedentes de una misma familia con malformaciones a nivel cerebral asociadas a una mutación patogénica en el gen *FOXC1*.

Casos Clínicos: La primera paciente está en seguimiento en neuropediatría por agenesia del cuerpo calloso, parálisis del VI par craneal, estrabismo, hipotonía global y rasgos dismórficos (hipertelorismo, dolicocefalia, orejas displásicas y pliegue palmar único). En el estudio genético se detectó la variante patogénica NM_001453,3: c.1004C>A p.(Ser335Ter) en el gen *FOXC1* heredada vía materna. La madre de la paciente había sido intervenida de estrabismo y esclerosis del oido medio además de referir retraso motor en la primera infancia. En la RMN cerebral se confirmó que presentaba colpocefalia bilateral, sin presentar otra sintomatología neurológica.

Conclusiones: Variantes patogénicas en el gen *FOXC1* se relacionan con un amplio espectro de defectos en la embriogénesis. El diagnóstico genético de estos pacientes y sus familiares es fundamental para establecer un plan de seguimiento, así como el consejo genético.

Epilepsia

P-113

PACIENTE CON VARIANTE PATOGÉNICA EN *SYT1* ASOCIADO A HIPERTENSIÓN INTRACRANIAL BENIGNA

Amato, Maria Eugenia[1]; Gonzalez, Verónica[1]; Martorell, Loreto[2]; Armstrong, Judith[2]; Del Prado, Cristina[3]; Ortigoza-Escobar, Juan Dario[4].

[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; [2]Departamento de Genetica Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; [3]Departamento de Oftalmología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; [4]Unidad de Trastornos del Movimiento, Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Introducción: Synaptotagmin-1 (SYT1) es un mediador crítico de la liberación de neurotransmisores en el sistema nervioso central. Las variantes en SYT1 están asociadas con discapacidad intelectual grave, trastornos del movimiento y anomalías en el videoEEG.

Caso clínico: Niña de 3 años 10 meses, sin antecedentes relevantes, derivada por retraso psicomotor, espasmos epilépticos y VEEG alterado, en contexto clínico de contacto visual escaso, ausencia de sonrisa social e hipotonía axial. Se amplía estudio con analítica sanguínea, PEATC/PEV y valoración por especialidades, sin hallazgos patológicos. Se repite VEEG confirmando actividad basal lentificada y desestructurada, con brotes difusos hipovoltados y actividad epileptiforme en áreas posteriores. Se inicia valproato sódico con control parcial. Se solicita WES destacando variante patogénica en SYT1:c.911A>G. Evoluciona a encefalopatía epiléptica, con PEV alterados y VEEG compatible con espasmos epilépticos y mioclonías, requiriendo politerapia antiepiléptica (vigabatrina, levetiracetam y valproato). A los 29 meses detectan papiledema bilateral, asociado a irritabilidad y trastorno del sueño. PL con medición de presión de apertura de 26 cmH2O. Estudio etiológico de HTIC normal. Recibió tratamiento con acetazolamida y bicarbonato con mejoría.

Conclusiones: SYT1 es fundamental en la liberación de neurotransmisores. Está asociado a múltiples comorbilidades neurológicas y electroencefalográficas. No existen reportados casos de SYT1 e HTIC. Remarcamos la importancia del estudio oftalmológico en SYT1 (ERG/PEV y fondo de ojo).

P-114

EPILEPSIA Y SCN1A, AMPLIANDO EL ESPECTRO FENOTÍPICO: A PROPÓSITO DE UN CASO CON UNA MUTACIÓN NO DESCRITA PREVIAMENTE.

Ortiz Madinaveitia, Saturnino; Santa Bárbara Petreñas, Sandra María.

Hospital Santa Barbara Soria, Soria.

Introducción: Los canales de sodio cerebrales son esenciales para la excitabilidad neuronal, el gen SCN1A codifica la subunidad alfa. Las variantes den este gen pueden dar como resultado una pérdida de función, lo que se traduce en una amplia variedad de cuadros epilépticos generalmente desencadenados por fiebre y otros trastornos del neurodesarrollo.

Caso clínico: Paciente de 5 años con epilepsia de debut a los 3 meses de vida en forma de crisis tónicas generalizadas durante el sueño, sin relación con fiebre. Los electroencefalograma (EEG) muestran actividad epileptiforme focal en forma de puntas y ondas agudas de predominio central derecho que durante el sueño se acentúa. La resonancia magnética (RM) cerebral fue normal, el exoma clínico mostro la variante p.Asn1327Ser en SCN1A no descrita previamente y categorizada como probablemente patogénica. Actualmente recibe tratamiento con valproato (VPT) con buen control de crisis desarrollo psicomotor adecuado a la edad.

Conclusión: El 97% de las variantes missense asociadas a este gen (como es el caso que se presenta) que no son de significado incierto son patogénicas y suelen relacionarse con diferentes tipos de epilepsia, desde cuadros graves como son encefalopatías epilépticas a formas más benignas como son las convulsiones febriles plus. El presente caso amplia el espectro fenotípico pues presenta una forma de epilepsia de debut precoz sin relación con fiebre y sin afectación del desarrollo psicomotor.

P-115

NECESIDAD DE EEG DE SUEÑO Y VIDEO EEG PARA MANEJO DE EPILEPSIA EN HOSPITAL PERIFÉRICO

Olalla Nadal, Fatima[1]; Garcia Ezquiaga, Jorge[2]; Moro de Faes, Georgina[1]; Gomez Arguelles, Jose Maria[1]; Peralta Salas, Julio Ernesto[1]; Gutierrez Miguel, Pedro[1].

[1]Hospital del Tajo, Aranjuez; [2]Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

Introducción: Existen numerosas pruebas que facilitan el diagnóstico de epilepsia. Destacan aquellas basadas en el registro de la actividad eléctrica cerebral, que se puede realizar en condiciones basales o en circunstancias específicas (con privación de sueño y con monitorización de video).

En nuestro centro no disponemos de estas últimas, por lo que los muchos pacientes precisan ser derivados al centro de referencia.

Objetivos: Determinar las características de los pacientes que han precisado ser derivados para estudio mediante técnicas electroencefalografías en condiciones específicas.

Material y método: Estudio descriptivo retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes en estudio por epilepsia o episodios paroxísticos durante el año 2022 en la consulta de neuropediatría.

Resultados: En el periodo estudiado se ha estudiado mediante EEG a 54 pacientes (65% varones, media de edad 9.2 años). Los principales motivos de consulta para realizarlo fueron: manejo de epilepsia conocida (24/54), diagnóstico de primera crisis (7/54, de los cuales 3 en contexto de infección) y otros episodios no epilépticos (23/54).

El EEG fue patológico en nuestro centro en 22 pacientes, el hallazgo más frecuente fue la punta onda generalizada a 3 hz. Se solicitó EEG en centro de referencia a 32 pacientes. De estos, comparando resultados de ambas pruebas se vieron resultados discordantes y por tanto el resultado de dicho estudio fue decisivo para su manejo terapéutico en 9.

Conclusiones: El video EEG y el EEG de sueño son técnicas fundamentales en el diagnóstico y manejo de epilepsia, sería de mucha utilidad su implantación en nuestro centro.

P-116

NUEVO CASO CLÍNICO DE DESORDEN DEL CICLO DE VESÍCULAS SINÁPTICAS

Garcia-Navas Nuñez, Deyanira[1]; Ramajo Polo, Alba[1]; Pascual Moreno, Patricia[1]; Berrocal Sanchez, Isidoro[1]; Lopez Lafuente, Amparo[2]; Gomez Martin, Hilario[3].

[1]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [3]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Los genes codificadores del ciclo de vesículas sinápticas facilitan y controlan la liberación y reciclaje de neurotransmisores, fundamental en la sinapsis y plasticidad neuronal. Su alteración origina cuadros neurológicos complejos.

Varón sin antecedentes pre,peri o postnatales a destacar. No consanguinidad. Retraso psicomotor global (RPM) a los 11 meses que motiva su estudio. Epilepsia a los 14 meses, controlada con biterapia (valproato, clobazam) hasta los 5 años. EEG inicial: trazado basal enlentecido, paroxismos multifocales. Evolución a hipotonía global, discapacidad intelectual grave, ausencia de lenguaje y deambulación. Fenotipo inespecífico: estrechez bitemporal, narinas antevertidas. RM cerebral seriadas, estudio metabólico sangre/orina, PEV, ERG y PEATc sin alteraciones. CGH-Arrays: 8 CNV de significado clínico incierto. Diagnóstico inicial: encefalopatía epiléptica sin filiar. Reaparición de crisis a los 15 años, controladas con monoterapia (valproato). EEG posteriores: trazado basal enlentecido sin paroxismos. Exoma clínico trío: variante patogénica c.709C>T;p.(Arg237Trp) en heterocigosis en gen DNM1, *de novo*.

Diagnóstico: Encefalopatía epiléptica y del desarrollo debida a mutación gen DNM1.

El gen DNM1 codifica la dinamina-1, componente clave en el reciclaje de vesículas sinápticas. Su pérdida de función origina epilepsia precoz, RPM global e hipotonía con evolución a discapacidad intelectual moderada-grave, epilepsia farmacorresistente, ausencia de lenguaje y deambulación, asociado o no a trastorno del movimiento. Nuestro paciente presenta la mutación más común, habitualmente relacionada con cuadro clínico homogéneo. Destacar la ausencia de farmacorresistencia y la presencia de rasgos dismórficos, aunque inespecíficos, similares a los descritos. De nuevo, se pone de manifiesto la utilidad del exoma en encefalopatías epilépticas con estudio previo negativo.

P-117

CAÍDAS FRECUENTES EN PACIENTE QUE ACUDE A URGENCIAS

Alejos Antoñanzas, Melanie; Terroba Seara, Sandra; Tamargo Cuervo, Alejandra; Fuentes López, Silvia; Rodríguez Fernández, Cristina; Jimenez González, Aquilina.

Complejo Asistencial de León, León.

Introducción: Las caídas de repetición en edad pediátrica pueden representar el inicio de sintomatología epiléptica. La epilepsia mioclónica astática supone un 1-2% de la epilepsia infantil, caracterizada por crisis mioclónicas con pérdida de tono y caída en niños con desarrollo previo normal.

Caso clínico: Niño de 3 años que acude a urgencias por presentar en las últimas 48 horas episodios de pérdida de tono cervical, movimientos clónicos de miembros superiores y caída al suelo en 7-8 ocasiones. Afebril, sin cuadro intercurrente asociado. Refieren episodios similares los 3 meses previos. Presenta desarrollo neurológico y exploración física normales, sin antecedentes familiares de interés. Durante el ingreso ante sospecha de Síndrome de Doose se realiza electroencefalograma sin objetivar actividad epileptiforme, analítica sanguínea (normal) y RMN con hallazgo incidental de tumor intraventricular con dilatación de ventrículo lateral derecho impresionando de posible tumor de plexos coroideos de bajo grado. Realiza crisis generalizada con movimientos clónicos de miembros de 1 minuto de duración por lo que inicia tratamiento con Levetiracetam hasta 45 mg/kg/día. Se realiza resección del tumor y estudio anatomo-patológico que confirma diagnóstico de sospecha. Tras la intervención adecuada evolución, con RMN de control sin hallazgo de restos tumorales, presentando episodio único de pérdida de tono con caída asociada en contexto febril.

Conclusiones: Dentro del diagnóstico diferencial de un paciente con pérdida de tono y movimientos mioclónicos debe sospecharse el Síndrome de Doose.

Los tumores de plexo coroideo, infrecuentes en pediatria, asocian sintomatología dependiente de tamaño y localización, siendo la más frecuente la hipertensión intracraneal.

P-118

SÍNDROME DE NEVUS SEBÁCEO LINEAL (SNSL) CON MUTACIÓN EN GEN HRAS

Ríos Calderón, Amos; Ramos, Federico.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El SNSL es un trastorno neurocutáneo raro en el que el nevo sebáceo (NS) se encuentra en asociación con anomalías congénitas del cerebro, corazon, ojos y el esqueleto. La gravedad es variable y suele estar asociada con el porcentaje de mosaicismo. La epilepsia ocurre de forma variable (38-96%) y habitualmente va acompañada de malformaciones corticales en los casos graves.

Objetivos: Presentar el cuadro clínico de un paciente con nevus sebáceo lineal y afectacion neurologica importante sin demostracion actual de malformacion cortical con mutación en el gen HRAS en biopsia de piel.

Materiales y métodos: Masculino de 11 meses con nevus sebáceo lineal con mutación en HRAS-NOTCH1, Ptosis del párpado derecho, hipotonía axial, epilepsia focal de dificil control,con espasmos epilépticos de debut 2 meses, retraso global del desarrollo, quiste aracnoideo temporal mesial temporal izquierdo sin evidencia de displasia cortical (DC) en RM craneal.Actualmente valorado por U. de la epilepsia para posibilidad quirurgica por persitencias de crisis focales.

Discusión: Paciente con SNSL y epilepsia de dificil control sin evidencia de DC .Teniendo en cuenta que la histología puede mostrar una displasia cortical tipo I, podría explicar porque no se aprecian alteraciones evidentes en la RM cerebral de nuestro paciente. La combinación con estudios de medicina nuclear (PET),y si existe congruencia electro-clínica, puede ayudar a la posibilidad quirúrgica en casos de epilepsia refractaria asociada a SNSL. Teniendo en cuenta la naturaleza neurobiológica de las malformaciones corticales,la posibilidad de inhibición mTor temprana podría ser una aproximación racional.

P-119

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA GRAVE EN DOS HERMANOS CON MUTACIÓN EN EL GEN KCNB1

Carrión Fenoll, Cecilia; Ouadih Morán, Miriam; Caballero Caballero, José Manuel; Antón Blasco, José Antonio; Sánchez Aliaga, María; Miralles Sancho, Irene.

Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

Introducción: Las variantes patogénicas en el gen KCNB1 no presentan una caracterización clínica completamente definida. Estas abarcan desde pacientes asintomáticos con CI limites hasta encefalopatías epilépticas refractarias graves.

A continuación, presentamos a 2 hermanos con Encefalopatía epiléptica de inicio precoz tipo 26 por mutación patogénica en el gen KCNB1.

Caso clínico: El primer hermano, seguido por retraso global del desarrollo desde los 7 meses, realiza su primera crisis epiléptica a los 14 meses. Se realiza estudio etiológico que muestra alteración: c.'l 190G>T del gen KCNB1. Actualmente con 6 años presenta: Encefalopatía epiléptica tipo Lennox-Gasteau fármaco-resistente, discapacidad intelectual severa, fenotipo autista, ataxia e hipotonía de origen central.

El segundo hermano inicia su seguimiento en neuropediatría a los 8 meses por retraso global del desarrollo. Realiza la primera crisis a los 28 meses. En el estudio genético se confirma la idéntica mutación. Presenta la misma clínica que el hermano, pero con un inicio de las crisis epilépticas más tardías y mejor controladas hasta la fecha, no habiendo desarrollado aún el síndrome de Lennox- Gastaut.

Conclusiones: El pequeño número de casos descritos en la literatura junto a la gran variabilidad de afectación asociada incluso en pacientes con la misma variante hace difícil predecir cuales van a ser las características de neurodesarrollo y epilepsia. Por este motivo, es difícil establecer un pronóstico incluso intrafamiliarmente.

No obstante, en el 85% de los pacientes se pueden observar diferentes tipos de epilepsias de inicio precoz y frecuentemente farmacorresistentes.

P-120

EPILEPSIA FOCAL POR MUTACIÓN EN DEPDC5

Jimenez de Domingo, Ana; Fernandez Perrone, Ana Laura; Martin Fernandez Mayoralas, Daniel; Jimenez de la Peña, Mar; Fernandez Jaén, Alberto.

Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón.

Introducción: La epilepsia por mutación en el gen DEPDC5 está vinculado a la vía metabólica mTORC1, y se asocia a epilepsias focales familiares con expresión variable. Al igual que la respuesta a los antiepilépticos, pudiendo responder bien a fármacos de primera linea como la carbamazepina, o bien ser farmacoresistente.

Caso clínico: Niña de 3 años debuta con crisis epilépticas de semiología focal, con anomalías epileptiformes en región fronto-temporal izquierdas en el electronecefalograma. Debido a la refractariedad de las crisis se probaron varios antiepilépticos (levetiracetam, acido valproico, carbamacepina, lacosamida). La RMN cerebral 3TESLAS presenta zona de displasia cortical en zona frontal izquierda.

A los 16 días de inicio de carbamazepina presenta reacción de hipersensibilidad por lo que es retirado y se inicia perampanel, con control de las crisis. El estudio de secuenciación exómica encuentra una mutación patogénica, no descrita previamente, en heterocigosis en DEPDC5 (c.3418C>T, p.Gln1140Ter), heredada por vía materna.

Conclusiones: Es preciso estudios genéticos en epilepsia para una adecuada orientación terapéutica. La epilepsia por mutaciones en DEPDC5 suelen responder a las carbamazepinas, en nuestra experiencia el perampanel controló la epilepsia, fármaco que debe valorarse en otros casos con mutaciones en este gen.

El everolimus, puede ser un tratamiento prometedor como inhibidor de la via m-TOR y se ha propuesto como posible opción de tratamiento dirigido y medicina de precisión. Sin embargo, se necesita más investigación para comprender mejor el impacto funcional de diversas variantes, y la creación y utilización de terapias de precisión en humanos.

P-121

EPILEPSIA ASOCIADA A MUTACIONES EN DEPDC5. VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN UNA FAMILIA

Cáceres Marzal, Cristina; Panduro Romero, Lourdes; Real Terrón, Raquel; Sardina González, Dolores.

Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz.

Introducción: El auge de los estudios genéticos ha sido de gran ayuda para el reconocimiento de síndromes epilépticos de forma precoz. Presentamos el caso de una familia con al menos dos miembros afectos de epilepsias asociadas a variantes en el gen DEPDC5.

Caso clínico: Caso índice: varón de 17 meses, sin antecedentes perinatales de interés, cuyo padre está afecto de una epilepsia no clasificada. A los 3 meses presenta espasmos epilépticos asociados a un patrón de hemihipsarritmia en el electroencefalograma. Se inicia tratamiento con vigabatrina, con cese de los espasmos y desaparición de la hipsarritmia. En los exámenes complementarios destacan una neuroimagen normal, en los registros EEGs seriados se objetivan anomalías epileptiformes interictales parieto-temporo-occipitales izquierdas. Se realiza exoma clínico dirigido, hallándose una variante patogénica en el gen DEPDC5. Otros familiares afectos: el padre tiene una epilepsia con crisis nocturnas desencadenadas por estímulos auditivos. En el estudio de segregación familiar se objetiva la misma variante en DEPDC5. Una prima segunda del caso índice por la rama paterna afecta de epilepsia focal de inicio precoz, asociada a displasia cortical focal. Pendiente de estudio genético.

Conclusiones: La epilepsia asociada a mutaciones en DEPDC5 es una entidad de reciente conocimiento. Se caracteriza por una amplia variedad fenotípica, tanto en la edad de inicio como en las características clínicas. Se postula la vía mTOR en su patogénesis, por lo que los inhibidores de la vía mTOR podrían ser en un futuro el tratamiento específico de estos pacientes.

P-122

ESTIRIPENTOL: UN FÁRMACO EFICAZ CON MÚLTIPLES MECANISMOS DE ACCIÓN Y PROPIEDADES BIOLÓGICAS

Soto Insuga, Víctor[1]; González Alguacil, Elena[1]; Bacq, Alexandre[2]; Castagné, Vincent[2]; García Peñas, Juan José[1].

[1]Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Servicio de Neurología Pediátrica, Madrid; [2]Biocodex, Research and Development Center, Compiègne.

Introducción: El estiripentol (STP) dispone de autorización de comercialización en Europa desde 2007 como fármaco anticrisis (FAC) para el tratamiento del síndrome de Dravet.

Objetivos: Describir los diferentes mecanismos de acción de STP.

Material y método: Revisión bibliográfica.

Resultados: Los mecanismos anticrisis del STP son variados e incluyen: 1: Modulación alostérica positiva del $GABA_A$-R, más eficaz sobre el receptor que contiene la subunidad α3, la cual se expresa fundamentalmente en el cerebro inmaduro. 2: Interacción farmacodinámica con acción aditiva del STP y las benzodiacepinas, los cuales actúan independientemente sobre los $GABA_A$-R. 3: STP también inhibe el citocromo CYP450, por lo que aumenta los niveles de otros FACS, especialmente el clobazam. 4: Inhibición de la lactato deshidrogenasa, disminuyendo la producción de ATP y limitando la inhibición de los canales K_{ATP}, que a su vez disminuye la excitabilidad neuronal. 5: Efecto neuroprotector, demostrado in vitro (cultivo neuroglial privado de oxígeno-glucosa o expuesto a glutamato elevado) e in vivo (modelo de status epiléptico, donde STP disminuye la lesión neuronal en el hipocampo de ratas jóvenes y adultas). 6: Inhibición de los canales de calcio dependientes de voltaje implicados en las oscilaciones talamocorticales anormales.

Conclusiones: Los mecanismos de acción de STP son variados, lo que sugiere que serían necesarios estudios que demostraran la utilidad adicional del STP en otro tipo de epilepsias refractarias.

P-123

CONVULSIONES NEONATALES: LA IMPORTANCIA DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES

Laña Ruiz, Borja; Martí Carrera, Itxaso; Martinez-Múgica Barbosa, Otilia.

H. U Donostia, San Sebastián.

Introducción: La incidencia de crisis neonatales es de 1-5/1000 niños. El 85% de estas crisis son debidas a patología aguda y el 15 % restante son síndromes epilépticos de inicio en etapa neonatal.

Presentamos 4 casos de epilepsia neonatal familiar benigna (ENFB).

Paciente 1. Recién nacido (RN) que al 3er día de vida, inicia crisis tónico-clonicas generalizadas (GTC) de 20-30 segundos con apnea, pluricotidianas. Embarazo y parto normales. Exploracion, EEG, RM PL y analítica normales. No respuesta a fenobarbital. Antecedentes familiares de crisis neonatales. Tratamiento con carbamazepina con resolución completa.

Paciente 2. RN, 4º día de vida, inicia crisis GTC de 1 min, pluricotidianas. EEG con patrón de encefalopatía difusa, no actividad epiléptica. Embarazo y parto normales. Exploracion, RM, PL y analítica normales. No respuesta a fenobarbital. Antecedentes familiares de crisis neonatales. Tratamiento con oxcarbacepina con resolución completa.

Paciente 3. 3er día de vida inicia crisis GTC. EEG y analíticas normales. En RM hemorragia subdural. Las crisis ceden espontáneamente transcurridos 4 días, reinciándose al 3er mes. Se inicia tratamiento con levetiracetam, con mal control. Antecedente familiar dudoso de crisis de lactante. Se inicia tratamiento con Oxcarbacepina con control completo.

Paciente 4. Hermana de la paciente 3. Embarazo y parto normales. Al 4º día de vida inicia crisis GTC. EEG y ecografía normales. Se inicia oxcarbacepina con cese completo de las crisis.

Conclusiones: La ENFB se caracterizada por crisis de inicio precoz, con exploración, pruebas de imagen y analítica normales. Los antecedentes familiares pueden orientar a esta entidad. Presenta buena respuesta a oxcarbacepina

P-124

CEFALEA Y EPILEPSIA. ¿MIGRALEPSIA? A PROPÓSITO DE UN CASO

Vieco García, Alberto; Erostarbe Pérez, Montserrat; Cabanyes Truffino, Javier.

Clínica Universidad de Navarra (Campus Madrid), Madrid.

Introducción: La migralepsia es una entidad controvertida. Comprendería crisis epilépticas simultáneas o inmediatamente posteriores a una migraña.

Caso Clínico: Adolescente de 11 años con antecedentes familiares de bipolaridad que debuta a los 8 años con cefaleas frontales opresivas intensas frecuentes sin rasgos de organicidad. Exploración y fondo de ojo normales, se inicia psicoterapia y se remite a psiquiatría. Tres meses después durante un desayuno presenta mirada perdida, cianosis facial, sialorrea, rigidez y clonías de brazos con post-crisis de 30 minutos. Cefalea y vómito posterior. En urgencias recuerdan escapes urinarios nocturnos, rigidez corporal y cefaleas matutinas. Analítica, PCR COVID, TAC craneal sin alteraciones. Neurológico sin focalidad, ingresa para estudio. RM cerebral 3T protocolo epilepsia normal. Video-EEG: la hiperventilación desencadena crisis de inicio focal centro-parietal derecha con generalización secundaria. Semiología tónico-clónica. Con el diagnóstico de epilepsia focal se inicia levetiracetam hasta 30 mg/kg/día. Psiquiatría objetiva síntomas ansioso-depresivos, obsesivo-compulsivos, TDAH y disregulación del humor, por lo que se inician fármacos (sertralina, aripiprazol, melatonina, clonazepam, metilfenidato, atomoxetina) sin gran mejoría. Persisten cefaleas tensionales, crisis nocturnas e inicia migrañas matutinas (dolores pulsátiles, fotofobia, nauseas) con crisis generalizadas tónico-clónicas tras 30-40 minutos. Actividad intercrítica fronto-parietal derecha. Se inicia topiramato hasta 5 mg/Kg/día, con buen control clínico y psico-emocional.

Conclusiones: La relación entre cefalea y epilepsia es compleja de caracterizar y podría ser bidireccional. Distintos tipos de cefalea pueden solaparse en pacientes epilépticos y predisponer o ser consecuencia de una crisis. Se desconoce si existe un espectro de alteración secuencial. La comorbilidad psiquiátrica hace preciso abordaje multidisciplinar.

P-125

CELULITIS DE REPETICIÓN EN UNA PACIENTE EN TRATAMIENTO CON EVEROLIMUS POR EPILEPSIA FARMACORESISTENTE EN EL CONTEXTO DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Roncero, Ines[1]; Rúbies, Julia[2]; Viguera, Diego[1]; Iglesias, Carmen[1]; Salvá, Miriam[1]; De la Iglesia, Iñaki[1].

[1]Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; [2]Great North Children´s Hospital, Newcastle upon Tyne.

Introducción: Everolimus es un fármaco inmunosupresor que actúa inhibiendo la vía mTOR, la cual se encuentra afectada en pacientes con Complejo Esclerosis Tuberosa (CET). Entre sus indicaciones para esta enfermedad se encuentra la epilepsia refractaria como es el caso que presentamos.

Caso clínico: Se trata de una paciente con diagnóstico de CET cuya epilepsia debutó en el 5º año de vida en forma de salvas de espasmos tónicos. El EEG era compatible con encefalopatía epiléptica y la RMNc mostró hallazgos típicos de la enfermedad para la que se obtuvo posteriormente confirmación genética. La epilepsia evolucionó a farmacorresistente y la paciente presentó un estancamiento en su neurodesarrollo. Se derivó a un centro de referencia que descartó hipótesis quirúrgica y se decidió iniciar tratamiento con Everolimus a dosis 2.5mg al día que fue bien tolerado y además efectivo en el control de crisis y mejoría de la encefalopatía. Al encontrar niveles bajos la dosis se incrementó a 5mg. Semanas después la paciente fue diagnosticada de celulitis en el muslo precisando drenaje quirúrgico. Se suspendió Everolimus hasta mejoría. Semanas tras reiniciarlo la paciente fue ingresada con una celulitis orbitaria que se trató con antibiótico intravenoso. Tras este episodio se suspendió Everolimus y la paciente no ha vuelto a tener infecciones importantes. Su epilepsia continúa activa y se valorarán otras terapias.

Conclusiones: Everolimus es un tratamiento eficaz para pacientes con CET y epilepsia farmacorresistente. Es importante recordar que es un fármaco inmunosupresor y en caso de infecciones de repetición debe considerarse su retirada.

P-126

EXPERIENCIA CON CANNABIDIOL EN ESCLEROSIS TUBEROSA

Orozco Fontalvo, Edgardo; Ramos, Fedrico; Tóffoli, Maria Victoria.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El complejo de esclerosis tuberosa (CET) trastorno genético causado por mutaciones en los genes TSC1 o TSC2, lo que provoca un aumento de la activación de la vía mTOR, generando alteración en la arquitectura y función cerebral, entre otros órganos dianas. Es frecuente el desarrollo de epilepsia fármaco-resistente, TEA, Discapacidad intelectual y otros trastornos neurocognitivos-psiquiatricos (TAND) asociados. Existen diferentes opciones terapéuticas, entre ellas fármacos antiepilépticos, cirugía de la epilepsia, la dieta cetogénica (DC). y el estimulador del nervio vago. El CBD ha sido aprobado recientemente como terapia coadyuvante para el tratamiento de epilepsia refractaria en pacientes con CET y su absorción se ve facilitada por alimentos grasos aumentando eficacia y tolerabilidad. La posibilidad de combinar DC y CBD podría ofrecer beneficios a nivel clínico.

Caso clínico: Paciente de 7 años con diagnóstico de epilepsia fármaco-refractaria secundaria a CET y TEA grave, ingresa por status epiléptico refractario por lo que se induce a coma barbitúrico. Antes de descender propofol, se inicia Dieta Cetógena en ascenso de ratio, en combinación con dosis progresivas de CBD. El paciente permanece sin crisis convulsivas al mes del status con una notoria mejoría a nivel global (conducta, interacción y sueño fundamentalmente).

Conclusión: En pacientes con CET con epilepsia fármaco-resistente, la asociación CBD-DC puede ofrecer un sinergismo eficaz en el control de crisis clínicas y una mejoría en síntomas asociados al complejo neuropsiquiatrico que habitualmente presentan estos pacientes (TAND).

Patología Autoinmune del Sistema Nervioso

P-128

MILLER FISHER PEDIÁTRICO SIN ALTERACIONES ELECTROFISIOLÓGICAS

Martinez García, Jose Andrés; Sainz Garcia, Javier; Monge Galindo, Lorena; Viscasillas Sancho, Marcos; Dolz Zaera, Isabel; López Pisón, Javier.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: El síndrome de Miller Fisher es una polirradiculopatía axonal autoinmune extremadamente rara en la infancia, caracterizada por la triada: ataxia, oftalmoplejia y arreflexia.

Caso clínico: Niña de 11 años que consulta por cansancio, inestabilidad de la marcha y voz nasal de unos 5-7 días de evolución. Cuadro febril autolimitado la semana previa. A la exploración se objetiva disartria, marcha con leve aumento de base de sustentación, dificultades en el tándem y limitación de la mirada vertical. Fuerza en extremidades conservada con discreta hiporreflexia en piernas. Analítica sanguínea, tóxicos, serologías, fondo de ojo y TAC craneal sin alteraciones. Empeoramiento en las horas siguientes con aparición de ptosis derecha, limitación de abducción de ojo izquierdo, pupilas midriáticas arreactivas, dismetría y clara dificultad para caminar (video). No asocia alteraciones en deglución, respiratorias, esfinterianas ni de conciencia. RM cerebral sin alteraciones. LCR con 1 leucocito, proteínas 1,14g/L. Citometría de flujo normal. No se detectan bandas oligoclonales IgG. Bandas IgM patrón 4. Estudio de autoinmunidad y antiMOG negativos. Se inicia metilprednisolona 1g/24h durante 5 días.

Estudio electrofisiológico a los 10 días del debut y control al mes incluyendo blink-reflex sin alteraciones.

Estabilidad clínica sin clara mejoría tras 72h de corticoterapia, iniciándose IgIV 1g/kg/día durante 2 días. Se realiza determinación de antigangliósidos en suero extraído al ingreso con positividad para GQ1b, GT1a y GM2. Tras primera dosis de IgIV, llamativa mejoría clínica. Resolución completa del cuadro a la semana.

Comentarios: Diagnóstico fundamentalmente clínico, precisando un alto índice de sospecha para iniciar precozmente el tratamiento.

P-129

NEUROBEHÇET: UN DESAFÍO CLÍNICO

Panduro Romero, Lourdes; Cáceres Marzal, Cristina; Real Terrón, Raquel; Sardina González, Mª Dolores; Zarallo Reales, Cristina Victoria.

Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.

Introducción: La enfermedad de Behçet (EB) es una enfermedad inflamatoria sistémica, caracterizada por ser una vasculitis de vaso variable, que se manifiesta clásicamente por la tríada de aftas orales, úlceras genitales y uveítis. En la EB pediátrica, las manifestaciones neurológicas son infrecuentes, pero más prevalentes que en el adulto y de aparición más precoz, además de ser potencial-

mente graves.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de actualmente 16 años afecto de EB. Debut a los 6 años de edad, con episodios recurrentes de meningoencefalitis asépticas e hipertensión intracraneal asociada a trombosis de senos venosos. Evolutivamente aparición de otras manifestaciones sistémicas. Durante el curso de su enfermedad recibe varios tratamientos (corticoterapia, azatioprina, infliximab, tocilizumab, micofenolato), consiguiendo remisión de los brotes de la enfermedad. Sin embargo, la afectación neurológica continúa progresando, presentando deterioro neurocognitivo, epilepsia de difícil manejo, espasticidad y vejiga neurógena.

Conclusiones: La afectación neurológica en la EB tiene un fuerte impacto en la calidad de vida de los pacientes. Se disponen de pocos estudios a largo plazo de su evolución en pacientes pediátricos, siendo su manejo un reto clínico.

P-130

ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA POSTVACUNAL

Bouza Romero, Alba; Rodriguez Rodriguez, Celia Maria; Conde Lorenzo, Noemi; Fernández Cebrián, Santiago Andrés.

Hospital Universitario de Ourense, Ourense.

Introducción: La ADEM es una enfermedad inflamatoria desmielinizante aguda del SNC, monofásica, con clínica de encefalopatía aguda y síntomas neurológicos multifocales. La RM cerebral y medular es la prueba diagnóstica gold standard. El tratamiento son los corticoides a dosis altas.El pronóstico es variable, desde remisión completa a secuelas motoras o cognitivas. Riesgo alto de mortalidad la primera semana. Precisa seguimiento posterior.

Caso clínico: Mujer de 3 años que acude a urgencias por somnolencia y febrícula en las últimas 72 horas, asocia bradipsiquia y marcha inestable. Antecedente de vacunación tetravírica 9 días antes. En la exploración destaca somnolencia, marcha inestable y reflejos rotulianos exaltados. Analítica completa con despistaje metabólico y serologías negativas.Fondo de ojo normal. Punción lumbar: Bioquímica del LCR: Aspecto normal, contaje de leucocitos 17 células, monomorfonucleares 100%, polimorfonucleares, glucosa y proteínas normales. PCRs bacterianas y víricas en LCR: negativas. Cultivo LCR: Negativo.Estudio de inmunidad: negativos. EEG: normal. PEV-PEATC: normal. Ante la sospecha de encefalitis se inicia corticoterapia. Tras realizarse RM se confirma EMAD y se administran bolos de corticoides a altas dosis. Se mantiene antibioterapia intravenosa: cefotaxima, azitromicina y aciclovir, hasta recibir cultivos negativos. Dado negatividad de cultivos, PCRs, serologías y pruebas autoinmunes, se notificó a la AEMPS la posibilidad de reacción adversa tras administración de vacuna tetravírica. Tras este episodio se realiza seguimiento en consultas de Neuropediatria; se encuentra asintomática y sin secuelas.

Conclusiones: Las encefalitis inmunomediadas son un grupo creciente en su frecuencia justificando 1/3 de las encefalitis.

P-131

SÍNDROME DE PRES ATÍPICO SECUNDARIO A TRATAMIENTO DE NEUROBLASTOMA CON GM-CSF Y ANTICUERPO MONOCLONAL ANTI-GD2

Alvarenga López, Nelson Mauricio[1]; Artiga Pérez, Verónica Dolores[1]; Planells Alduvin, Mariana Cecilia[2]; Muchart López, Jordi[2]; Ramos, Federico[1].

[1]Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; [2]Departamento de Radiología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El síndrome de encefalopatía posterior reversible (PRES) es una entidad clínico-radiológica caracterizada por alteración del estado mental, cefalea, convulsiones y alteraciones visuales que frecuentemente se acompaña de hipertensión arterial.

Caso clínico: Paciente de 11 años, presenta debut a los 4 años con neuroblastoma primario localización torácica con metástasis en medula ósea refractario a múltiples tratamientos.

Ante refractariedad se inicia tratamiento con inmunoterapia y tras 24 horas de recibir factor estimulante de colonias de granulocitos y macrófagos (GM-CSF) y anticuerpo monoclonal anti-GD2 presenta clínica de bradipsiquia, disartria-anartria, disfagia, constantes vitales con tensión arterial 107/74 mmHg, dentro del percentil 90, sin otros hallazgos clínicos.

Se realiza estudio de neuroimagen con resonancia magnética cerebral que informa múltiples áreas de alteración de la intensidad de la señal de la sustancia blanca bilateral supratentorial a nivel del pálido derecho, la rodilla y cuerpo del cuerpo calloso, pedúnculos cerebrales, protuberancia, sustancia blanca y pedúnculos cerebolosos.

Presenta recuperación clínica al 8º día, la evolución de las lesiones en RM cerebral muestran una marcada disminución de las áreas de edema sin aparición de nuevas lesiones.

Conclusiones: El síndrome de PRES con neuroimagen atípica y tensión arterial normal es infrecuente como complicación del tratamiento en el paciente pediátrico con cáncer. Los hallazgos de neuroimagen reportados en esta entidad asociado a tratamiento con GM-CSF y anticuerpo monoclonal anti-GD2 son alteración de la intensidad de la señal localización temporo-parieto-occipital bilateral, en nuestro caso presenta lesiones atípicas, lo que aporta un nuevo patrón de imagen en esta complicación asociada al fármaco.

P-132

USO DE TOCILIZUMAB EN ENCEFALITIS NECROTIZANTE AGUDA SECUNDARIA A GRIPE A

Blanco Olavarri, Pedro; Comino Hidalgo, Irene; López Pequeño, Javier; Aguado del Hoyo, Alejandra; Chacón Pascual, Almudena; Vázquez López, María.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Introducción: La encefalitis aguda necrotizante (EAN) es una entidad rara en la infancia. Se caracteriza por deterioro neurológico rápidamente progresivo asociado o no a crisis

convulsiva en los primeros días de un cuadro infeccioso. Se ha asociado a infecciones virales (10% gripe A y B) y en algunos pacientes a mutaciones del gen RANBP2. El tratamiento de primera línea son corticoides, inmunoglobulinas y plasmaféresis. Existen casos aislados donde se empleó Tocilizumab (anti IL6) con mejoría neurológica a largo plazo.

Caso clínico: Mujer de 5 años ingresada por crisis febril compleja, encefalopatía y coma posterior tras 36 horas de cuadro catarral.

En este contexto, se realiza analítica sanguínea con datos de fallo multiorgánico (daño renal agudo, coagulopatía, hipertransaminasemia y trombopenia) y PCR nasofaríngea positiva para gripe A. Se inicia antibioterapia empírica con cefotaxima, vancomicina y Aciclovir. A las 36 horas se realiza resonancia magnética (RM) cerebral objetivándose importantes lesiones hemorrágicas en tálamos y protuberancia compatibles con EAN. Se inicia tratamiento con metilprednisolona intravenosa e inmunoglobulinas. Al 4º día, tras mejora de hipertransaminasemia y plaquetopenia se administra dosis única de Tocilizumab 12mg/kg sin reacciones adversas.

Posteriormente, mejoría neurológica progresiva con buen nivel de consciencia al alta. Tras un año de seguimiento presenta alteración cognitiva, disartria y temblores en tratamiento con Tetrabenazina. Precisa apoyo curricular y rehabilitación. Mejoría de la RM con pequeños focos de gliosis hemorrágica bilateral.

Conclusiones: La ENA es una entidad de mal pronóstico con elevada mortalidad (39%) y secuelas neurológicas. La administración de Tocilizumab precozmente puede mejorar el pronóstico.

Patología del Neurodesarrollo

P-133

PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN EL TRASTORNO DE APRENDIZAJE PROCEDIMENTAL

Gándara Rossi, Carmen Carolina; Gambra Echeverria, Leire; Reyes Vivanco, Celeste; Magallón Recalde, Sara; Garriz Luis, Maite; Sánchez-Carpintero Abad, Rocío; Alzate Moreno, Celia; Rodriguez Romero, Diana; Crespo Eguilaz, Nerea.

Universidad de Navarra, Navarra.

Introducción: El Trastorno de Aprendizaje Procedimental/Trastorno de Aprendizaje No Verbal (TAP) implica algunas características comunes al Trastorno de la Comunicación Social (TCS) y al Trastorno del Espectro del Autismo (TEA).

Objetivo: Analizar el perfil neuropsicológico de los niños con TAP.

Material y método: 17 escolares (6-12 años) con TAP fueron evaluados empleando: Teach, Cumanin, Test de Caras, CPT, RANRAS, Spreen-Benton, PROLEC-R, TALE, PROESC, Besmen, Imagen Quimérica, Escenas visuales incongruentes, Rey, Cuestionario de comunicación-CCC, inventario IDAP y cuestionario CAST.

Resultados: Los pacientes, como grupo, muestran: dificultades en las gnosias-praxias y funciones ejecutivas, a excepción de impulsividad cognitiva. Buena comprensión lectora, aunque numerosas faltas de ortografía. Según sus padres, más del 70% presenta lentitud en los deberes, dificultades de aprendizaje que constituyen un problema en clase, condicionan la relación con los demás y afecta a su autoestima. El lenguaje formal y el razonamiento verbal son puntos fuertes. Sin embargo, muestran dificultades pragmáticas y sociales. Aunque son capaces de seguir normas y turnos, muestran flexibilidad cognitiva, buenas habilidades de juego imaginativo e intersubjetividad e intereses diversos. No cumplen criterios de TEA. Como grupo, cumplen criterios de TCS, pero el déficit pragmático es más leve y cualitativamente diferente.

Conclusiones: El TAP implica dificultades en gnosias-praxias, funciones ejecutivas, aprendizaje y pragmática, y buen lenguaje formal y razonamiento verbal. Se diferencia del TCS en el grado y tipo de déficit pragmático y del TEA por la ausencia de intereses restringidos y de rigidez cognitiva y por la naturaleza de los problemas sociales.

P-134

HEMOGLOBINA FETAL PERSISTENTE COMO MARCADOR BIOQUÍMICO EN TRASTORNO ESPECTRO AUTISTA

Carrión Fenoll, Cecilia; Ouadih Morán, Miriam; Caballero Caballero, José Manuel; Antón Blasco, José Antonio; Sánchez Aliaga, María; Miralles Sancho, Irene.

Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

Introducción: La rentabilidad de las pruebas genéticas en pacientes con trastorno del espectro autista (TEA) sin otra

alteración es controvertida. Estos estudios con frecuencia no son concluyentes. Aunque no siempre es así; a continuación, presentamos el caso de un paciente con TEA que pudimos demonstrar su asociación a una mutación genética gracias a un hallazgo a priori no tan relevante.

Caso clínico: Preescolar de 4 años derivado a neuropediatria por sospecha TEA sin alteraciones a nivel motor ni dismorfias significativas.

Se solicita en primer lugar Array-cgh que no fue concluyente y ante el deseo genésico de la familia se completó con un exoma en el que se encontraron varias mutaciones, aunque no concluyentes, y a correlacionar con clínica. Una de las mutaciones encontradas, en el gen ZBTB7A, se relaciona con TEA, retraso del neurodesarrollo, macrocefalia, SAOS e infecciones de vías altas frecuentes además de persistencia de hemoglobina fetal.

Rehistoriando al paciente, que presentaba infecciones respiratorias frecuentes, ingreso previo por OMA con mala evolución y un perímetro cefálico de 53,9cm(p91). Se solicita hemoglobina fetal con resultado de 10,2% siendo los valores normales <2,5%, por lo que concluimos que dicha alteración genética sí se correlacionaba con la clínica y se prosiguió con el estudio de progenitores.

Conclusiones: El diagnóstico genético de los pacientes con TEA es con frecuencia complicado, encontrándose muy numerosamente variantes de significado incierto cuya patogenicidad no se puede determinar. En el caso de la mutación que afecta al gen ZBTB7A existe un marcador sanguíneo que nos facilita esta determinación.

P-135

EFECTO ADVERSO INESPERADO POR EL TRATAMIENTO CON METILFENIDATO

García Peñalver, Cristina; Huete Hernani, Begoña; Bermejo Arnedo, Ignacio; Púa Torrejón, Ruth Camila.

Hospital Infanta Cristina, Parla.

Introducción: El TDAH es uno de los motivos de consulta más frecuente en Neuropediatría, siendo el metilfenidato el fármaco de primera elección.

Caso clínico: Niño de 8 años, sin antecedentes de interés, es diagnosticado de TDAH de predominio combinado. Inicia tratamiento con Medikinet 10 mg al día. Tras primer día de tratamiento, comienza con exantema facial, cefalea frontal opresiva y visión borrosa bilateral de carácter progresivo, acudiendo a urgencias a los 14 días de tratamiento. Presenta una exploración neurológica normal con miopía de hasta 10 dioptrías en la valoración oftalmológica por espasmo acomodativo. Sospechando efecto adverso se retira la medicación con recuperación progresiva de la visión durante el mes siguiente, quedando un defecto de refracción de -0.5 y -0.75. Posteriormente se continua con terapia cognitivo conductual. Los efectos secundarios del metilfenidato son habitualmente cefalea, pérdida de apetito y pérdida de peso, pero también existen otros efectos secundarios menos conocidos. En el Boletín RAM figuran 8 notificaciones en las que se identifica al metilfenidato como sospechoso de haber producido 4 trastornos en la acomodación, 2 casos de miopía y 2 de astigmatismo. De los 8 casos en total, 3 se recuperaron tras la retirada del fármaco, 3 de ellos se desconoce el desenlace, 1 está en proceso de recuperación y 1 no recuperado.

Conclusiones: En las revisiones del paciente TDAH se debe preguntar sobre el control de síntomas nucleares a la vez que indagamos sobre la aparición de efectos adversos, tanto lo más habituales como aquellos más graves y menos frecuentes.

P-136

¿OTRO CASO DE EMBRIOPATÍA POR ÁCIDO VALPROICO?

Garcia-Navas Nuñez Nuñez, Deyanira[1]; Ramajo Polo, Alba[1]; Begines Tirado, Miguel[1]; Lopez Lafuente, Amparo[2]; Gomez Martin, Hilario[3]; Arroyo Carrera, Ignacio[1].

[1]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; [3]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

La exposición fetal a ácido valproico (VPA) se ha relacionado con malformaciones congénitas y, alteraciones en neurodesarrollo y conducta.

Niño, 14 años de edad, en seguimiento por retraso psicomotor global e hipotonía central desde los 6 meses. Antecedentes familiares: madre discapacidad intelectual (DI), epilepsia desde los 11 años tratada con VPA y levetiracetam (ambos 1000mg/día), tiroiditis linfocitaria, alopecia. Padre DI. Antecedentes personales: control gestacional iniciado en semana 27, sin cambios en tratamiento antiepiléptico previo; periodo peri o postnatal y somatometría recién nacido normales. Fenotipo facial: hipoplasia tercio medio, mejillas llenas, filtrum largo y aplanado, boca pequeña. Pruebas complementarias: RM cerebral, ecografía abdominal y cardiológica, EMG/ENG, PEATc, EEG vigilia, estudio metabolismo intermediario: normal. CGH-Arrays 180K: sin hallazgos. Evolución a DI con afectación significativa del lenguaje global y debut de epilepsia con CTCG controladas con VPA. EEG vigilia: trazado basal normal, focalidad fronto-temporal izquierda. Aprendizaje: precisa adaptación curricular significativa. WISC-IV: CIT, ICV e IMT muy bajo; IVE bajo; IRF e IVP medio-bajo. RIAS: puntuaciones capacidades verbales menores que no verbales; IM bajo. Exoma clínico madre-hijo: variante en heterocigosis de significado clínico incierto en gen POGZ en ambos, sin asociarse al fenotipo clínico; variante en heterocigosis de significado clínico incierto en gen KCNQ2 exclusivamente en la madre.

El antecedente de exposición a valproato, el fenotipo facial, así como sus habilidades cognitivas y lingüísticas, nos hacen pensar en un trastorno del neurodesarrollo secundario a éste. Existe una carga genética familiar alta de DI, siendo el fenotipo del paciente diferente al materno.

Miscelánea

P-137

SARCOMA DE EWING EN PACIENTE CON SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI, UNA ASOCIACIÓN EXCEPCIONAL

Abreu Fernández, Carmen; Macías García, María; Muñoz Cabeza, María; López Lobato, Mercedes.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: El síndrome de Chédiak-Higashi (CHS) es un raro trastorno autosómico recesivo caracterizado por albinismo oculocutáneo, infecciones piógenas, diátesis hemorrágica, alteraciones del sistema nervioso y trastornos linfoproliferativos. Las alteraciones neurológicas están presentes de forma sutil desde la infancia, sobre todo en forma de neuropatía periférica. No está descrito el riesgo aumentado a padecer tumores sólidos.

Caso Clínico: Paciente mujer de 7 años con CHS diagnosticado con 3 meses de edad y alo trasplante de progenitores hematopoyéticos a los 2 años. Consulta por dolor progresivo en meseta tibial izquierda desde hace un mes, que llega a impedir la deambulación. Empeoramiento rápido con limitación de la movilidad y flacidez bilateral. Exploración: postura antiálgica de hiperflexión cervical, fuerza disminuida en MMII simétricamente, REM rotulianos y aquíleos abolidos. Afebril, no afectación de esfínteres, atragantamiento ni dificultad respiratoria. Ingresa para estudio con sospecha de síndrome de Guillain-Barré. Pruebas complementarias: punción lumbar, analítica general, autoinmunidad, serología, RM craneal y punción de médula ósea normales. ENG: intensa afectación de ambos nervios peroneales (afectación axonal vs bloqueo de conducción) compatible con diagnóstico de polirradiculoneuropatía aguda. RM de columna completa: masa en canal raquídeo desde T12-L1 hasta L2-L3, con compresión y desplazamiento del cordón medular. Tras intervención quirúrgica urgente, se obtiene resultado anatomopatológico compatible con sarcoma de Ewing, iniciando tratamiento quimioterápico.

Conclusiones: Los pacientes con CHS presentan una polineuropatía desde la infancia, que puede pasar desapercibida. Cuando aparecen síntomas inusuales o de progresión rápida, debemos ampliar el diagnóstico diferencial a otras entidades que no estén relacionadas entre sí.

P-138

AMNESIA GLOBAL TRANSITORIA ASOCIADA A SÍNDROME DE APNEA/HIPOPNEA DEL SUEÑO

Ghandour Fabre, Diana[1]; Gomez Dominguez, Adriana[2]; Ramos Carrillo, Clara[2]; Romo, Maria[2]; Prados, Maria[2].

[1]Instituto de Neurociencias Vithas Madrid., Madrid; [2]Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro.

Introducción: La amnesia global transitoria (AGT) es un tipo de amnesia anterógrada de inicio súbito y duración inferior a 24 horas, sin alteración en resto de exploración neurológica y recuperación completa. Presente principalmente en mayores de 50 años. Suele estar relacionada a práctica deportiva intensa, evento estresante, migrañas y apnea obstructiva del sueño.

Caso clínico: Adolescente varón de 15 años que consulta por presentar episodios amnésicos de una hora de duración y empeoramiento del número de olvidos habituales. Los episodios amnésicos los relata como ausencia de recuerdo en relación a desplazamientos y desorientación espacial en relación a los mismos. Asocia cefalea puntualmente junto con los episodios amnésicos. Empeoramiento identificado 1-2 meses antes de la consulta. Hábito de estudio estructurado, alcanzando resultados satisfactorios, deportista. No describen eventos compatibles con crisis. Sueño: mala higiene de sueño (uso de pantallas), insomnio de conciliación. Nicturia. Se realizó un video EEG con privación de sueño, analítica de sangre y RM cerebral, sin hallazgos patológicos. Se solicitó una polisomnografía evidenciándose un índice de apnea hipopnea de 18 eventos/hora, en decúbito supino 74 eventos/horas. Tras intervención de amigdalo-adenoidectomía se evidenció cese de episodios amnésicos. Pendiente de polisomnografía de control.

Conclusiones: La AGT es una entidad a tener en cuenta también en edad pediátrica. Dentro del estudio etiológico debemos realizar no solo despistaje de entidades isquémicas o críticas sino también de trastornos de sueño, como la apnea obstructiva del sueño, logrando de esta manera ofrecer un tratamiento dirigido y mejorar el pronóstico ejecutivo y cognitivo de nuestros pacientes.

P-139

SÍNDROME DE OREJAS ROJAS: NUEVA CLASIFICACIÓN (CASO CLÍNICO)

Sologuestua Falomir, Ariel; Montiel, Virginia; Ramos, Federico.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Introducción: El Síndrome de orejas rojas (SOR) se caracteriza por la presencia de eritema uni o bilateral de orejas asociado a quemazón, dolor y aumento de temperatura. Las nuevas propuestas de clasificación la dividen en 3 tipos: A- Primaria asociada a cefaleas; B- Primaria asociada a eritromelalgia auricular; C- Secundaria debido a enfermedades neurológicas, alteración de articulación temporomandibular o LES. Su tratamiento es desalentador y puede generar trastornos depresivos secundarios.

Caso clínico: Se presenta un niño de 12 años con SOR primaria tipo eritromelalgia auricular.

Debut a los 11 años con episodios de eritema y quemazón en ambas orejas, de una hora de duración, frecuencia variable (máximo de 3 veces por semana), que respondía al enfriamiento local. Asociaba de forma intermitente enrojecimiento de ambos pies. Examen neurológico y madurativo normal. Resonancia magnética de encéfalo normal al igual que la evaluación por reumatología.

Conclusiones: Las nuevas propuestas de clasificación diferencian el SOR asociado a migrañas y a eritema unilateral de orejas con la eritomelalgia auricular (probablemente asociado a mutaciones en el gen SNC9), en la que el eritema de orejas es bilateral y se puede asociar a eritemas en pies o manos (aunque a veces solo afecta a orejas).El SOR secundario implica causas específicas y conductas terapéuticas orientadas.

El tratamiento del SOR primario es difícil e implica tratamientos locales (enfriamiento de pabellones auricular y anestésicos tópicos) o tratamientos sistémicos como gabapentina, indometacina, ibuprofeno y antidepresivos tricíclicos.

Es muy importante la distinción de los distintos subtipos de SOR ya que implican tratamientos diferentes.

P-140

SÍNDROME DE MORNING GLORY Y ANOMALÍAS DEL SISTEMA NERVIOSOS CENTRAL

Pérez Sebastián, Isabel; Martínez Cayuelas, Elena; Losada Del Pozo, Rebeca; Moreno Vinues, Beatriz; Rodrigo Moreno, Maria; Bolivar Puente, Aurora.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

Introducción: El síndrome de Morning Glory es una alteración congénita esporádica del nervio óptico, de causa no bien conocida, predominio unilateral, caracterizada por un disco óptico de tamaño incrementado, excavación profunda, presencia de restos de tejido glial y una disposición radial de la vascularización retiniana. Lo más frecuente es que sea un hallazgo oftalmológico aislado, pero se han descrito asociaciones a alteraciones congénitas del prosencéfalo y de la línea media, con anomalías endocrinas progresivas, respiratorias o renales, así como anomalías cerebrovasculares.

Caso clínico: Varón de 1 año y 9 meses diagnosticado de displasia de nervio óptico tipo Morning Glory ante el hallazgo de estrabismo en consulta de atención primaria. Asintomático. Presenta desarrollo psicomotor y exploración neurológica normal. En el estudio de resonancia magnética se detecta displasia del disco óptico, canal craneofaríngeo persistente con herniación parcial de la adenohipófisis datos de degeneración transaxonal en región izquierda del quiasma óptico junto con moya-moya asociado. Estudio hormonal normal. Estudio genético sin hallazgos.

Conclusión: Ante el hallazgo de una anomalía de Morning Glory debemos plantearnos la realización de prueba de imagen dado su asociación con defectos de línea media, prosencéfalo y anomalías cerebrovasculares.

P-141

IMAGEN RADIOLÓGICA COMO CLAVE DIAGNÓSTICA: DESCRIPCION DE UN CASO

Gutiérrez Rodríguez, Ana; Aguilera López, Patricia; Guzmán Vizcaíno, Maria Del Mar; Aguirre Rodríguez, Javier; Jiménez Iniesta, Esther; Ramos Lizana, Julio.

Hospital Torrecárdenas, Almería.

Introducción: La cavernomatosis múltiple es una patología poco frecuente en edad pediátrica. Puede ser esporádica o familiar, en ésta última presentando herencia autosómica dominante, con penetrancia y expresividad variables. Puede hallarse de forma incidental en pacientes asintomáticos o también ante clínica consistente en convulsiones focales (50%), hemorragia intracraneal (25%) o déficit neurológico focal sin hemorragia intracraneal (25%). El diagnóstico lo muestran los hallazgos en RMN y estudio molecular.

Caso clínico: Paciente de 5 años, sin antecedentes de interés, acude a consulta de neurología por episodios consistentes en cefalea acompañados de palidez y mareo, refiriendo que ve “bolas de colores”, ocurriéndole esto unas 3 veces por semana. Se solicita EEG sin hallazgos patológicos y RMN que evidencian un total de 12 cavernomas de localización subcortical bilaterales, dos de ellos con signos de sangrado subagudo tardío. También realizada arteriografía que resulta normal. Ante la persistencia de crisis focales inicia tratamiento con oxcarbacepina. Se solicita exoma clínico, donde se evidencia una variante patogénica en heterocigosis en gen *KRIT1*. Ante este hallazgo, se inicia estudio familiar presentando la misma variante la madre, en la que se descubre imagen de cavernoma en RMN y el abuelo, con antecedente de ictus hemorrágico en los meses previos.

Conclusiones:

- La cavernomatosis múltiple es una entidad infrecuente, pero valorable en pacientes con crisis focales o focalidad neurológica.
- Es imprescindible el seguimiento estrecho de estos pacientes, sobre todo con sintomatología persistente o aumento progresivo de lesiones en RMN.
- El estudio genético ayuda a identificar familiares afectos asintomáticos.

P-142

HIPERTENSION INTRACRANEAL SECUNDARIA A TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS: REPORTE DE DOS CASOS

Antomil Guerrero, Beatriz[1]; Hedrera Fernández, Antonio[1]; Blanco Lago, Raquel[1]; González Acero, Ana[1]; Rodríguez Márquez, Carlos[1]; Málaga Diéguez, Ignacio[2].

[1]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; [2]UT Southwestern Medical Center, Dallas.

Introducción: La trombosis de senos venosos cerebrales (TSVC) es una complicación infrecuente de las mastoiditis. La presentación puede ser larvada, con aparición gradual de clínica neurológica debida al aumento de la presión intracraneal.

Caso clínico: Se exponen dos casos de hipertensión intracraneal (HTIC) secundaria a TSVC. Se trata de dos varones de 3 años que, en contexto de otitis media aguda derecha leve en tratamiento antibiótico, presentan cefalea progresiva, vómitos proyectivos y paresia de VI par. En ambos se realiza fondo de ojo con detección de papiledema bilateral, TC craneal urgente con resultado normal y punción lumbar (PL) con aumento de presión de apertura (37 y 22 cmH20). En la resonancia magnética craneal se detectó trombosis del seno sigmoide y vena yugular derechos en el primer caso y de senos sigmoide y tranverso derechos en el segundo, secundariamente a otomastoidis complicada ipsilateral. Ante el hallazgo de TSVC se inicia anticoagulación con heparina. En ambos casos, la principal complicación fue la recidiva de la HTIC, precisando los dos pacientes tratamiento con acetazolamida oral y nueva PL evacuadora, a lo cual el segundo presentó excelente respuesta, asintomático

desde entonces y con mejoría progresiva del papiledema. Sin embargo, el primer caso precisó derivación lumboperitoneal y presenta compromiso del campo visual secundario al papiledema crónico. En el primer paciente se detectó una trombofilia.

Conclusiones: Resulta importante descartar las causas secundarias de HTIC para instaurar el tratamiento específico. El manejo terapéutico de la HTIC dependerá de la evolución clínica y los controles oftalmológicos.

P-143

ATROFIA MEDULAR CERVICAL CONGÉNITA

Sánchez De Puerta Laguna, Carmen; Pareja Bosch, Ana; López Lobato, Mercedes; Muñoz Cabezas, María.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Introducción: Son bien conocidas las lesiones medulares cervicales neonatales tras parto traumático, no así aquellas que aparecen tras parto atraumático. La literatura recoge casos que postulan como causa la isquemia por oclusión prenatal del flujo arterial y otros en los que se demuestra una anomalía vascular/tumoral tras cirugía.

Caso clínico: Neonato a término, con gestación sin incidencias y parto atraumático. A las 23 horas presenta apnea con desaturación 70%, precisando traslado a UCI neonatal.

Destacan hipotonía axial, tórax pequeño campaniforme, respiración abdominal y llanto inaudible, así como discordancia entre miembros superiores (MMSS) e inferiores (MMII):

- MMSS: abducción de hombro, contractura en flexión de codos, desviación cubital de muñecas flexionadas junto al mentón, atrofia musculatura cervical y pectoral. No eleva contra gravedad. Moro, prensión palmar y ROT ausentes.
- MMII: en flexión. Eleva contra gravedad. ROT presentes débiles. No reacciona al dolor.

Presenta episodios autolimitados de hipertermia/hipotermia.

El estudio de coagulopatías fue negativo. La radiografía de tórax objetiva importante hipoplasia torácica. La AngioRM cerebral-medular descarta malformaciones vasculares y demuestra lesión atrófica extensa de cordón medular (C4-T4), de probable origen isquémico-hemorrágico prenatal.

En revisión de 3 meses persiste debilidad-hipomotilidad de MMSS y llanto hipofónico.

Conclusiones:

- Ante clínica compatible con lesión medular cervical sin traumatismo perinatal debemos buscar causas isquémicas/hemorrágicas prenatales y descartar anomalías vasculares o tumorales.
- La semiología es localizadora:

  Cervical alta = fallo respiratorio fatal.

  Cervical baja / torácica alta = afectación predominante de MMSS +/- alteración de termorregulación (vías hipotolámicas).
- Datos neurorradiológicos apoyan cronología lesional.
- Pendiente arteriografía.

P-144

INFECCIÓN SISTÉMICA POR HERPES EN PERIODO NEONATAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

Esparza Garrido, Miren Iranzu; Salazar Alarcón, Elisa Cristina; Sánchez Suarez, Ariadna; Martínez Menéndez, Beatriz; Soto Sánchez, Beatriz; Alcaraz Romero, Andrés.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

Introducción: La infección neonatal por virus herpes simplex tipo 1 (VHS-1) y 2 asocia elevada morbimortalidad. Se adquiere intraútero, perinatal o posnatal, y presenta tres formas: cutáneo-ocular-oral, localizada en sistema nervioso central (SNC) y enfermedad diseminada.

Las secuelas son neurológicas, oculares y auditivas, recomendándose seguimiento multidisciplinar.

Caso clínico: Recién nacido pretérmino tardío, sin antecedentes de interés, presenta a los 8 días lesiones vesículo-ampollosas froto-ciliares, con contenido y costra melicérica sobre base eritematosa, sin distribución de dermatoma. Se sospecha eccema del recién nacido impetiginizado, iniciando antibiótico tópico. En 48 horas presenta extensión y empeoramiento, decidiéndose ingreso para estudio y antibioterapia intravenosa: cloxacilina, gentamicina y aciclovir ante sospecha de herpes. Se confirma infección sistémica por VHS-1 (PCR positiva en LCR, sangre y lesiones cutáneas). Estudio materno compatible con primoinfección asintomática. No lesión corneal. Seguimiento con neuropediatría, manteniendo exploración neurológica normal. EEG sin alteraciones. Ecografía cerebral a los 14 días con vasculopatía lentículoestriada; repetida a los 29 días, sin cambios. RMN cerebral normal.

Tras 21 días con Aciclovir intravenoso, PCR para VHS-1 en LCR negativa. Se ajusta dosis vía oral y alta con seguimiento.

Al mes, recurrencia cutánea, con estudio negativo en sangre y LCR. Se ajusta antibioterapia y seguimiento ambulatorio.

Mantiene exploración y desarrollo neurológico normal. RMN a los 2 meses, normal.

Conclusiones: Ante sospecha de herpes neonatal debe realizarse estudio virológico completo, con estudios de afectación orgánica en infección confirmada. El grado de diseminación es clave para el tratamiento temprano, que disminuye la mortalidad en formas diseminadas, mejorando el pronóstico neurológico.

P-145

INFARTO TALÁMICO BILATERAL ASINCRÓNICO: REPORTE DE UN CASO

Fariña Jara, Maria Violeta; Monge Galindo, Lorena; López Pisón, Francisco Javier; García Iñiguez, Juan Pablo; Madurga Revilla, Paula; Antoñanzas Torres, Irene.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Introducción: El ictus isquémico es infrecuente en niños sin patología cardiovascular de base. Presentamos el caso de un niño con infarto talámico bilateral asincrónico en un periodo de 2 meses.

Caso Clínico: Niño de 6 años con antecedente de retraso del desarrollo psicomotor y mastocitosis cutánea. Presenta episodio de pérdida de fuerza en hemicuerpo derecho con alteración de conciencia oscilante. TAC craneal sin alteraciones. A las 5 horas, ante persistencia de encefalopatía, se realiza RM cerebral que muestra ictus isquémico talámico izquierdo, no candidato a tratamiento repermeabilizador. Estudio cardiológico, ecodoppler transcraneal con contraste salino, estudio metabólico, oftalmológico, coagulación y autoinmunidad sin alteraciones. Mejoría clínica progresiva con resolución de la paresia al mes. Continúa tratamiento con clopidogrel 1mg/kg/día iniciado en su ingreso. A los 2 meses, acude por hemiparesia izquierda súbita, activándose código ictus. Escala pedNIHSS 11 puntos. La RM cerebral muestra infarto talámico derecho. Arteriografía cerebral sin alteraciones. Recibe tratamiento con metilprednisolona IV 30mg/kg/día durante 5 días. Se descarta enfermedad de Fabry y deficiencia de ADA-2. No cumple criterios clínicos de enfermedad de Bechet. Exoma clínico sin alteraciones. El estudio genético mediante CGH-array presenta deleción de novo 12p.13.33 asociada a discapacidad intelectual.

Comentarios: En casos de infarto talámico bilateral hay que descartar oclusión de la arteria de Percheron, entre otras malformaciones vasculares. En infartos cerebrales profundos criptogénicos, como nuestro caso, debe plantearse la posibilidad de vasculitis de pequeño vaso, considerándose tratamiento corticoideo.

ÍNDICE DE AUTORES

APELLIDO Y NOMBRE AUTOR, CÓDIGO PRESENTACIÓN COMUNICACIÓN

A

Abenia Usón, Pilar, O-020, O-039, O-134
Abenza-Abildua, María José, P-001
Abreu Fernández, Carmen, P-137
Achon Buil, Ana Pilar, O-104
Adán Lanceta, Víctor, P-108
Aguado, Alejandra, P-062, P-063
Aguado Del Hoyo, Alejandra, P-132
Aguilar Quintero, María, P-080
Aguilera, David, P-063
Aguilera Albesa, Sergio, O-018, O-019, O-040, O-041, O-042, O-061, O-092, O-099, P-098
Aguilera López, Patricia, P-040, P-045, P-046, P-086, P-141
Aguirre Rodríguez, Francisco Javier, P-040, P-045, P-046, P-086, P-141
Agut, Thais, O-043
Ala Lozano, Shirin, O-108
Alarcón Martínez, Helena, P-015, P-066, P-093
Alcaraz Mas, Luís Antonio, P-105
Alcaraz Romero, Andrés, BECA-03, P-144
Alcolea Henales, Natalia, P-066
Alcón Grases, Marta, O-133
Aledo, A., O-047
Aledo Sala, Carlos, P-073
Aledo-Serrano, Ángel, O-012
Alejos Antoñanzas, Melanie, P-117
Alejos Herrera, María Victoria, P-026
Alemany Albert, Marta, P-035
Aleo Luján, Esther, P-076
Alijarde Lorente, Roberto, P-108
Almendral Doncel, Raquel, P-064, P-074
Almoguera Castillo, Berta, P-103
Alonso, Angel, O-041
Alonso, Itziar, O-011, O-043
Alonso, Jair, P-094
Alonso Curco, Xenia, O-064, O-111, O-112, P-041
Alonso Diez, Cecilia, O-001
Alonso Luengo, Olga, O-061, P-016, P-089
Alonso Vicente, Carmen, P-021, P-082, P-083
Alonso Colmenero, Itziar, O-046
Altafaj, Xavier, O-061
Alvarenga López, Nelson Mauricio, O-059, O-064, P-012, P-131
Álvarez, Miriam, O-051, O-053
Álvarez, Ramiro, O-113
Álvarez Álvarez, Nelly, O-003
Álvarez Juan, Beatriz, O-131
Álvarez Molinero, Mireia, O-056, O-068, O-074
Alzate Moreno, Celia, O-100, P-133
Amado Puentes, Alfonso, O-088, O-126, P-005, P-019
Amador López, Elena, P-053
Amato, Maria Eugenia, O-048, P-113
Anadón, Aránzazu, O-064
Andreo Lillo, Patricia, O-021, O-061, O-135, P-105
Andres, Nascimento, O-128
Andres Andres, Ana Gloria, O-131
Andrés Bartolomé, Angélica, O-116
Antomil Guerrero, Beatriz, O-003, O-083, P-142
Antón Blasco, José Antonio, P-058, P-090, P-119, P-134
Antoñanzas Torres, Irene, P-145
Aparicio, Javier, O-005, O-006, O-008, O-091
Aparicio Del Río, Ignacio, O-007, P-061
Arasanz Armengol, Mónica, O-040, O-041
Arce Portillo, Elena, O-013, O-122
Arellano Ruiz, Paola, P-075
Arias, Angela, O-064
Arias García, Laura, P-005, P-019
Arias Vivas, Eva, O-004, O-016, O-093, O-121, O-130, P-076, P-111
Armangue, Thais, O-022, O-023, O-027, P-061
Armijo, Jesús, O-058, O-059, O-071, O-078, O-079, O-081
Armstrong, Judith, O-011,O-035, O-044, O-049, P-010, P-087, P-092, P-113
Arrabal Fernandez, Luisa, O-046
Arriola Pereda, Gema, O-111, O-112, O-116
Arroyo Carrera, Ignacio, P-096, P-136
Artiga, Verónica, O-008, O-058, O-059, O-078, O-081, O-091, P-131
Artuch, Rafael, O-062, O-064, P-092
Arza-Cía, Saioa, O-091
Arzimanoglou, Alexis, O-091
Ascunce Abad, Marina, O-045, P-043
Asensio Campos, Paula, O-116
Audic, Frédérique, O-069
Aznal Sáinz, Elena, O-018, P-098
Aznar Laín, Gemma, O-014

B

Bachoud-Levi, Anne-Catherine, O-032, O-033
Bacq, Alexandre, P-122
Balcells Mejía, Sol, O-061
Ballarà Petitbò, María, O-010, O-024, O-034, O-052
Ballester, A, O-074
Ballesteros Cogollos, Virginia, O-042, P-035
Balsells Costa, Marta, O-068
Barrachina Jordá, Lucía, P-035
Barragan Cirne, Ines, O-106
Barredo Valderrama, Estibaliz, O-111, O-112, P-030, P-048
Barrenechea, Irene, O-018, O-019, O-041, P-098
Barrios, Andrés, O-030
Barrios López, Marta, O-096
Batzios, Spyros, O-038
Begines Tirado, Miguel, P-136
Behera, Anurag, BECA-01
Belanger Quintana, Amaya, P-100
Beltrán-Corbellini, A., O-047
Ben Yaou, Rabah, O-070
Benavente Fernández, Isabel, O-109, P-075
Benitez Provedo, Cristina, O-034, O-085, O-120, P-018
Benito Hernández, Beatriz, P-023
Bermejo Arnedo, Ignacio, O-107, P-135
Bernadó Fonz, Raquel, O-018, O-019, O-040, O-041, P-098
Bernardino Cuesta, Beatriz, O-010, O-034, O-052
Bernat Montoya, Vicente, P-006, P-087
Berrocal Sanchez, Isidoro, P-096, P-102, P-116
Berzosa López, Raquel, O-130
Bescos, Agusti, O-113
Beseler, Beatriz, O-023
Beseler Soto, Beatriz, P-004
Blanco Barca, Manuel Oscar, P-005
Blanco Lago, Raquel, O-003, O-083, P-142
Blanco Martínez, Bárbara, O-013, O-111, O-112, P-078
Blanco Olavarri, Pedro, O-082, P-030, P-062, P-077, P-132
Blasco-Amaro, Juan Antonio, O-033
Bodas Pinedo, Andres, O-111, O-112
Bolasell Girgas, Mercè, O-042
Bolivar Puente, Aurora, P-140
Bonifacio, Melina Natali, O-118
Bonino, Margherita, O-043
Bonne, Gisèle, O-070
Boronat Guerrero, Susana, O-014, P-022, P-027, P-068
Borràs Martínez, Ariadna, O-043, O-044, P-006, P-087
Borresen, Malene, O-048
Bote Gascón, Marta, O-016, O-093, O-121, P-111
Boti González, María Ángeles, O-071, O-079
Bouza Romero, Alba, P-088, P-130
Boyd, Stewart, O-065
Breckpot, J., O-047
Brincau García, Francisco Javier, P-030, P-077
Buenache Espartosa, Raquel, O-104, P-017, P-060, P-067
Buzón Serrano, Laura, O-007, O-020, O-124, P-014, P-061

C

Caballero Caballero, José Manuel, O-029, O-067, P-058, P-090, P-119, P-134
Caballero Gil, Jose Ángel, O-001
Cabanyes Truffino, Javier, P-124
Cabonell Estarellas, Emma, P-027
Cabrera Cascajero, Paula, O-121
Cáceres Marzal, Cristina, O-086, P-121, P-129
Caicedo Payares, María Alejandra, O-116
Callado Pérez, David, P-041
Calvo Medina, Rocío, O-060, O-074, O-076, O-119, P-034
Calzada García-Mora, Cecilia, P-064, P-074
Camacho Salas, Ana, O-026, O-082, O-110, P-069
Camarero Aguilera, Gloria, O-096
Camós Carreras, María, O-102, P-050
Campau, Pm, O-047
Campistol Plana, Jaume, P-092
Campo Barasoain, Andrea, P-009, P-081
Campos Domínguez, Minia, P-048
Campos Magallón, Patricia, O-123
Cances, Claude, O-069
Cancho Candela, Ramon, O-111, O-112
Candela, Santiago, O-005, O-006, O-037
Cantarero Durón, Jennifer Paola, P-020
Cantarín Extremera, Verónica, O-023, O-024
Capuano, Alessandro, O-033
Carbonero Santaella, Ana, P-009, P-081
Carlier, Robert, O-070
Carmona Nuñez, Anabel, O-066
Carranza Rojo, Daniel, P-028
Carrasco Marina, María Llanos, O-106
Carratalá Marco, Francisco, O-021, O-135, P-105
Carrera, Laura, O-058, O-059, O-071, O-073, O-075, O-078, O-079, O-081
Carrión Fenoll, Cecilia, P-058, P-090, P-119, P-134
Carro Padín, Natalia, O-088
Casanova, Jean-Laurent, O-022
Casas, Didac, O-043
Casellas Vidal, Dolors, O-102, P-050
Casis, Oscar, O-044
Castagné, Vincent, P-122
Castro, Pedro, O-030, O-036, O-082
Castro Quiroga, Abdón, O-040
Castro Rey, Margarita, P-021, P-082, P-083, P-094
Cazurro, Ana, O-028
Ceán Cabrera, Lourdes, P-029, P-093
Cerezo García, Marta, BECA-03
Cerisola, Alfredo, O-030
César, Sergi, O-075
Chacon Pascual, Almudena, O-036, O-082, P-030, P-048, P-057, P-062, P-063, P-132
Chepkurui Chuma, Nancy, O-133
Chico García, Juan Luis, P-067
Ciprés Roig, Silvia, P-041
Ciria Abad, Sara, O-040, O-041
Clerigué Arrieta, Nuria, O-019
Climent Alberola, Salvador, O-127, P-007, P-101
Coca Fernández, Elisabet, P-022, P-027, P-068
Cocho, Jose Angel, O-064
Čokolić-Petrovic, Dunja, O-031
Comino Hidalgo, Irene, P-132
Conde Lorenzo, Noemi, P-088, P-130
Conde Sendagorta, Marta, O-087

Conejo Moreno, David, O-055
Contreras Suay, Jose, O-125
Cordero Castro, Cristina, O-108
Coritza Itzep, Debora, P-011
Correa Vela, Marta, O-028, P-016, P-078
Corripio, Raquel, P-011
Costa Alcacer, Inés, O-103
Costa Comellas, Laura, O-056, O-068
Costa Frossard Franca, Lucienne, P-067
Couto López, Nuria, P-041
Crespo Eguilaz, Nerea, O-002, O-017, O-090, O-094, O-095, O-097, O-098, O-100, P-133
Criado Muriel, Carla, O-025, O-055
Cruz Martinez, Ofelia, O-115
Csanyi, Barbara, O-065
Cubells Garcia, Elena, P-079
Cuellar Flores, Isabel, O-093
Cuesta, Laura, O-061, O-103
Cuevas Cervera, José Luis, O-101
Cuevas Moreno, Andrés, O-068
Cuídame Network,, O-074

D

Dabaj, Ivana, O-070
Dalmau, Josep, O-022
Darling, Alejandra, O-035, O-049, O-063, P-012
De Castro, Pedro, O-063
De Felipe Pérez, María, P-082
De Francesch, Valeria, O-028
De la Casa-Fages, Beatriz, O-036
De la Hoz Riol, María, O-105
De la Iglesia Nagore, Iñaki, O-009, O-123, P-107, P-125
De la Osa, Alberto, O-063, P-013, P-112
De la Sen De La Cruz, Laura, O-082
De la Serna Martínez, Maria, O-087
De la Torre Martín, Lydia, P-052, P-097
De Oyarzabal Sanz, Alfonso Luis, O-046
De Pablo De Las Heras, María, O-123
De Pablo Fernández, Lucia, O-087
De Pedro Baena, Sonia, O-010, O-024, O-030, O-052
Del Arco Guzmán, Natalia, O-060, O-119
Del Moral Pumarega, Maite, O-110
Del Pino Tejado, Laura, P-048
Del Prado, Cristina, P-113
Del Río Camacho, Genoveva, O-085
Delgadillo, Veronica, O-023, O-118, P-047
Desguerre, Isabelle, O-069
Díaz Fernández, Elena, P-057
Díaz García, Paula, O-003, O-083
Díaz Gómez, Asunción, O-014, P-022, P-027, P-068
Díaz Manera, Jordi, P-074
Díaz Martin, Juan Jose, O-111, O-112
Díaz Ruiz, Rocío, P-075
Díaz de Terán Velasco, Javier, P-056
Díaz-Moreno Elorz, Unai, O-038, P-044
Diez Perez, Ainhoa, P-084
Dolz Zaera, Isabel, P-065, P-128
Domínguez Garrido, Elena, P-099
Domínguez-Carral, Jana, O-005, O-006, O-008, O-031, O-091, O-118
Dougherty De Miguel, Lucía, P-022, P-027, P-068
Duat Rodríguez, Anna, O-010, O-024, O-034
Duque San Juan, Pablo, O-071
Durán Fernández Feijoo, Begoña, P-005
Durduran, Turgut, BECA-01

E

Echavarri De Miguel, Marta, O-004
Egea Castillo, Natalia, O-046
Eirís, Jesús, O-051, O-053
Elosegi Castellanos, Amagoia, O-027, P-033
Erostarbe Pérez, Montserrat, P-124
Escajadillo Vargas, Kelly Jennifer, O-108
Escayg, A., O-047
Escolar Escamilla, Eduardo, BECA-03, O-050
Eslava Carrión, Aurora, P-011
Esparza Garrido, Miren Iranzu, BECA-03, O-050, P-144
Espinós, Carmen, P-098
Espinosa García, Sandra, O-067
Espinoza, Iván, O-031
Estévez, Berta, O-058, O-079, O-080
Estragués Gázquez, Isabel, O-080
Etxandi Goñi, Raúl, O-099
Expósito Escudero, Jéssica, O-058, O-059, O-071, O-073, O-075, O-078, O-079, O-081

F

Fàbrega Roura, Laura, O-102
Fariña Jara, Maria Violeta, O-020, O-039, P-014, P-091, P-092, P-145
Fariña Jara, Violeta, O-007, O-134
Favata, A, O-128
Felipe, Ana, O-023
Felipe Rucián, Ana, O-027
Fernández, J, O-074
Fernández Aliaga, Mauro, P-035
Fernández Cebrián, Santiago Andrés, P-088, P-130
Fernández Cooke, Elisa, P-069
Fernández García, Miguel Ángel, O-029, O-045, O-067, O-074, O-077, O-084, P-043, P-056
Fernández Isern, Guerau, P-091
Fernández Jaén, Alberto, O-054, O-101, P-059, P-120
Fernández Montes, Reyes, O-083
Fernández Perrone, Ana Laura, O-054, P-059, P-120
Fernández Ramos, Joaquín Alejandro, P-036
Fernández-Cuesta Peñafiel, José, BECA-02, O-029, O-067, O-074, O-077, O-084
Fernández-Inesta Peñafiel, José, O-045, P-056
Ferrando Rubert, Balma, P-104
Ferrando Señoret, Balma, P-110
Ferrero, Julia, O-028, O-113
Fischer, Jonas, BECA-01
Fons, Carmen, O-030, O-092
Fons Estupiñà, Carme, BECA-01, O-043, O-044, O-046, P-006, P-087
Fonseca, Elianet, O-023
Font, JM, O-128
Footitt, Emma, P-044
Fornaguera Marti, Montserrat, O-031
Fuentes, Patricia, O-051, O-053
Fuentes López, Silvia, P-117
Fuentes Martinez, Silvia, O-131, P-042
Furones García, Marta, O-130, P-095

G

Gabaldón, Alba, P-112
Gabaldón Albero, Alba, P-004, P-013
Gainzarain Serna, Andrea, P-084
Gaitero Pérez, Alicia, O-093, O-121
Galiano Segovia, María José, O-096
Gallart, R, O-128
Gallego, M Carmen, O-110
Gallego, Pilar, P-095
Gambra, Leyre, O-094, O-095, O-100, P-133
Ganc Zaslavsky, Gabriela, O-129
Gándara Rossi, Carmen Carolina, O-100, P-133
García, Nelly Raquel, O-057
García, O, O-074
García Arnaldich, Salomé, P-087
García Campos, Oscar, O-037, P-064, P-074
García Cazorla, Angeles, O-035, O-049, O-046
García Díaz, Francisco José, P-089
García Ezquiaga, Jorge, O-101, O-106, P-100, P-115
García Fernández, Marta, O-010, P-024
García Fernández, Sonia, O-003, O-083
García García, María, BECA-03, O-050, P-002, P-070
García García, Sonsoles, O-026
García Iñiguez, Juan Pablo, P-145
García Jiménez, Inmaculada, O-007, O-134
García Jiménez, Maria Concepción, O-020
García Muro, Cristina, O-009, P-051
García Oguiza, Alberto, P-084, P-099, P-051
García Peñalver, Cristina, O-107, P-135
García Peñas, Juan José, O-004, O-010, P-024, P-025, P-122
García Pérez, Maria Asunción, O-105, P-052, P-097
García Puig, Montserrat, P-011
García Ribes, Ainhoa, O-027, O-111, O-112, P-033
García Roca, Pablo, O-087
García Romero, María del Mar, O-029, O-045, O-067, O-077, O-084, P-043
García Romero, Ruth, O-111, O-112
García Ron, Adrián, O-016, O-063, O-093, O-111, O-112, O-121, P-076, P-111
García Ruiz, Cesar, P-034
García Sánchez, Natalia, P-029
García Serrano, Esther, O-025
García Tena, Jesús, O-063
García Uzquiano, Rocio, O-069, O-070
García de Gurtubay, Iñaki, O-019
García Poveda, Nancy Virginia, P-051
García-Bermejo, Clara, P-100
García-Cazorla, Angels, O-061, O-062, O-063, O-064, P-012
García-Morales, Irene, O-012, O-047
García-Navas Nuñez, Deyanira, O-042, O-061, P-096, P-102, P-116, P-136
Garmendia Amunarriz, María, P-051
Garrido Martín, María, O-001
Garriz Luis, Maite, O-097, O-098, O-100, P-133, O-130, P-095
Garzón Guiteria, María Teresa, P-038
Gembero Esarte, Eva, O-018
Ghandour Fabre, Diana, O-047, P-003, P-069, P-138
Gil Fournier, Belén, BECA-03
Gilarte Herrera, Cristina Eugenia, O-116
Gil-Nagel, Antonio, O-012, O-047, P-031
Giménez Molina, Virginia, O-020, O-124, P-014, P-061
Gimeno Alcalá, Verónica, P-041
Gissen, Paul, O-065
Gómez, Adriana, P-003, P-138
Gómez, Carmen, O-051, O-053
Gómez Andrés, David, O-056, O-068
Gómez Arguelles, Jose Maria, P-115
Gómez Calero, Angel, P-009, P-081
Gómez Chiari, Marta, O-042, P-006, P-047
Gómez Fernandez, Antonio Rafael, P-080
Gómez García de la Banda, Marta, O-069, O-070
Gómez Gosálvez, Francisco, P-073
Gómez Martín, Hilario, O-001, O-025, O-055, P-026, P-038, P-116, P-136
Gómez Moreno, Ana María, P-075
Gómez Torres, Giuliana, O-085
González, Veronica, P-047, P-113
González Acero, Ana, O-003, O-083, P-142
González Alguacil, Elena, O-004, O-010, O-061, O-133, P-010, P-024, P-025, P-122
González De Arriba, Ana, O-025
González Del Castillo, Maria Ana, O-096
González Gonzalez, Maria Mercedes, O-025
González Gutiérrez-Solana, Luis, O-034, O-052
González Jimeno, Alicia, P-055
González Meneses, Antonio, O-063
González Montes, Noelia Nieves, O-103
González-Álvarez, Verónica, O-023, O-118
Gonzalez-Lamuño Sanchis, Carmen, O-131
Gorría Redondo, Nerea, O-018, O-019, O-040, O-041, P-098
Grau, Cristina, O-062, O-063
Grimaldi Bensouda, Lamia, O-069
Grimalt, Ma, O-074
Guasp, Mar, O-022
Guerrero Martínez, Alba, O-125, O-127
Guillén Martín, Sara, P-070
Gutiérrez Alonso, Sara, O-131
Gutiérrez Cruz, Nuria, O-096, O-106
Gutiérrez Delicado, Eva, P-024, P-025
Gutiérrez Miguel, Pedro, P-115
Gutiérrez Rodríguez, Ana, O-079, P-040, P-045, P-046, P-086, P-141
Gutiérrez López, Beatriz, P-051
Guzmán Vizcaíno, María del Mar, P-040, P-045, P-046, P-141, P-086

H

Hammer, TB, O-047
Havrylenko Vynogradnyk, Alina, P-020
Hedrera Fernández, Antonio, O-061, O-083, P-142
Heredero Jung, David Hansoe, O-055
Hernández Alonso, Sara, O-113
Hernández Fabián, Aranzazu, O-001, O-025, O-055, P-026, P-038
Hernández Pinchete, Sara, O-025
Hernández Prieto, Alba, O-001, P-025, P-038
Hernández Sabater, Laura, P-073
Hernández Tienza, Fátima, O-116
Herrero, Miranda, O-023
Herreros Fernández, María Luisa, O-087, P-001
Hinarejos, Isabel, P-098
Hoenicka, Janet, O-037

Hoi-Hansen, C, O-047
Hualde Olascoaga, Josune, O-040, O-041
Huete Hernani, Begoña, O-107, P-135

I

Ibáñez Micó, Salvador, O-061, O-063, P-029, P-093
Ibiricu Lecumberri, Ana, O-009
Iglesias, Carmen, P-107, P-125
Iglesias Rodríguez, Mario, O-114, P-020
Ilundain López de Munain, Andrea, O-018, O-019, O-040,O-041, O-073, O-080, P-098
Imaz Murguiondo, Miren, O-066, P-054
Inayathussein Ibrahim, Najma, O-133
Irazábal, Nadia, O-002, O-017,O-090, P-023
Isabel-Gómez, Rebeca, O-033
Isidoro García, María, O-025
Ispierto, Lourdes, O-113
Izquierdo Álvarez, Silvia, P-014

J

Jadraque Rodríguez, Rocío, P-073
Jarque García, Jesús, O-094
Jiménez, Erika, O-061, O-108
Jiménez De Domingo, Ana, O-054, P-059, P-120
Jiménez De la Peña, Mar, P-059, P-120
Jiménez Echevarria, Saioa, P-084
Jiménez Gonzalez, Aquilina, O-025, P-117
Jiménez Iniesta, Esther, P-040, P-045, P-046, P-086, P-141
Jiménez Jiménez, Aquilina, O-131, P-042
Jiménez Luque, Natalia, O-109
Jiménez Marina, Lorena, O-101
Jiménez Martín, Ana Pilar, P-080
Jiménez-Huete, Adolfo, O-012
Joga Elvira, Lorena, P-011
Johnson, Heather, O-048
Jou, Cristina, O-081, P-087
Juberías Alzueta, Cristina, P-106
Juliá Palacios, Natalia, O-061, O-063
Junyent Segarra, Mar, O-031
Justel Rodríguez, María, O-025, O-055, P-024, P-026, P-038

K

Kharbanda, M., O-047
Kortabarria Elguero, Maialen, O-009, O-123

L

Lafuente Hidalgo, Miguel, O-134
Lamagrande Casanova, Nuria, O-024, O-034, O-052
Landwehrmeyer, Bernhard, O-032, O-033
Laña, Borja, O-002, O-017, O-090, O-132, P-123
Latorre Tejerina, Maria, O-125, O-127
Laura, Carrera, O-128
Lázaro Ramos, Jennifer, O-055
Le Goff, Laure, O-070
Lee, Laura, O-065
Lefranc, Jeremie, O-048
Lejarzegui Anakabe, Elene, P-054
León, Daniel, O-075
León Domínguez, Ana, O-133
Lerma García, Jose Luis, O-125
Liendo Vallejos, Silvia, O-080, P-047
Liz Bejaran, Marlin, O-005, O-006, O-008, O-011, P-072
Llanos Alonso, Natalia, O-096
Llona Sagredo, Asier, O-068
Llorens Hernandez, Raquel, O-113
Lobato López, Sara, O-060, O-119
Lombardia Fernandez, Cristina, P-050
López, Ana María, O-051, O-053
López, Ricard, P-037
López Bayón, Julio, O-066
López De Lara, Diego, O-093
López González, Francisco Javier, O-030
López Lafuente, Amparo, O-039, O-134, P-116, P-136
López Laso, Eduardo, P-039
López Lobato, Mercedes, O-013, O-072, O-074, O-076, P-137, P-143
López Marín, Laura, O-034, O-052
López Pequeño, Javier, P-077, P-132
López Pisón, Javier, O-007, O-020, O-030, O-039, O-092, O-101, O-134, P-061, P-065, P-108, P-128, P-145
López Rozas, Mónica, O-104, P-067
López Sobrino, Gloria, O-029, O-045, O-067, O-077, O-084, P-043, P-056
López de Heredia Alonso, Miguel Ángel, P-010
López-Sala, Anna, O-008, O-091
Lorenzo Sanz, Gustavo, O-104, P-017, P-060, P-067
Losada Del Pozo, Rebeca, O-085, O-120, P-018, P-053, P-103, P-140
Lubián Gutiérrez, Manuel, O-109, P-075
Lubián López, Simón Pedro, O-109
Ludlam, William Grant, O-031
Lungo Peccorini, Ana Gabriela, O-057
Luque Álvarez, María, P-009, P-081

M

Macaya Ruiz, Alfons, O-057
Machado Casas, Irene Sofía, O-101
Macías García, María, P-137
Macias-Sedas, P., O-047
Madrigal Lkhou, Elisabet, P-020
Madruga Garrido, Marcos, O-056, O-133
Madurga Revilla, Paula, P-145
Magallón, Sara, O-095
Magallón Recalde, Sara, O-090, O-100, P-133
Málaga Diéguez, Ignacio, O-003, O-023, O-083, O-092, O-111, O-112, P-142
Manel, Véronique, O-070
Mañes Jimenez, Yolanda, P-007, P-101
Maraña Pérez, Ana Isabel, O-101
Marco Hernández, Ana Victoria, P-004
Marco Marco, Ana Victoria, P-013, P-112
Marcos Vadillo, Elena, O-025
Marí Vico, Rosanna, O-063
Marín Almagro, Yolanda, O-109
Marquina Cintora, Sara, O-050
Martemyanov, Kirill A., O-031
Marti Carrera, Itxaso, O-132, P-123
Martin Fernandez Mayoralas, Daniel, P-120

Martin Irazabal, Garazi, O-066
Martin Rodríguez, Samuel, P-107
Martin Vizcaino, Nerea, O-113
Martín Ávila, Guillermo, O-050
Martín Castillo, Maria Esperanza, O-035
Martín Del Valle, Fernando, O-061, O-096, O-101, O-106, O-130
Martín Fernández-Mayoralas, Daniel, O-054, O-101, P-059
Martín González, Jessica, O-096
Martín Pino, Sheila, O-003, O-083
Martín Ruiz, Nuria, P-108
Martín-Bejarano García, Manuela, O-093
Martín-Espi, Irene, P-001
Martínez, E, O-074
Martínez, Francisco, P-013
Martínez, M, O-128
Martínez Alemán, Almudena, O-105
Martínez Barona, Sandra, O-125, O-127
Martínez Calvo, Fernando Francisco, O-007, O-124, O-134, P-108
Martínez Carrascal, Antonio, O-125, O-127
Martínez Castellano, Francisco, P-004, P-104
Martínez Cayuelas, Elena, O-085, O-120, P-018, P-103, P-140
Martínez Del Val, Elena, O-052, O-105, P-052, P-097
Martínez Garcia, Ana, P-102
Martínez García, Jose Andrés, P-128
Martínez García, María Josefa, P-015, P-066, P-093
Martínez González, María Jesús, O-027, O-080, P-033
Martínez González, Olga, O-105
Martínez Granero, Miguel Angel, O-105, P-052, P-097
Martínez Iniesta, Gloria, P-084
Martínez León, María Isabel, P-034
Martínez Lopez, Andrea, O-087
Martínez Menéndez, Beatriz, BECA-03, O-050, P-002, P-070, P-144
Martínez Mengual, Laura, O-123
Martínez Rodriguez, Laura, P-079
Martínez Rubio, Dolores, P-098
Martínez Salcedo, Eduardo, P-015, P-029, P-066, P-093
Martínez Sarriés, Francisco Javier, BECA-03, P-002, P-070
Martínez Sarriés, Javier, O-050
Martínez Villasante, Alicia, O-108
Martínez de Zabarte Fernández, Jose Miguel, P-108
Martínez-Hernández, Eugenia, O-022
Martínez-Mugica Barbosa, Otilia, O-132, P-123
Martínez-Vicente, Laura, O-012
Martín-Gómez., Carmen, O-033
Martorell, Loreto, O-043, O-048, P-113
Martos, Verónica, O-051
Martos Moreno, Gabriel Angel, O-034
Marugán De Miguelsanz, Jose Manuel, P-021, P-083
Matamala Morillo, Miguel Angel, P-055
Mateo, Olga, O-036
Mateo Guerrero, Eugenio, P-080
Mateo Martínez, Gonzalo, O-116
Mateos Torre, Pablo, O-018, O-041, O-019, P-098
Matías, Vanesa, P-094
Mattison, KA, O-047
McCann, E., O-047
Meavilla Olivas, Silvia, O-046
Medina, Julita, O-075, O-078, O-128
Medina García, Elena, O-121
Medina Rivera, Inés, O-071
Melcón Crespo, Cristina, P-005
Melih Can, Osman, BECA-01
Membrilla Lopez, Javier, P-056
Mercier, Sandra, O-070
Miralles Sancho, Irene, P-058, P-090, P-119, P-134
Miranda Herrero, María Concepción, O-036, P-057, P-077
Moliner Morón, Tamara, O-007, O-020, O-039, O-124, P-014
Moller, RS., O-047
Monfort Belenguer, Lucía, O-015, P-035, P-079
Monge Galindo, Lorena, O-023, O-039, O-134, P-061, P-065, P-128, P-145
Monteagudo, Eines, O-051, O-053
Montero Valladares, Cristina, P-016
Montiel, Virginia, P-032, P-139
Montiel Herrera, Maria Virginia, O-117
Montiel Rey, Ana, O-108
Montoya Filardi, Alejandro, P-004, P-013
Morales Albertos, Laura, P-082
Morales La Madrid, Andrés, O-115
Mora-Navarro, Gaspar, O-125
Morcos, R., O-047
Moreno Molinero, Ana, O-116
Moreno Prieto, Mariana, O-101
Moreno Vinues, Beatriz, O-085, O-120, P-018, P-140
Morleo, M., O-047
Moro De Faes, Georgina, P-100, P-115
Mosquera Froufe, Mario, P-038
Muchart López, Jordi, O-031, P-012, P-131
Muhwana, Solomon, O-133
Mulewa, Patrick, O-133
Munell Casadesús, Francina, O-056, O-068, O-074
Muñoz Albillos, María Sol, O-114, P-020
Muñoz Cabello, Beatriz, O-056, O-061
Muñoz Cabeza, María, O-013, O-072, P-137
Muñoz Cabezas, María, P-143
Muñoz De León, Irene, O-133
Muñoz Serrano, Ana, P-055
Musokhranova, Uliana, O-062

N

Nascimento Osorio, Andrés, O-058, O-059, O-071, O-073, O-074, O-075, O-078, O-079, O-080, O-081, O-133
Natera, Daniel, O-058, O-059, O-071, O-073, O-075, O-078, O-079, O-080, O-081, O-128
Navarrete, Rosa, O-064
Navarro Abia, Virginia, O-114, P-020
Navarro López, Ignacio Javier, O-087, P-001
Navarro Mellén, Julia, O-096
Navarro Vilarrubí, Sergi, P-041
Navas Lopez, Victor Manuel, O-111, O-112
Nevot Flor, Ana, P-104, P-110
Nieto González, Juan Carlos, P-048
Nou-Fontanet, Laia, BECA-01, O-032, O-033, O-046
Novo Aparicio, Susana, P-001
Novoa Illanes, Alba, P-088
Nungo, C, O-074
Nuñez Enamorado, Noemí, O-026, O-082, O-110, P-069

O

O´Callaghan, Mar, O-011, O-035, O-049, O-063, P-006, P-010, P-012
Oancea Ionescu, Raluca, P-111
Obrocki, R., O-047
Ocio Ocio, Intzane, P-084
Olalla Nadal, Fátima, P-100, P-115
Oliva, Laura, O-036, P-048, P-057, P-063
Olive, Gemma, O-022, O-023
Olivella, Mireia, O-061
Olteanu Olteanu, Filip Camil, O-116
Orozco, Edgardo, O-044, P-047, P-126
Ortez, Carlos, O-058, O-059, O-071, O-073, O-075, O-078, O-079, O-080, O-081, O-128
Ortigosa Pezonaga, Bertha, O-018
Ortigoza Escobar, Juan Dario, O-030, O-031, O-032, O-033, O-037, O-048, O-049, O-080, P-091, P-092, P-113
Ortiz Cabrera, Nelmar Valentina, O-034
Ortiz Madinaveitia, Saturnino, P-114
Ortiz de Zarate Caballero, Zuriñe, O-027, P-033
Ortuño Yepes, Belén, O-005, O-006, O-091
Ouadih Moran, Miriam, P-058, P-090, P-119, P-134
Oyarzábal Sanz, Alfonso, O-062, O-063

P

Pablos López, Alicia, O-001
Palacio-Navarro, Andrea, O-008, O-091
Palacios, Andrea, P-062, P-063
Palacios Fernández, Nicolás, O-086
Palomo Castaño, Yolanda Angélica, P-031
Palou, Eduard, O-022
Pamies, R, O-128
Panduro Romero, Lourdes, O-086, P-121, P-129
Pantoja Martínez, Jorge, P-110
Pantoja Martínez, Jorrge, P-104
Pardo Esteban, Susana, O-125
Pardo Zamora, Alba Maria, P-085
Paredes Carmona, Fernando, P-037
Paredes Mercado, Cecilia, O-108
Pareja Bosch, Ana, O-013, O-072, O-074, O-076, P-089, P-143
Parra Arribas, Nuria, P-089
Parra Manso, Yaiza, P-036, P-039
Parra Martínez, Gisela, P-036
Pasamón García, Sara, O-123
Pascual, I, O-074
Pascual Alonso, Ainhoa, O-011, O-049
Pascual Moreno, Patricia, P-096, P-116
Pascual Pascual, Samuel Ignacio, O-029, O-045, O-067, O-077, O-084
Pascual-Vaca Gómez, Diego, P-009, P-081
Pastor Ferrándiz, Lorena, O-021, O-135, P-105
Payas Alonso, Carmen Rosa, O-110
Peinado, María Florencia, O-057
Pena Gil, Patricia, P-106
Peña Segura, José Luis, O-020, O-111, O-112, O-124, O-134, P-014
Peñafiel Freire, Diego, O-018, O-040
Peralta Ibañez, Maria Luz, O-096
Peralta Salas, Julio Ernesto, P-115
Perapoch López, Josep, O-102
Perea Quintana, Ana Isabel, P-039
Perea Sánchez, Ana Isabel, P-036
Perellada, Mara, O-063
Pérez, Belén, O-064
Pérez Arnaiz, Laura, P-020
Pérez Delgado, Raquel, O-007, O-020, O-134
Pérez Dueñas, Belén, O-028, O-113
Pérez Fernández, Francisco Miguel, P-080
Pérez Gay, Laura, P-106
Pérez Sanz, Teresa, P-079
Pérez Sebastian, Isabel, O-085, O-120, P-018, P-053, P-103, P-140
Pérez Villena, Ana, O-087, P-001
Petrella, Stefano, O-129
Pi Castan, Graciela, O-127
Pias, Leticia, O-063, P-012
Pias Peleteiro, Leticia, O-042
Pijuan, Jordi, O-037, O-058
Piquero Fernández, Carlos, O-050, P-002, P-070
Pitarch-Castellano, I, O-074
Pla Juncà, Francesc, P-010
Planells Alduvin, Mariana Cecilia, P-131
Poch Olivé, María Luisa, O-009, O-101, P-099
Pomares Bascuañana, Ricardo, O-019
Pombrol Cruz, María Esmeralda, O-026
Porras Cantarero, José Antonio, P-041
Prados Álvarez, María, P-003, P-138
Premoli López, Andrea, P-040
Prieto Matos, Pablo, O-025, O-055, O-114
Prieto Tato, Luís Manuel, O-026
Procházková, Michaela, O-108
Púa Torrejón, Ruth Camila, O-107, P-135, P-095
Puig, C, O-074

Q

Quijano Roy, Susana, O-069, O-070
Quintana Vidaurri, Montserrat, O-042

R

Ramajo Polo, Alba, P-096, P-102, P-116, P-136
Ramírez, Alia, O-005, O-006, O-008, O-046, O-091
Ramiro León, Soraya, BECA-03
Ramos, Federico, O-115, O-117, P-032, P-072, P-118, P-131, P-139
Ramos, Fedrico, P-126
Ramos Carrillo, Clara, P-003, P-138
Ramos Fernández, José Miguel, O-060, O-076, O-119, P-034
Ramos Lizana, Julio, P-045, P-046, P-141
Raspall Chaure, Miquel, O-057
Real Terrón, Raquel, O-086, P-121, P-129
Recio Linares, Aranzazu, O-105
Recio Rodríguez, Manuel, P-059
Reinhard, Carola, O-032
Reinoso Lozano, Teresa de Jesús, O-087
Rekarte García, Saray, O-104, P-017, P-060, P-067
Revert Barberà, Anna, P-091

Revert Gomar, Marta, P-007, P-101, P-109, P-109
Reyes Vivanco, Celeste, O-100, P-133
Ribacoba Díaz, Carmen, O-121, P-111
Ribeiro, Juliana, O-064
Rimblas Roure, Maria, P-041
Ríos, Amos, O-058, O-059, O-078, O-081, P-118
Ríos Mendoza, Víctor, O-010, O-024, O-052
Ripoll Salceda, Juan Cruz, O-099
Rite Gracia, Segundo, O-020
Rivadeneira Nolivos, Ingrid, O-002, O-017, O-090, P-028
Rivera, Noelia, O-064
Rivera Abello, Helena, P-050
Robles García, Marta, P-066
Rocamora Zuñiga, Rodrigo, O-014
Roche, Ana, O-049
Rodrigo Abril, Isabel, O-103
Rodrigo Moreno, María, O-085, O-120, P-018, P-053, P-103, P-140
Rodríguez, Ana, P-013
Rodríguez, Diego, P-019
Rodríguez, Noelia, O-049
Rodríguez Díaz, Maria Rocío, P-071
Rodríguez Díaz, Rocío, O-096
Rodríguez Durán, Diego, P-021
Rodríguez Fernández, Cristina, O-131, P-042, P-117
Rodríguez Lozano, Andrea, P-064, P-074
Rodríguez Márquez, Carlos, O-003, P-142
Rodríguez Martinez, Alejandro, O-111, O-112
Rodríguez Represa, Francisco Javier, O-082
Rodríguez Rodríguez, Celia Maria, P-088, P-130
Rodríguez Romero, Diana, O-100, P-133
Rodríguez Sánchez, César, O-029, O-067, P-085
Rodríguez Valle, Ana, O-124
Romero Imaz, Lucía, O-105
Romero Vázquez, Lourdes, P-009, P-081
Rometsch, Sabine, O-125
Romo, María, P-003, P-138
Roncero Sánchez-Cano, Inés, O-009, O-123, P-107, P-125
Ropars, Juliette, O-069
Ros Arlanzón, Pablo, P-073
Ros Cervera, Gonzalo, P-085
Roux Rodríguez, Ana, O-001
Royo Sesma, Ingrid, O-123
Rúbies, Julia, P-125
Ruiz, Raquel, O-022
Ruiz Chércoles, Esther, O-096
Ruiz Colodrero, Alejandra, O-007, P-065
Ruiz Del Prado, Mª Yolanda, P-099
Ruiz García, Carlos, P-041
Ruiz García, César, O-060, O-111, O-112, O-119
Ruiz Martín, Yolanda, P-030, P-077
Ruiz Ocaña, Guillermo, O-016
Ruíz-Ayúcar De la Vega, Irene, O-025
Ruiz-Ocaña De las Cuevas, Guillermo Fernando, O-093, O-121, P-076, P-111
Rupérez Garcia, Eva, O-040
Russi, Eugenia, O-064
Russi Delfraro, María Eugenia, O-092

S

Sabir, Kawtar, P-052, P-097
Sainz García, Javier, O-007, P-065, P-128
Salavedra Pont, Judit, O-102
Salazar Alarcón, Elisa Cristina, P-144
Salazar Villacorta, Ainara, O-133
Salmón Rodríguez, Amaia, P-033
Salvá Arteaga, Miriam, O-009, O-123, P-107, P-125
Salvador, María, P-063
Salvador Hernández, Héctor, O-115
Salvador Saenz, Belén, P-002
Sánchez Aliaga, María, P-058, P-090, P-119, P-134
Sánchez Barbero, Ana Isabel, P-103
Sánchez De la Huerta, Carmen, O-113
Sánchez Echaniz, Jesus, O-066
Sánchez Pérez, María, P-057
Sánchez Sandoval, Yolanda, O-109
Sánchez Suarez, Adriana, O-082
Sánchez Suárez, Ariadna, BECA-03, O-050, P-002, P-069, P-070, P-144
Sánchez Tornero, Mario, P-097
Sánchez de Puerta Laguna, Carmen, O-028, O-072, O-122, P-016, P-078, P-089, P-143
Sánchez-Carpintero Abad, Rocio, O-002, O-017, O-030, O-061, O-090, O-097, O-098, O-100, P-023, P-133
Sánchez-Gil Romero, Piedad, O-050
Sánchez-Guijo Martín, Fermín, O-055
Sanchis Calvo, Amparo, O-127
Sangany, Geoffrey, O-133
Santa Bárbara Petreñas, Sandra María, P-114
Santa-María López, Vicente, O-115
Santana Cabrera, Elsa María, O-004, O-016, O-093, O-121, P-076
Santiago Romero de Ávila, Beatriz, P-053
Santos Gomez, Ana, O-061
Saraiva, Jorge M., O-048
Sardina González, María Dolores, O-086, P-121, P-129
Sariego Jamardo, Andrea, O-030
Sarquella, Georgia, O-075
Sastre González, Raúl, P-026
Saugier Veber, Pascale, O-069
Schwarz, Guenter, P-092
Sebastián Torres, Berta, P-065
Segovia-Simón, S, O-074
Senciales, Daniel, BECA-01
Señoret Molina, Vanesa, P-110
Serra Font, Sara, P-068
Serrano, Mercedes, O-063
Serrano Antón, Ana Teresa, P-015
Serrano Pejenaute, Idoya, O-066, P-054
Sevrioukova, Irina F, O-037
Sidira, Christina, O-038
Sierra Capitan, Pablo, O-122
Sigatullina Bondarenko, Mariya, O-035, O-061
Simon De Las Heras, Rogelio, O-082, O-110, P-069
Solis Muñiz, Ines, O-034
Sologuestua, Ariel, O-117
Sologuestua Amilcar, Ariel, P-032
Sologuestua Falomir, Ariel, P-139

Sotés Ruiz, José Pablo, O-099
Soto Álvarez, María Isabel, P-026
Soto Insuga, Víctor, O-004, O-010, O-061, O-092, O-130, P-010, P-024, P-025, P-122, O-046
Soto Sánchez, Beatriz, P-144
Stanescu, Sinziana, O-104, P-017, P-100
Szabó, Nora, O-048

T

Taberner Pazos, Belen, P-007, P-101, P-109
Táboas Pereira, Maria Andrea, P-071
Tagarro García, Alfredo, O-087
Tahsin, Saoud, P-003
Tainta León, Lucía, P-036, P-039
Tamargo Cuervo, Alejandra, O-131, P-042, P-117
Tao, J., O-047
Tardáguila, Manel, O-113
Terroba Seara, Sandra, O-025, O-131, P-042, P-117
Tijssen, Marina Aj, O-028
Timmers, Elze, O-028
Tirado Requero, Pilar, O-029, O-045, O-067, O-077, O-084, P-043, P-056
Tóffoli, María Victoria, O-115, P-126
Toledano, Rafael, O-012, O-047
Toledo Gotor, Cristina, O-009, P-051, P-099
Toro Tamargo, Esther, O-068
Torras, C, O-128
Torrens Fenoy, Carmen, O-080
Torrents, Carmen, P-047
Torrents Fenoy, Carme, O-049, O-073
Torres, María Carmen, O-063, P-055
Torres, Maria Jose, O-110
Tortosa Bautista, Alejandra, P-079
Trassierra Molina, Deborah, P-080
Troncoso, Mónica, O-030
Turner, Samantha, O-021, O-135, P-105
Turon Viñas, Eulalia, O-014, P-022, P-027, P-068
Turón Viñas, Marc, P-022
Tutau Gomez, Carlos, O-111, O-112

U

Unceta Suárez, María, P-033
Urán Moreno, María Del Mar, P-105

V

Valdes Montejo, Irene, O-131
Valenzuela Sánchez, Cristina, P-036, P-039
Valera, Carlos, O-005, O-006, O-008, O-011, O-091
Valera Párraga, Francisca, P-029, P-093
Valero Pertegal, María Rita, P-015, P-029, P-066
Valero-Lanzuela, Juan José, O-125
Varela Pájaro, Celia, P-025
Vargas Salazar, Lydia, O-129
Vázquez Lopez, Maria, O-082, P-030, P-057, P-077, P-132
Vázquez López, María Esther, P-106
Vázquez Martin, Selma, O-025, P-021, P-082, P-083, P-094
Vázquez-López, Maria, O-023, P-062
Vega López, Luis, O-003, O-083
Veguilla Albacete, David, O-105
Velázquez Fragua, Ramón, O-029, O-045, O-067, O-077, O-084, P-043
Velilla Antolín, Diana, O-108
Vendrell, Sandra, P-050
Ventura Expósito, Laia, O-068
Vera Medialdea, Rafael, O-060, O-119, P-034
Verdú Pérez, Alfonso, P-064, P-074
Veredas, Rocío, O-019
Vidal Bataller, Àngela, P-073
Vieco García, Alberto, P-124
Viguera Elías, Diego, O-009, O-123, P-107, P-125
Vila Bedmar, Sara, O-052
Vilar, Carmen, O-017
Villanueva Guerra, Alessandra Georgina, O-093, O-121, P-076
Villanueva Haba, Vicente, P-004
Villar Vera, Cristina, O-015, P-035, P-079
Villarejo Perez Perez, Alvaro, O-122
Villarroel, Alvaro, O-044
Víllora Morcillo, Nuria, P-071
Visa Reñé, Núria, P-037
Viscasillas Sancho, Marcos, P-128
Vlagea, Alexandru, O-022
Vuillerot, Carole, O-069

W

Whiteley, Rebecca, O-065
Wicher, Dorota, O-048
Williams, Ruth, O-065
Witting, Scarlet, O-030

X

Xiol, Clara, O-049

Y

Yahyaoui Macías, Raquel, O-076, P-034
Yaqub, Muhammad Atif, BECA-01
Yubero, Delia, O-043, O-044, O-059, O-078, O-081, P-006

Z

Zafra Rodríguez, Pamela, P-075
Zamora, Berta, O-110
Zarallo Reales, Cristina Victoria, P-129
Zhang, Shen-Ying, O-022
Zorrilla Sarriegui, Ainhoa, O-066
Zorzi, Giovanna, O-033
Zschaeck Luzardo, Irene, O-071, O-075, O-079
Zuazo Ojeda, Amaya, O-109

SENEP

XLV REUNIÓN ANUAL

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

PAMPLONA 2023