

Comunicaciones orales

**9:05 - Síndrome de temple, diagnóstico diferencial a tener en cuenta ante sospecha de síndrome de PRADER-WILLI**

**Autores:** Ana Victoria Marco Hernández\*, Miguel Tomás Vila\*, Francisco Martínez Castellano\*\*

\*Sección de Neuropediatría Hospital Universitari i Politènic La Fe. Av Fernando Abril Martorell, 106, Valencia 46026

\*\*Unidad de Genómica Instituto Investigación Sanitaria La Fe. Av Fernando Abril Martorell, 106, Valencia 46026

**RESUMEN**

**Introducción.** El síndrome de Temple (TS14 #616222) es un trastorno de la impronta muy poco prevalente caracterizado por un fenotipo que incluye síntomas pre y postnatales con retraso del crecimiento, hipotonía muscular y dificultades en la alimentación en la primera infancia. También presentan pubertad precoz, talla baja con manos y pies pequeños y frecuentemente obesidad troncular. Genéticamente puede ser debido a una disomía uniparental materna, deleciones paternas o defectos de la impronta primarios en la región 14q32, que dan lugar a expresión alterada de los genes codificados en esta región.

**Caso clínico.** Varón de 15 meses controlado fruto de un embarazo gemelar bicorial-biamniótico concebido mediante fecundación in vitro y donación de ovocitos. Desde la semana 29 de gestación se detectó retraso del crecimiento intrauterino (RCIU). Nacimiento prematuro a la semana 35 con bajo peso e importante hipotonía neonatal y rasgos dismórficos inespecíficos leves. Ante estos antecedentes, se solicitó estudio del síndrome de Prader-Willi, que fue negativo, pero en el test de metilación se detectó pérdida de patrón de impronta paterno en 14q32, que permitió el diagnóstico de síndrome de Temple.

**Conclusiones.** Se expone el diagnóstico diferencial del síndrome Temple en la edad pediátrica. Consideramos que éste es un síndrome en general infradiagnosticado, que comparte muchas características con el de Prader-Willi, pero con mejor pronóstico en su desarrollo cognitivo.

## 9:20 - Dieta cetogénica como tratamiento en neuropediatría

**Autores:** *Dra. Gemma Claramunt Andreu\**, *Dra. Vanesa Esteban Cantó\**, *Dra. Alba María Pardo Zamora\**

*\* Servicio de Pediatría, Hospital Universitario del Vinalopó de Elche*

**Caso clínico:** Mujer de 19 meses conocida en Neuropediatría por debut epiléptico a los 5 meses de vida. En tratamiento con Levetiracetam desde la segunda crisis. Se realiza estudio metabólico en sangre, orina y LCR, Resonancia Magnética Cerebral, Electroencefalograma, Ecografía abdominal, estudio cardiológico y oftalmológico. Destaca glucosa en LCR disminuida, así como cociente glucosa LCR/sangre patológico. Se solicita estudio genético que muestra mutación patológica en el gen SLC2A1 y permite el diagnóstico de Síndrome de Déficit de GLUT-1, siendo una mutación de novo. Se instauro tratamiento con dieta cetogénica evolucionando la paciente de forma positiva en su desarrollo.

**Conclusiones:** A pesar de que la paciente no presentaba un fenotipo clásico compatible con esta enfermedad, pensamos que ante el debut de una epilepsia en un lactante menor de 6-12 meses debe considerarse este posible diagnóstico dentro del estudio de cualquier error innato del metabolismo. Su importancia radica en que no todas las epilepsias responden a los tratamientos farmacológicos. En el caso del Déficit de GLUT-1, la dieta cetogénica produce un efecto neuroprotector y antiepiléptico con el que se consigue una mejoría clínica y eléctrica, lo que estamos observando en nuestra paciente, siendo muy importante el inicio precoz.

## 9:35 - Ictus hemorrágico secundario a rotura de aneurisma cerebral: dos casos clínicos

*Autores: Elena Vela; Tomás Ros; Juan José Nieto; Patricia Smeyers  
Servicio de Neuropediatría. Hospital La Fe.*

### **Introducción**

En la población pediátrica se reporta una incidencia de ictus hemorrágico de 1.1 de cada 100.000 niños. El 13% son secundarios a rotura de aneurismas cerebrales. En menores de 1 año la clínica de presentación suele ser inespecífica, conllevando un retraso en el diagnóstico y mayor morbimortalidad.

**Caso 1:** Lactante mujer de 1 mes que consulta en Urgencias por irritabilidad, vómitos y decaimiento. A la exploración destaca una desviación conjugada de la mirada hacia la izquierda. En ecografía y TAC cerebral se objetiva una hemorragia intraparenquimatosa fronto-parietal izquierda. La angiografía cerebral revela un aneurisma de la arteria cerebral media. Se trata mediante clipaje. Evolución neurológica favorable, fallece una semana después en domicilio por probable resangrado.

**Caso 2:** Lactante mujer de 2 meses que consulta por vómitos y decaimiento. Presenta hemiparesia derecha y desviación conjugada de la mirada hacia la izquierda. Posteriormente realiza convulsión tónico-clónica generalizada. En ecografía y TAC cerebral se objetiva una hemorragia intraparenquimatosa temporal izquierda. En la angiografía cerebral se observa un aneurisma de arteria cerebral media izquierda distal que se interviene mediante la realización de clipaje. Se precisa la colocación de una válvula de derivación ventrículo-peritoneal por hidrocefalia posthemorrágica. Al alta, leve paresia de miembro superior derecho.

**Conclusiones:** Aunque la rotura de aneurisma cerebral sea una causa poco frecuente de infarto hemorrágico cerebral en la edad pediátrica, debe tenerse en cuenta dentro del diagnóstico diferencial.

## 9:50 - El síndrome IDIC15: una enfermedad rara con forma de presentación común

**Autores:** *María Silvina Muedra Torregrosa\**, *Pilar Codoñer Franch\*\**, *Eulalia Alonso Iglesias\*\*\**, *Miguel Ángel García Pérez\*\*\**, *Juan José Nieto Barceló\** *Cristina Lozano Zafra\**

*\*Pediatria HUIP La Fe.*

*\*\*Pediatria H. Dr. Peset.*

*\*\*\* Universitat de València.*

*Departamento de Bioquímica y Biología Molecular*

*Departamento de Genética*

**Introducción:** El síndrome de inversión y duplicación del cromosoma 15 (Idic15) es una enfermedad rara que resulta de la duplicación e inversión de la región crítica de los síndromes Prader-Willi y Angelman (PWACR), dando lugar a un cromosoma 15 isodiccéntrico adicional. Este fenómeno se produce aleatoriamente durante la gametogénesis. En cuanto a la clínica predomina la sintomatología neurológica, debutando esencialmente como trastornos del neurodesarrollo. El autismo es frecuente y aproximadamente un 60% presentan epilepsia grave que compromete el pronóstico. En el Idic15 destaca la gran heterogeneidad clínica y la débil correlación entre genotipo y fenotipo, así como la mayor gravedad en caso de ser materno el origen del defecto genético. La forma de presentación común con otros síndromes y la elevada heterogeneidad clínica entre estos pacientes nos obliga a realizar un amplio diagnóstico diferencial mediante su estudio genético.

**Objetivos:** Dar a conocer el Idic15 y los métodos diagnósticos disponibles en este momento. Concienciar acerca de la necesidad de un abordaje precoz.

**Método:** Este trabajo es una revisión sistemática de trabajos de investigación y de revisión bibliográfica que recopila la información disponible acerca del Idic15.

**Resultados:** El diagnóstico del Idic15 es a menudo tardío, pese a la importancia de un diagnóstico precoz para poder proporcionar un abordaje temprano y dirigido.

**Conclusiones:** El Idic15 es un síndrome en general desconocido, con presentación clínica común con otros síndromes y de diagnóstico genético. Tras esta revisión cabe recordar la pertinencia de descartar el origen genético de los trastornos del neurodesarrollo.

## 10:05 - Síndrome de West atípico

**Autores:** Ana Nevot Flor, Jorge Pantoja Martínez.

*Hospital de La Plana Villarreal.*

**Introducción:** El patrón de EEG más asociado a los espasmos infantiles o síndrome de West es la hipsarritmia típica. Con los años la fragmentación durante el sueño lento también se ha considerado característica. El valor pronóstico de los diferentes trazados no está claramente definido.

**Caso clínico:** Presentamos a través de videos una lactante de 5 meses que consulta por episodios de desconexión del medio. Inicialmente descritos como desviación ocular y de la cabeza a la izquierda con hipertonia de segundos de duración. Sin antecedentes de interés. Como familiares la madre presenta convulsiones febriles.

Las pruebas complementarias en el ingreso muestran en la resonancia nuclear magnética (RNM) un quiste aracnoideo en hemisferio cerebeloso de 3,4 cm de diámetro, con analítica y estudio metabólico completo dentro de la normalidad. El primer EEG concluye como puntas y puntas-onda lentas de predominio en hemisferio izquierdo.

Inicialmente se inicia tratamiento con levetiracetam, persistiendo las crisis y cambiando algunas características apreciables en los videos. Por este motivo se repite EEG con paroxismos de punta-onda generalizada de elevado voltaje con periodos de atenuación (hipsarritmia modificada). Se diagnóstica de espasmos infantiles y se cambia el tratamiento a vigabatrina.

Comentaremos la evolución, así como los estudios posteriores. El análisis de exoma muestra alteración en SCN1B en heterocigosis. Y en la RNM cerebral posterior se aprecian heterotopias subependimarias múltiples bilaterales con patrón frontal paquigirico.

**Conclusiones:** Nos parece de interés presentar esta forma de debut atípica. Ya que sabemos que cuanto más corto es el periodo de espasmos, obtendremos mejor pronóstico.

## 10:20 - Encefalitis con edema cerebral fulminante

*Autores: Alba Gabaldón Albero, Juan José Nieto Barceló, Miguel Tomás Vila  
Sección Neuropediatría, HUIP La Fe*

**Introducción:** La encefalitis supone un proceso inflamatorio cerebral con disfunción neurológica clínica que conlleva importante morbilidad y mortalidad. Recientemente se ha descrito un fenotipo clínico en la edad pediátrica que conlleva un rápido desarrollo de edema cerebral agudo fulminante con elevada mortalidad. Presentamos el caso de una niña de 2 años y medio con un cuadro clínico compatible con encefalitis que evolucionó inexorablemente hacia un edema cerebral agudo fulminante refractario al tratamiento.

**Caso clínico:** Niña de 2 años y medio con cuadro clínico de febrícula e irritabilidad de dos días de evolución y desarrollo posterior de somnolencia y estatus epiléptico. Hallazgos radiológicos compatibles con encefalitis. Tras estabilización inicial, que requirió intubación y varios fármacos antiepilépticos, se instaura tratamiento antimicrobiano e ingresa en cuidados intensivos. Presenta un rápido deterioro en las primeras veinticuatro horas de ingreso, desarrollando un importante edema cerebral con hipertensión intracraneal severa, la cual resulta refractaria a medidas farmacológicas antiedema, corticoterapia y craniectomía descompresiva, ocasionando necrosis cerebral extensa y finalmente la muerte encefálica de la paciente. En las muestras de sangre se detectó carga viral y serología de Virus de Ebstein-Barr (VEB) compatibles con infección reciente.

**Conclusiones:** El edema cerebral agudo fulminante es un fenotipo recientemente reconocido que se presenta en pacientes con encefalitis. Éste puede ser desencadenado por infecciones comunes de la edad pediátrica. El caso de nuestra paciente ejemplifica esta entidad: cuadro clínico compatible con una encefalitis, probablemente postinfecciosa secundaria a VEB, con una rápida evolución a edema cerebral agudo fulminante con un desenlace fatal.

## 10:35 - Niña de dos años y medio años con crisis mioclonías fotosensibles del despertar

**Autores:** Ortiz, Pedro; Gandía, Rubén; Rojas Teresa; Sánchez, Antonio; Mulas Fernando<sup>2</sup>  
Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP).

[www.invanep.com](http://www.invanep.com)

**Caso clínico:** Niña de 2,5 años que presenta crisis de breves sobresaltos preferentemente al despertar, de menos de un segundo de duración, durante los cuales sufre una leve sacudida de la musculatura del tronco, brazos y cara, con mirada fija sin estado post-ictal. La madre refiere haberlas observado desde los 6 meses de edad, con fases de remisión clínica, pero se han hecho más frecuentes en los últimos meses. No antecedentes patológicos ni familiares de interés ni alteración en los hitos del desarrollo. No se refieren crisis febriles, ni mioclonías palpebrales, no ausencias, ni crisis generalizadas.

Se realizó un estudio video EEG de sueño (siesta) de 2 horas de duración en el que se aprecia un trazado de sueño NREM adecuado a la edad de la paciente, sin descargas de actividad paroxística intercrítica ni asimetrías. Tras despertar se prolongó el EEG observándose las crisis descritas con fotoestimulación luminosa intermitente acompañadas de actividad paroxística formada por una onda aguda de gran voltaje localizada en áreas centro temporales del hemisferio derecho. En el estudio de Resonancia craneal no se detectaron alteraciones significativas.

Se instauró tratamiento con levetiracetam a la dosis de 25 mg/kg /día en dosis creciente. En el momento de alcanzar la dosis objetivo (2 semanas después del diagnóstico), refieren los padres una disminución considerable de la frecuencia y duración de la crisis, estando pendiente de un mayor seguimiento.

El EEG de control con foto-estimulación luminosa intermitente mostro una desaparición de la actividad paroxística referida

## **10:50 - Epilepsia resistente a tratamiento en paciente con síndrome de microdelección**

**Autores:** *Inés Burgos, Alicia Baza, Juan José Nieto, Alba Gabaldón, Miguel Tomás*  
*Hospital Universitario y Politécnico La Fe*

**Introducción:** La epilepsia de difícil control es una entidad que en ocasiones se diagnostica erróneamente por una incorrecta caracterización de las crisis. Presentamos el caso de un escolar de 8 años, con diagnóstico genético de microdelección de 16p11.2 y epilepsia resistente a varias líneas de tratamiento, que resultó tratarse de una discinesia paroxística cinesigénica.

**Caso clínico:** Paciente varón que debuta con crisis tónico-clónicas generalizadas a los 5 meses de edad, con adecuado control inicialmente con valproato, pudiendo retirarse a los 3 años. Con 4 años inicia crisis de ausencia, reintroduciéndose el valproato, con adecuada respuesta. Posteriormente desarrolla retraso intelectual y del lenguaje, momento en el que se solicita el estudio genético que objetiva la microdelección 16p11.2. Paralelamente reaparecen crisis descritas como tónico-clónicas generalizadas, resistentes a varias líneas de fármacos. Ingresa a los 8 años para estudio observándose, en un video de una crisis, que el paciente realiza movimientos coreicos con componente distónico. Se realiza vídeo-EEG durante el ingreso, en el que se objetiva una crisis de las mismas características, sin presentar alteración en el trazado. Por lo tanto es diagnosticado de discinesia paroxística cinesigénica, entidad descrita en relación a la mutación del paciente, y se inicia tratamiento con carbamazepina, con excelente respuesta.

**Conclusiones:** En los casos de epilepsia resistente al tratamiento hay que plantear posibles causas del fracaso terapéutico, como puede ser una incorrecta interpretación de los episodios paroxísticos. Para esto, resulta de gran utilidad la filmación en vídeo de las crisis.