



VALOR DIAGNÓSTICO Y PRONÓSTICO DEL ACGH Y LA RESONANCIA MAGNÉTICA FETAL EN MALFORMACIONES CEREBRALES DE FOSA POSTERIOR

Álvarez-Molinero, Mireia; Gómez-Andrés, David; Vázquez-Méndez, Élica; Rodó, Carlota.

Hospital Universitario Vall de Hebron, Barcelona, España.

Introducción: Existe poca información sobre el rendimiento de las pruebas diagnósticas prenatales en las malformaciones cerebrales de fosa posterior (MCFP).

Objetivos: Evaluar el rendimiento diagnóstico y el valor pronóstico en una cohorte de fetos con MCFP.

Material y Métodos: Estudio ambispectivo de 100 fetos (diagnosticados por ecografía fetal en 2009-2017). Se describe: tipo de malformación, rendimiento diagnóstico del aCGH prenatal, concordancia con la RM, toma de decisiones prenatales y evolución postnatal.

Resultados: 36% de los pacientes presentaron megacisterna magna (MM), 22% agenesias de vermis (AV), 18% anomalías quísticas de fosa posterior (AQFP), 17% malformación de Dandy-Walker (DW) y 7% romboencefalosinapsis (RES). 46% tenían otras malformaciones cerebrales (32% otros órganos). En el 42% de los pacientes se realizó RM, que demostró una concordancia diagnóstica con la ecografía en 30 pacientes (AV 5/6, MM 13/22, AQP 9/13 y RES: 1/1). El aCGH fetal resultó alterado en 10 casos/42 (6/14 MM, 1/8 AV, 0/4 AQFP, 2/11 DW y 1/5 RES). El comité de Medicina Maternofetal asesoró sobre un pronóstico neurológico alterado en 57 embarazos (7/34 MM, 21/22 AV, 8/16 AQFP, 17/17 DW y 7/7 RES; en todos los pacientes con polimalformaciones) y 45 parejas decidieron interrumpir la gestación. De 35 pacientes en seguimiento, hay ausencia de marcha a los 2 años en 8% y alteración moderada-grave del neurodesarrollo en un 6%.

Conclusiones: La toma de decisiones en MCFP es una tarea compleja. La RM fetal confirma el diagnóstico ecográfico en un 70%, aportando información adicional en un 30%. aCGH prenatal permitió un diagnóstico genético en el 24% de los casos.



DAÑO CEREBRAL SOBREVENIDO (DCS) EN PACIENTES CON CARDIOPATÍA CONGÉNICA (CC) SECUNDARIO A CIRUGÍA EXTRACORPÓREA (CEC)

Ghandour Fabre, Diana ¹; Monreal Campos, Ana Ester ²; Narambuena, Lucas ³; Ibáñez Micó, Salvador ¹; Alarcón Martínez, Helena ¹; Martínez Salcedo, Eduardo ¹; Domingo Jiménez, Rosario ¹.

¹Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; ² IEN Instituto Europeo de Neuropsicología: Centro de Rehabilitación Neuropsicológica, Murcia, España; ³ Hospital de Orihuela, Valencia, España.

Objetivos: Descripción de las secuelas neuropsicológicas y físicas a largo plazo en pacientes en edad pediátrica sometidos a CEC en un hospital de tercer nivel.

Material y método. Estudio longitudinal mixto de los pacientes sometidos a CEC, con edades comprendidas entre los 6 y 11 años, excluyendo alteración genética identificada o malformación mayor. Estudio aprobado por nuestro Comité Ético.

Resultados. Tamaño muestral: 105 pacientes, tras exclusión: 69 (11 rechazaron participar y 25 contacto no logrado). Estudiados: 21. Edad media al diagnóstico: 7 meses. Antecedentes familiares: abortos previos: 9 y CC: 3. Edad media CEC 18 meses. Complicaciones neurológicas tras cirugía: 40% (2 ACV hemorrágica, 3 crisis). Nivel DCS identificado: grado 4b: 10% y grado 5b: 60%. Secuelas tardías en el 90%. WISC: CI: 15% límite, resto normal; 60% alteración en funciones ejecutivas (30% memoria de trabajo y 40% de velocidad de procesamiento disminuidas). Test Bender patológico: 43%. Refuerzo psicopedagógico 50%. Exploración física: escoliosis 80%, signos neurológicos 60% (2 hemiparesias, 3 microcefalia, 13 hiperreflexia, 7 asimétrica), dismorfia 24%. Test SDQ afectado en alguna de sus esferas: 90%. Valorados en Salud Mental: 30%. Derivación: genética 30%, traumatología 80%, equipo orientación escolar 70%, RM cerebral solicitadas 60%.

Conclusiones: Detectamos en 90% secuelas tardías, 60% alteraciones de funciones ejecutivas, 43% integración visoespacial alterada. 60% alteración exploración neurológica (60% hiperreflexia, la mitad asimétrica y 2 hemiparesias). 50% precisan apoyo psicopedagógico escolar. Sólo 1 se encuentra en seguimiento por neuropediatría. Con nuestros resultados evidenciamos la necesidad de programas de prevención secundaria multidisciplinar en este grupo de pacientes.



TOMOGRAFÍA DE COHERENCIA ÓPTICA EN ADEM PEDIÁTRICO: CORRELACIÓN CLÍNICO-RADIOLÓGICA

Olivé Cirera, Gemma¹; Alba, S²; Felipe, A¹; Del Toro, M¹; Pulido-Valdeolivas, I²; Macaya, A¹; Gómez-Andrés, D¹; Hernández Martínez-Lapiscina, E².

¹Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España; ² Hospital Clínic i Provincial de Barcelona, Barcelona, España.

Objetivo: Estudiar las secuelas en la vía óptica mediante la evaluación por tomografía de coherencia óptica (OCT) del grosor de la capa de fibras nerviosas retinianas (RNFL) en niños con el diagnóstico de encefalomiелitis diseminada aguda (ADEM).

Material y Métodos: Estudio transversal unicéntrico de 8 pacientes (2/8 anti-MOG+, sin clínica de neuritis óptica) en seguimiento por ADEM monofásico. Se evaluaron secuelas en rendimiento escolar, visión cromática (test de Ishihara), habilidad manual (Nine Peg Hole test -NPHT) y función ejecutiva (Trail Making Test -TMT). Se analizó la RM cerebral del episodio mediante el sistema de Verhey et al. El grosor medio y por segmentos de RNFL se midió mediante OCT.

Resultados: La edad media al ADEM fue a los 44 (rango:4-96) meses y la evaluación se realizó a los 8 (rango:4-10) años. Los dos pacientes con dificultades escolares (uno presentaba retraso psicomotor previo al ADEM) presentaron alteraciones en TMT. El Ishihara fue normal en 8/8 pacientes y el NPHT en 7/8. En la RM del episodio, 6/8 presentaban afectación de tálamo y 1/8 (anti-MOG+), de los nervios ópticos. El grosor de RNFL fue normal en 6/8 pacientes. Los 2 pacientes con alteración fueron anti-MOG+ presentando una alteración global en el caso con afectación radiológica de los nervios ópticos y una alteración cruzada de segmento nasal y temporal en el otro caso.

Conclusiones: La OCT puede utilizarse para la evaluación y monitorización de la vía óptica en niños con enfermedades desmielinizantes. Los pacientes con ADEM anti-MOG+ podrían ser susceptibles a secuelas detectables mediante OCT.



TAQUICARDIA ICTAL EN NIÑOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Revilla Orias, Maria Daniela; Alia, Ramírez; Aparicio, Javier; Arzimanoglou, Alexis; San Antonio-Arce, Victoria.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España.

Introducción: La taquicardia ictal (TI), definida como la aparición de taquicardia antes, durante o poco después del inicio de las crisis epilépticas es un fenómeno autonómico poco estudiado en niños. Actualmente existen pocos estudios realizados en población pediátrica que describan su frecuencia y modo de presentación.

Objetivos: Describir la frecuencia de aparición y el modo de presentación de TI en pacientes pediátricos con epilepsia refractaria.

Material y Métodos: Estudio retrospectivo descriptivo en serie de pacientes pediátricos con epilepsia refractaria ingresados en la Unidad de Epilepsia del Hospital Sant Joan de Déu en el año 2016.

Resultados: Se realizó una revisión de las crisis de 54 pacientes (46,3% mujeres, 53,7% varones). Edad media 10 años +/- 4. Se analizaron entre 1 a 10 convulsiones (media 5) por paciente, con un total de 319 convulsiones. La TI estuvo presente en 79 (24.8%) crisis y en 28 (51.8%) pacientes y ocurrió de 0 a 60 s (media 16 s) después del inicio de la crisis. La TI ocurrió independientemente de las características clínicas y se produjo en todos los tipos de crisis, siendo más frecuente en las crisis con componente motor marcado (33,2%). El aumento máximo en la FC varió del 33% al 60% (media 40%). Del total de las crisis en sueño (148), 37 (25%) tuvieron TI. Fuera de las crisis se observó taquicardia >33% en 2 episodios asociados a llanto.

Conclusiones: Más del 50% de los pacientes de nuestra serie presenta TI en alguna crisis, independientemente del tipo de crisis y de si ocurre o no en sueño, presentándose como media 16s después del inicio de la crisis. Aumentos de frecuencia cardíaca >33% fuera de las crisis son raros.



CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE PACIENTES CON MIOCLONUS DISTONIA EN POBLACIÓN ESPAÑOLA, Y ESTUDIO DE BIOMARCADORES

Vanegas Grisales, María Isabel ¹; Martí, Laura ¹; Darling, Alejandra ¹; Ortigoza Escobar, Juan Darío ¹; Jiménez, Cecilia ¹; Baide, Heidy ²; Aguilera, Sergio ³; Campistol, Jaume ¹; Macaya, Alfons ²; Pérez-Dueñas, Belén ².

¹Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, España; ² Hospital Vall d'Hebron Institut de Recerca, Barcelona, España; ³ Complejo Hospitalario de Navarra, Navarra, España.

Objetivos: Caracterización clínica y genética, y análisis de miRNAs como posibles biomarcadores, en la población española de Mioclonus-Distonía (MDS).

Metodología: Evaluación clínica y cuantificación de mioclonías mediante Unified-Myoclonus-Rating-Scale (UMRS). A partir de sangre periférica, se obtendrán muestras de ADN para estudio del gen SGCE (métodos Sanger y MLPA) y análisis de miRNAs (real-time-PCR-panel-analysis of microRNAs de Exiqon).

Resultados: Hemos identificado 26 pacientes con MDS (edad media debut: 2,8 años, edad estudio: 9 años; RIQ: 6–14). En 24 casos se identificó una mutación en SGCE (frameshift, stop-gain), 2 pacientes negativos están pendientes de MLPA para descartar grandes deleciones. El estudio de segregación en 11 familias

detectó 7 padres portadores asintomáticos y 3 mutaciones de novo.

En 23 pacientes, la UMRS detectó dificultades para: beber (n=14), escribir (n=12), comer (n=11), caminar (n=10). Las mioclonías de acción predominaron en extremidades superiores (n=13), cuello (n=13) y extremidades inferiores (n=10). 14 pacientes reportaron al menos un síntoma psiquiátrico, principalmente ansiedad (n=12).

Hemos identificado 38 miRNAs desregulados en 5 pacientes analizados. En una segunda fase de validación, seleccionaremos miRNAs candidatos para su cuantificación en 37 muestras almacenadas.

Conclusiones: Nuestra serie amplía el espectro clínico y genético del MDS. La UMRS es un método válido para evaluar la severidad de las mioclonías. A través del análisis de miRNA estamos realizando un abordaje exploratorio de la biología de la enfermedad, lo que permitirá conocer mejor la fisiopatología del MDS.