

XLVI REUNIÓN ANUAL

SENEP

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

VALLADOLID 2024

23 AL 25 DE MAYO

FERIA DE VALLADOLID



www.congresosenep.es





BIENVENIDA

Estimados amigos y compañeros,

Es para mí un honor, en nombre del Comité Organizador, daros la bienvenida a la XLVI Reunión anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP) en Valladolid, que tendrá lugar del 23 al 25 de Mayo del 2024.

Valladolid acoge una nueva reunión de la SENE. Para los profesionales que tenemos relación con la neuropediatría es una gran ilusión que la SENEP recale en Castilla y León, ya que esta reunión, aunque realizada en nuestra ciudad, queremos que sea expresión de la actividad de la especialidad de toda nuestra Comunidad Autónoma.

Hemos preparado el congreso con ilusión; la estructura del Congreso pretende continuar las experiencias que hemos considerado más positivas de anteriores reuniones. El Comité Organizador ha intentado aunar un esfuerzo docente y divulgador en algunas de las actividades, junto a otro perfil altamente especializado, en el que se destaque el papel actual de la neuropediatría, una especialidad muy centrada en algunos de los retos de la medicina actual, como son los cuidados centrados en el paciente y su entorno, en la Medicina de Precisión y en los grupos de trabajo multidisciplinarios y coordinados.

Valladolid... está lejos del mar, lejos de la montaña, hace frío en invierno, calor en verano, sus gentes pasamos por serias y adustas... Y sin embargo, está reconocida como una de las ciudades españolas con mayor calidad de vida; es una ciudad acogedora, culta, inquieta, moderna pero a la vez guarda con celo sus tradiciones. Está bien comunicada, y su lejanía es en realidad cercanía de todo.

Os invitamos a todos los que no la conozcáis a que os acerquéis a nuestra ciudad y a que os sorprenda la belleza tranquila que atesora y las ofertas culturales y de ocio. A que descubráis la ciudad más allá de sus tópicos e imprescindibles Pisuerga, Semana Santa, Universidad, cultura del Vino,... Os animamos en definitiva a participar activamente en esta XLVI Reunión que exponga los avances vividos por nuestra Sociedad en estos 46 años de reuniones

Ramón Cancho Candela

Presidente del Comité Organizador de la XLVI Reunión Anual de la SENE



COMITÉS

Comité de Honor _____

Presidenta

S.M. la Reina Doña Letizia

Comité Organizador _____

Presidente

Ramón Cancho Candela

Vicepresidenta

Selma Vázquez Martín

Vocales

Mario Urbano Martín

Alba Hernández Prieto

Margarita Castro Rey

Aránzazu Hernández Fabian

Hilario Gómez Martín

Cristina Rodríguez Fernández

Irene Ruiz-Ayúcar de la Vega

Alejandra Melero González

Comité Científico _____

Rocío Sánchez-Carpintero Abad

Óscar Blanco Barca

José Luis Peña Segura

Carmen Fons Estupiñá

Marcos Madruga Garrido

Ana Camacho Salas



PROGRAMA – JUEVES 23 DE MAYO DE 2024

09:00–10:00 ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN

10:00–11:00 TALLERES (I)

- | | |
|-------------|---|
| Auditorio 1 | TALLER 1: Detección de signos precoces de Autismo.
Coordinadores: Aránzazu Hernández Fabian y Ricardo Canal |
| Auditorio 2 | TALLER 2: Trastornos paroxísticos no epilépticos.
Coordinadores: Mario Urbano (Hosp. Río Hortega, Valladolid) y Antonio Hedrera (Hospital Central Universitario de Asturias, Oviedo) |
| Sala 1 | TALLER 3: Urgencias en neuropediatría: casos prácticos.
Coordinadores: Margarita Castro (Hosp. Clínico Univ. de Valladolid) y Alejandra Melero (Complejo Asistencial de Zamora) |
| Sala 2 | TALLER 4: Sistemas de derivación de LCR. Taller práctico sobre válvulas.
Coordinador: Jose Hinojosa (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona) |

11:00–12:00 TALLERES (II)

- | | |
|-------------|---|
| Auditorio 1 | TALLER 1 bis: Detección de signos precoces de Autismo
Coordinadores: Aránzazu Hernández Fabian y Ricardo Canal |
| Auditorio 2 | TALLER 2 bis: Trastornos paroxísticos no epilépticos.
Coordinadores: Mario Urbano (Hosp. Río Hortega, Valladolid) y Antonio Hedrera (Hospital Central Universitario de Asturias, Oviedo) |
| Sala 1 | TALLER 3 bis: Urgencias en neuropediatría: casos prácticos.
Coordinadores: Margarita Castro (Hosp. Clínico Univ. de Valladolid) y Alejandra Melero (Complejo Asistencial de Zamora) |
| Sala 2 | TALLER 4 bis: Sistemas de derivación de LCR. Taller práctico sobre válvulas.
Coordinador: Jose Hinojosa (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona) |

12:00–12:30 PAUSA CAFÉ



12:30–14:30

Auditorio 2

TALLER: DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN NEUROPEDIATRÍA: DESAFÍOS ACTUALES Y FUTUROS

Moderador: Hilario Gómez Martín, Hospital de Salamanca

healthincode

Variabilidad genética e interpretación de variantes

Ponente: Alba Navarro, Health in Code

Abordaje diagnóstico en trastornos del neurodesarrollo

Ponente: Alberto Fernández Jaén (Hosp. Univ. Quirónsalud, Madrid)

Diagnóstico genético de alta resolución en epilepsia

Ponente: Ángel Aledo (Hosp. Vithas La Milagrosa, Madrid)

12:30-13:30

REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO (I)

13:30-14:30

REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO (II)

14:30–14:45

RECOGIDA DE PACK LUNCH Y VISITA DE E-POSTERS

14:45-16:00

SIMPOSIOS PARALELOS

14:45–16:45

Auditorio 2

X-ADL Y OTRAS LEUCODISTROFIAS POTENCIALMENTE TRATABLES.

Moderadores: Angels García Cazorla (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona) y Sergio Aguilera (Hosp. de Navarra, Pamplona)

Introducción: presentación clínica y diagnóstico. Patrones de neuroimagen

Ponentes: Leticia Pías (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona), Alejandra Darling (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona) y Marta Gómez Chiari (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Terapias actuales y en desarrollo: TMO/Terapia génica/Leriglitazona

Ponente: Caroline Sevin (Hôpital Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre, Francia)

Necesidad del cribado neonatal

Ponentes: Raquel Yahyaoui (Hosp. Univ. Regional de Málaga) y Cristóbal Colón (Hosp. Clínico Univ. de Santiago de Compostela)

Experiencia de la asociación española de leucodistrofias

Ponente: Carmen Sever (Asociación Española de Leucodistrofias, Madrid)



14:45–16:00

Sala 2

SIMPOSIO CENTOGENE. LA MULTIÓMICA. NUEVA DIMENSIÓN EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES NEURO PEDIÁTRICAS

Presentador: Eduard García (CENTOGENE)

CENTOGENE
THE RARE DISEASE COMPANY

Implementación clínica de estrategias multiómicas en el diagnóstico genético de enfermedades neuropediátricas

Ponente: Aida M. Bertoli-Avella (CENTOGENE)

Un paso adelante en el diagnóstico genético de las distonías hereditarias: cuando la investigación y el diagnóstico convergen

Ponente: Belén Pérez Dueñas (Hosp. Vall d'Hebrón, Barcelona)

Discusión

14:45–16:00

Sala 1

SIMPOSIO BIOGEN – JUNTOS EN ENFERMEDADES RARAS: OPORTUNIDADES

 **Biogen**

Introducción y bienvenida

Moderador: Inmaculada Pitarch (Hospital Universitari i Politècnic la Fe, Valencia)

Ayer, hoy y mañana en enfermedades raras

Ponente: Inmaculada Pitarch (Hospital Universitari i Politècnic la Fe, Valencia)

Biomarcadores predictivos de respuesta a tratamiento en AME

Ponente: Eduardo Tizzano (Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona)

Fisiopatología en AF: perspectivas pediátricas

Ponente: Mercedes Pineda (Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona)

Q&A



14:45–16:00

Sala 4

SIMPOSIO BIOPROJET. ENFOQUE INTEGRAL DE LA NARCOLEPSIA PEDIÁTRICA: EXPLORANDO NUEVAS PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS

Moderador: Ainhoa Álvarez Ruiz de Larrinaga (Hosp. Univ. de Araba, Vitoria)

bioprojet

Descifrando la Narcolepsia Pediátrica

- Introducción a la Narcolepsia pediátrica: Manifestaciones clínicas específicas
- Desafíos en el Diagnóstico Diferencial: Más Allá de Epilepsia y TDAH
- Identificación de Red Flags en el diagnóstico de Narcolepsia Pediátrica
- Manejo Integral de la Narcolepsia Pediátrica: enfoques Farmacológicos y No Farmacológicos según Guías Internacionales

Ponente: Ainhoa Álvarez Ruiz de Larrinaga (Hosp. Univ. de Araba, Vitoria)

Experiencias Clínicas y Perspectivas con Pitolisant

Casos Clínicos: Experiencias en el uso de Pitolisant en niños y adolescentes.

Ponente: Ainhoa Álvarez Ruiz de Larrinaga (Hosp. Univ. de Araba, Vitoria)

16:45–17:15

Auditorio 1

PRESENTACION PRIMERA GUIA INTERNACIONAL PARA MANEJO DE ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA SCN8A

Presentación del proyecto y metodología

Ponente: Gabrielle Conecker

Repercusión en la práctica clínica diaria

Ponente: Ángel Aledo (Hospital Vithas La Milagrosa, Madrid)

17:15–18:00

Auditorio 1

CONFERENCIANTE INVITADO

Introducción: Ramon Cancho (Hosp. Universitario Río Hortega, Valladolid)

Síndrome de fosa posterior en Neurocirugía infantil: ¿es posible disminuir su incidencia?

Ponente: Jose Hinojosa (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

18:00–18:30

PAUSA CAFÉ Y VISITA DE E-POSTERS

18:30–19:15

Auditorio 1

ACTO INAUGURAL

D. Alberto Cuadrado Toquero – cuarto Teniente Alcalde y Concejal de Salud Pública y Seguridad Ciudadana del Ayuntamiento de Valladolid

Dra. Celia María Albadalejo Blanco - Subdirectora Médica y Responsable de gestión asistencial de los Servicios Médicos y Centrales del Hospital Río Hortega

Dr. José Antonio Arranz Velasco - Director Gerente Hospital Clínico Universitario de Valladolid

Dra. Rocío Sánchez-Carpintero Abad – Presidenta de la SENEPE

Dr. Ramón Cancho Candela – Presidente del Comité Organizador del Congreso



19:15–20:00 CONFERENCIA INAUGURAL

Auditorio 1

**Desarrollo y plasticidad temprana de los circuitos sensoriales en modelos animales:
Contribuciones fundamentales para la clínica**

Presentadora: Rocío Sánchez-Carpintero (Presidenta de la SENEP)

Ponente: Guillermina López Bendito (Consejo Español de Investigaciones Científicas, Instituto de Neurociencias, Alicante)

PROGRAMA – VIERNES 24 DE MAYO DE 2024

20:00 BIENVENIDA A VALLADOLID EN PLAZA DE LA FERIA DE VALLADOLID

08:30-10:00 SESIONES PLATAFORMA

Auditorio 1

SESIÓN PLATAFORMA I – EPILEPSIA



Moderadores: Susana Roldán (Hosp. Virgen de las Nieves, Granada) y Eduardo López Laso (Hosp. Univ. Reina Sofía Materno Infantil, Córdoba)

Epilepsias farmacorresistentes: tratamiento por síndrome o por crisis

Ponente: Eduardo López Laso (Hosp. Univ. Reina Sofía Materno Infantil, Córdoba)

Discusión

O-001 VALIDACIÓN DE LA VERSIÓN ESPAÑOLA DEL CUESTIONARIO DE CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS CON EPILEPSIA QOLCE-55

Salvador Ibáñez Micó¹, Inmaculada Martínez Albaladejo², Carmen Martínez Ferrández², Helena Alarcón Martínez³, Lourdes Ceán Cabrera³, María Josefa Martínez García³, Francisca Valera Párraga³, María Martínez Copete², Estefanía Cremades Sánchez², Eduardo Martínez Salcedo³.

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ²Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena; ³Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

O-002 EVOLUCIÓN DE LOS HALLAZGOS ELECTROENCEFALOGRAFICOS EN LA ENCEFALOPATÍA SYNGAP1

Juliana Ribeiro Constante¹, Alba Tristán-Noguero², Fernando Francisco Martínez Calvo³, Salvador Ibañez-Mico⁴, José Miguel Ramos-Fernández⁵, María Del Carmen Moyano Chicano⁵, Rafael Camino León⁶, Víctor Soto Insuga⁷, Elena González Alguacil⁸, Alia Ramírez Camacho⁹, Oscar Sans Capdevila⁹, Angeles García-Cazorla⁹, Àlex Bayés¹⁰, Itziar Alonso-Colmenero⁹, Grupo De Trabajo Syngap1 España¹¹.

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Department of Genetics, Microbiology and Statistics, University of Barcelona, Barcelona; ³Pediatric Neurology Department, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁴Pediatric Neurology Department, Arrixaca University Hospital, Murcia; ⁵Pediatric Neurology Department - IBIMA group, Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga; ⁶Pediatric Neurology Department, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁷Pediatric Neurology Department, Hospital Universitario Infantil del Niño Jesús, Madrid; ⁸Pediatric Neurology Department, Hospital Universitario Infantil del Niño Jesús, Madrid; ⁹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ¹⁰Molecular Physiology of the Synapse, Institut de Recerca Sant Pau (IR Sant Pau), Universitat Autònoma Barcelona, Barcelona; ¹¹SYNGAP1 España, Barcelona.

O-003 EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS: ETIOLOGÍA GÉNÉTICA Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

Ingrid Guillén Onandía¹, Cristina Benítez Provedo², Nuria Lamagrande Casanova², Ignacio Javier Navarro López², Elena Oyaga De Frutos², Sara Vila Bedmar², Víctor Soto Insuga², Anna Duat



Rodríguez², Eva Gutiérrez Delicado², Juan José García Peñas².

¹Neuropediatría, Hospital Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Niño Jesús, Madrid.

O-004 - ACTIVIDAD OSCILATORIA CORTICAL EVOCADA POR CHIRP: UN BIOMARCADOR DE DISFUNCIÓN DE LAS INTERNEURONAS GABAÉRGICAS

Nadia Ines Irazabal¹, Elena Urrestarazu Bolumburu², Oscar Manzanilla², Miguel Valencia², Manuel Alegre Esteban², Rocío Sanchez-Carpintero Abad².

¹Pediatría, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ²Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

O-005 - TERMOCOAGULACIÓN GUIADA POR ESTEREO-ELECTROENCEFALOGRAFÍA Y TERMOABLACIÓN LÁSER EN EPILEPSIA FOCAL REFRACTARIA ASOCIADA AL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

Irene Sánchez-Miranda Román¹, Álvaro Beltrán Corbellini², Rafael Toledano Delgado², Irene García Morales², Marcelo Budke Neukamp², Juan Álvarez-Linera Prado², Antonio Gil-Nagel Rein².

¹Neurología, Hospital Ruber Internacional, Madrid; ²Hospital Ruber Internacional, Madrid.

O-006 - UTILIDAD DEL EXOMA EN LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO DE DEBUT NEONATAL

Júlia Sala Coromina¹, Miquel Raspall Chaure², Anna Marcè Grau³, Alfons Macaya².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; ²Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; ³VHIR, Barcelona.

Auditorio 2

SESIÓN PLATAFORMA II – NEUROMUSCULARES



Moderadores: Marcos Madruga (Centro Neurolinkia y Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz, Sevilla) y Carlos Orteiz (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Explorando los beneficios de vamorolona: un enfoque holístico sobre su potencial terapéutico y su aplicación clínica

Ponente: Carlos Orteiz (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Discusión

O-007 - BIOMARCADORES DIGITALES PROMETEDORES PARA MEDIR LA FUNCIÓN MOTORA DE EXTREMIDAD SUPERIOR EN Distrofia Muscular de Duchenne

Jesica María Exposito Escudero¹, Alessandra Favata², Roger Gallart-Agut³, Julita Medina⁴, Laura Carrera⁴, Andres Nascimento⁴, Rosa Pàmies-Vilà², Carme Torras³, Josep Maria Font-Llagunes², Daniel Natera De Benito⁴.

¹Unidad de patología neuromuscular, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Department of Mechanical Engineering and Research Centre for Biomedical Engineering (CREB), Universitat Politècnica de Catalunya (UPC), Barcelona, Barcelona; ³Institut de Robòtica i Informàtica Industrial, CSIC-UPC, Barcelona, Spain, Barcelona; ⁴Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-008 - MIOPATÍAS HEREDITARIAS: IMPORTANCIA DEL FENOTIPADO CLÍNICO, LA RESONANCIA MAGNÉTICA Y LA BIOPSIA MUSCULARES EN LA ERA DE LA NGS

Laura Costa Comellas¹, Vanesa Gonzalez², Adele D'amico³, Fabiana Fattori³, Luca Bosco³, Mireia Alvarez Molinero², David Gomez Andres², Enrico Bertini⁴, Francina Munell².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ³Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma; ⁴Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Barcelona.

O-009 - TITINOPATÍA DE DEBUT PEDIÁTRICO: INTERÉS DE LA IMAGEN MUSCULAR EN LA IDENTIFICACIÓN DE LOS PRIMEROS CASOS CONGÉNITOS DE TRANSMISIÓN DOMINANTE

Rocío García Uzquiano¹, Aurélien Perrin², Edoardo Malfatti³, Tanya Stojkovic⁴, Ana Camacho Salas⁵, Corinne Metay⁴, Robert Carlier⁶, Mireille Cossée², Susana Quijano Roy⁶.

¹Neuropediatría, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ²Centre Hospitalier Universitaire de



Montpellier, Montpellier; ³HU Henri Mondor, París; ⁴Hôpital Pitié-Salpêtrière, París; ⁵Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁶Hôpital Raymond Poincaré, Garches.

O-010 - PREVALENCIA DE ANOMALÍAS EN EL NEURODESARROLLO EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO I REGISTRADOS EN CUIDAME

Mireia Alvarez Molinero¹, David Gómez Andrés², Rocio García Uzquiano³, Miguel Ángel Fernández García⁴, Mar García Romero⁴, Eduardo Martínez Salcedo⁵, Jesica Expósito Escudero³, Carolina Nungo Garzón⁶, Maria Antonia Grimalt Calatayud⁷, Mercedes López Lobato⁸, Joaquín Fernández Ramos⁹, Cecilia Calzada García-Mora¹⁰, Hilario Gómez Martín¹¹, Rocio Calvo¹², Francina Munell Casadesús², Laura Toledo Bravo De Laguna¹³, R Blanco¹⁴, Desiré González Barrios¹⁵, Virginia Navarro Abia¹⁶, Cuidame Investigators Group¹⁷.

¹Neuropediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁴Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁵Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁶Hospital la Fe Valencia, Valencia; ⁷Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; ⁸Hospital Virgen del Rocío, Sevilla; ⁹Hospital Reina Sofía, Córdoba; ¹⁰Hospital Universitario de Toledo, Toledo; ¹¹Complejo Universitario de Salamanca, Salamanca; ¹²Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga; ¹³Hospital Materno-Infantil de las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria; ¹⁴Hospital Universitario Central de Asturias, Asturias; ¹⁵Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife; ¹⁶Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ¹⁷CUIDAME investigators Group, Barcelona.

O-011 - RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DEL TRIO-WGS EN 58 NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES QUE NO TENÍAN DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Berta Estévez Arias¹, Andres Nascimento Osorio¹, Leslie Matalonga², Anna Codina¹, Carlos Ortez¹, Laura Carrera García¹, Jéssica Expósito Escudero¹, Janet Hoenicka¹, Francesc Palau¹, Daniel Natera De Benito³.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), Esplugues de Llobregat; ³Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-012 - DESCRIPCIÓN DE LAS ANOMALÍAS DEL NEURODESARROLLO SOCIO-COGNITIVO EN ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1

Mireia Alvarez Molinero¹, Nathalie Pinto Da Costa², Laura Costa Comellas³, Rocio García Uzquiano², Marta Gómez García De La Banda², Laia Ventura Expósito³, Francina Munell Casadesús³, Susana Quijano Roy², David Gómez Andrés³.

¹Neuropediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hôpital Raymond Poincaré, Paris; ³Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

Sala 1

SESIÓN PLATAFORMA III – TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Moderadores: Concepción Miranda (Hosp. Gregorio Marañón, Madrid) y Juan Dario Ortigoza Escobar (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Actualización de las guías de status distónico

Ponente: Juan Dario Ortigoza Escobar (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Discusión

O-013 - CRISIS DISCINÉTICAS EN TRASTORNOS RELACIONADOS CON GNAO1: ESTUDIO INTERNACIONAL DE CONSENSO DELPHI

Jana Domínguez-Carral¹, Carola Reinhard², Darius Ebrahimi-Fakhari³, Natalie Dorison⁴, Serena Galosi⁵, Masa Malenica⁶, Claudia Ravelli⁷, Giacomo Garone⁸, Esra Serdaroglu⁹, Laura Van De Pol¹⁰, Anne Koy¹¹, Vincenzo Leuzzi¹², Agathe Roubertie¹², Jean-Pierre Lin¹³, Diane Doummar⁷, Laura Cif¹⁴, Juan Darío Ortigoza-Escobar¹⁵.

¹Unidad de epilepsia, servicio de neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND), Tübingen; ³Boston Children's Hospital, Harvard



Medical School, Boston; ⁴Hôpital Fondation Rothschild, París; ⁵Sapienza University of Rome, Roma; ⁶University Hospital Center Sestre Milosrdnice, Zagreb; ⁷Hôpital Trousseau AP-HP.SU, París; ⁸IRCCS Bambino Gesù Children Hospital, Roma; ⁹Gazi University Faculty of Medicine, Ankara; ¹⁰Emma Children's Hospital, Amsterdam; ¹¹University Hospital Cologne, Colonia; ¹²Université de Montpellier, Montpellier; ¹³Evelina London Children's Hospital, Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, Londres; ¹⁴Laboratoire de Recherche en Neurosciences Cliniques, Montferrier-sur-Lez; ¹⁵Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.

O-014 - DEFECTOS DEL TRÁFICO CELULAR: FENOTIPOS CLÍNICOS ASOCIADOS A VARIANTES EN KIF1A

María Del Mar Guzmán Vizcaíno Vizcaíno¹, Laura Carrera García², Leticia Pías Peleteiro², Otilia Martínez-Mugica Barbosa³, Ariadna Borrás Martínez², Alfonso De Oyarzabal Sanz², María Del Mar O'callaghan Gordo³, Angels García Cazorla², Carlos Orteiz González², Alejandra Darling².

¹Pediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat;

³Hospital Donostia, San Sebastián.

O-015 - PARKINSONISMO PEDIÁTRICO DE CAUSAS GENÉTICAS RARAS Y SU PRESENTACIÓN CLÍNICA

Mariya Sigatullina Bondarenko¹, Chiara Alfonsi², Alejandra Darling³, Carmen Fons³, Vincenzo Leuzzi², Rafael Artuch³, Roser Pons⁴, Rafael Leon Carrasco⁵, Jordi Fonollosa⁵, Jaume Campistol³, Alfonso Oyarzabal³, Angeles Garcia Cazorla³.

¹Neurologia Infantil, Hospital Sant Joan De Deu, Cataluña; ²Department of Human Neuroscience, Sapienza, University of Rome, Sapienza; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁴Aghia Sofia Hospital, Athens; ⁵Universidad Politécnica Cataluña, Cataluña.

O-016 - ESTUDIO DESCRIPTIVO Y CRIBADO DE TRASTORNOS DEL SUEÑO EN PACIENTES CON SÍNDROME DE TOURETTE

Francisco Javier Brincau García, María Vázquez López, Rocío Uzquiano García, Ana Montiel Rey, Almudena Chacón Pascual, Estíbaliz Barredo, Pedro De Castro De Castro, María Concepción Miranda Herrero.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

O-017 - HIPEREKPLEXIA O ENFERMEDAD DEL SOBRESALTO DE CAUSA GENÉTICA: AMPLIACIÓN DEL ESPECTRO FENOTÍPICO EN UNA SERIE DE PACIENTES

María Teresa González Campillo¹, Jair Tenorio², Víctor Martínez-Glez³, Mireia Del Toro⁴, Beatriz Muñoz Cabello⁵, Noemí Núñez Enamorado⁶, Manuel Lubián Gutiérrez⁷, Antonio Gil-Nagel Rein⁸, Mario Urbano Martín⁹, José Luis Cuevas Cervera¹⁰, Carmen Fons¹¹, Pablo Lapunzina², Eduardo López Laso¹².

¹Unidad de Neuropediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real; ²CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, ISCII, Madrid) / Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM)-IdiPAZ. Hospital Universitario La Paz-UAM, Madrid. / ITHACA (European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability, Bruselas, Bélgica), Madrid; ³Centro de Medicina Genómica, Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT), Sabadell., Sabadell; ⁴Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebrón (Barcelona), Barcelona; ⁵Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla), Sevilla; ⁶Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de octubre (Madrid), Madrid; ⁷Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Puerta del Mar (Cádiz), Cádiz; ⁸Servicio de Neurología. Hospital Ruber Internacional (Madrid), Madrid; ⁹Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Río Ortega (Valladolid), Valladolid; ¹⁰Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario de Jaén., Jaén; ¹¹Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu Hospital (Barcelona), Barcelona; ¹²Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba) / CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, ISCII, Madrid) / IMIBIC, Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba., Córdoba.

O-018 - ATAXIAS CONGÉNITAS NO PROGRESIVAS: RENDIMIENTO DEL DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y CARACTERIZACIÓN GENOTÍPICA-FENOTÍPICA



Alba Gabaldón Alberó¹, Raquel Baviera Muñoz², Carmen Valdés Dieguez², Beatriz Beseler Soto², Inmaculada Pitarch Castellano², Montserrat Téllez De Meneses², Patricia Smeyers Durá², Luis Bataller Alberola², Francisco Martínez Castellano², Sara Hernández Muela².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario La Fe, Valencia; ²Hospital Universitario La Fe, Valencia.

Sala 2

SESIÓN PLATAFORMA IV – NEUROMETABOLICAS¹ / NEURODEGENERATIVAS

Moderadores: Hilario Gómez Martin (Complejo Universitario de Salamanca) y José Víctor Álvarez González (Hosp. Clínico Univ. de Santiago de Compostela)

Enfermedades relacionadas con las funciones de los lisosomas

Ponente: José Víctor Álvarez González (Hosp. Clínico Univ. de Santiago de Compostela)

Discusión

O-019 - CARACTERIZACIÓN DE ATAXIAS METABÓLICAS DE INICIO EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Heidy Baide Mairena¹, Mar O'callaghan Gordo², Chiara Alfonsi², Leticia Pías Peleteiro², Delia Yubero², Judith Armstrong², Rafael Artuch², Natalia Julià Palacios², Angeles García Cazorla², Alejandra Darling².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-020 - ATIDARSAGENE AUTOTEMCEL (TERAPIA GÉNICA CON CÉLULAS MADRE HEMATOPOYÉTICAS) PRESERVA EL DESARROLLO COGNITIVO Y MOTOR EN LA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA CON UN SEGUIMIENTO DE HASTA 12 AÑOS

Alejandra Darling Lavin¹, Valeria Calbi², Francesca Fumagalli², Fabiola De Mattia², Alberto Zambón³, Vera Gallo², Salvatore Recupero⁴, Elena Fratini⁴, Francesca Ciotti⁴, Maddalena Frascini⁴, Marina Sarzana⁴, Stefano Scarparo⁴, Eugenio Montini², Marcella Facchini², Francesco Morena⁵, Sabata Martino⁵, Jean Brooks⁶, Alan Richardson⁶, Laura Campbell⁶, Alessandro Aiuti².

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Instituto Teletón San Raffaele para Terapia Génica (SR-TIGET), Instituto Científico IRCCS San Raffaele, Milan; ³Unidad de Neurología y Neurofisiología, Instituto Científico IRCCS San Raffaele, Milan; ⁴Unidad de Inmunohematología Pediátrica y Programa de TMO, Instituto Científico IRCCS San Raffaele, Milan; ⁵Departamento de Química, Biología y Biotecnologías, Universidad de Perugia, Perugia; ⁶Orchard Therapeutics (Europe) Limited, Londres.

O-021 - CARACTERIZACIÓN NEUROLÓGICA, NEURORRADIOLÓGICA Y NEUROCOGNITIVA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS DEL REGISTRO NACIONAL DE ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

Noemi Nuñez Enamorado¹, Berta Zamora Crespo², Zaida Moreno Ramos², Ana Martinez De Aragon², Ana Camacho Salas², Pilar Quijada², Delia Barrio³, Ruben Perez De La Fuente².

¹NEUROLOGIA INFANTIL, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ³12, Madrid.

O-022 - DEFECTOS DE AUTOFAGIA ASOCIADOS A TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO Y NEURODEGENERACIÓN: COHORTE DE PACIENTES BPAN (BETA-PROPELLER PROTEIN-ASSOCIATED NEURODEGENERATION)

Heidy Baide Mairena¹, Leticia Pías Peleteiro², Mar O'callaghan Gordo², Luca Soliani³, Marta Soares⁴, Rosana Vico², Elena Martínez Del Val⁵, Otilia Martínez- Mugica Barbosa⁶, Alberto García Oguiza⁷, Marta Amengual Gual⁸, Gema Aznar⁹, Gabriel González Rabelino González Rabelino¹⁰, Jesica Espósito², Delia Yubero Yubero², Yaiza Díaz Osorio², Alfonso De Oyarzabal Sanz², Angels García-Cazorla², Alejandra Darling².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Istituto delle Scienze Neurologiche, Bologna; ⁴Hospital Santa María, Lisboa; ⁵Hospital Universitario Fundación Alcorcón, MADRID; ⁶Hospital Universitario de Cruces, Bizkaia; ⁷Hospital de Basurto - Osakidetza, Bilbao; ⁸Hospital Universitario Son Espases, Palma; ⁹Hospital del Mar, Barcelona; ¹⁰Hospital Pereira Roser, Montevideo.



O-023 - DESCRIPCIÓN DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON ATAXIA DE FRIEDREICH DE INICIO EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Nazareno Juan Lascano¹, Leticia Diana Pias Peleteiro², Maria Del Mar O'callaghan Gordo², Mercè Pineda Marfa², Carlos Ignacio Ortez Gonzalez², Heidy Surriel Baide Mairena², Nuria Couto Lopez², Loreto Martorell Sampol², Sergi Cesar Diaz², Alejandra Darling Lavin².

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-024 - DESARROLLO Y EVALUACIÓN DE UNA PRUEBA SANGUÍNEA PARA DETECCIÓN DEL SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO 1 (GLUT1-DS): PRIMEROS CASOS Y EXPERIENCIA

Miguel Angel Fernandez Garcia¹, Ramón Velázquez Fragua², Gloria López Sobrino², Helena Mendez Del Sol², Olaia Rodriguez Fraga², Gema Serrano Olmedo², Josep Bonet³.

¹Neuropediatría, Hospital Universitario La Paz, Madrid; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid; ³Metaphora Biosystems, barcelona.

Sala 4

SESIÓN PLATAFORMA V – PATOLOGÍA NEUROVASCULAR

Moderadores: Pedro de Castro (Hosp. Gregorio Marañón, Madrid) y Verónica González Álvarez (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Factores de riesgo modificable en el Ictus pediátrico

Ponente: Verónica González Álvarez (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Discusión

O-025 - CREACIÓN Y ESTUDIO DE FIABILIDAD DE LA ESCALA PEDRACE EN EL ICTUS PEDIÁTRICO.

Eulàlia Turón Viñas¹, Veronica González Álvarez², Montserrat García Puig³, Maria Camós Carreras⁴, Agustí Rodríguez Palmero⁵, Ana Felipe Rucián⁶, Gemma Aznar Laín⁷, Elisabet Coca Fernández⁸, Francesc Xavier Jiménez Fàbrega⁹, Natàlia Pérez De La Ossa⁵.

¹Unidad de Neuropediatría, servicio de pediatría, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Corporació Sanitari Parc Taulí, Sabadell; ⁴Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona; ⁵Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona; ⁶Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁷Hospital del Mar, Barcelona; ⁸Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁹Sistema d'Emergències Mèdiques de Catalunya, Barcelona.

O-026 - CARACTERIZACIÓN DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON ICTUS ISQUÉMICO PERINATAL

Núria Visa Reñé¹, Glòria Arqué², Francisco Purroy³, Fernando Paredes Carmona³.

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida; ²IRB Lleida, Lleida; ³Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

O-027 - MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS DEL SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO. A PROPÓSITO DE 4 CASOS CLÍNICOS.

Elena Martínez Del Val¹, Ana Martín Moreno², Lydia De La Torre Martín², Kawtar Sabir², Marta Gonzalez Perez², Luis Miguel García Cardaba³, María Asunción García Pérez², Miguel Angel Martínez Granero², Ignacio Bermejo Arnedo².

¹Neurología Pediátrica, Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón; ²Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón; ³Hospital de la Zarzuela, Madrid.

O-028 - ARTERIOPATIAS: CAUSA MÁS FRECUENTE DE ICTUS ISQUÉMICO EN PEDIATRÍA

Marta Folch Benito¹, Ana Felipe Rucián², David Gómez Andrés², Alfons Maya Ruíz², Elida Vazquez Mendez², Ignacio Delgado Álvarez².

¹Neurología pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.



O-029 - MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS AGUDAS EN EL CONTEXTO DE INFECCIÓN POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE: DESCRIPCIÓN DE 10 CASOS

Raquel Bernadó Fonz¹, Nerea Gorria Redondo², Andrea Ilundáin López De Muniain², Irene Barrenechea García², Silvia Porteros Porras², Miguel Ángel Sánchez Durán², Pablo Mateos Torre², Sergio Aguilera Albasa².

¹Pediatría, Neuropediatría, Hospital de Navarra, Pamplona; ²Hospital de Navarra, Pamplona.

O-030 - ACV Y NF1 ¿DEBEMOS REALIZAR CRIBADO SISTEMÁTICO DE VASCULOPATÍA CEREBRAL EN PACIENTES CON NF1?

Selma Vázquez Martín¹, Rebeca Garrote Molpeceres², Verónica González Álvarez³, Margarita Castro Rey², Jordi Antón López³, Ramón Cancho Candela⁴.

¹Unidad de Neuropediatría, Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ²Hospital Clínico Universitario, Valladolid;

³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁴Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid.

10:00-11:30 SESIONES COMUNICACIONES ORALES

Auditorio 1 SESIÓN COMUNICACIONES ORALES I – NEUROINMUNOLOGÍA¹ / NEUROMETABÓLICAS²

Moderador: Asunción García Pérez (Hosp. Univ. Fundación Alcorcón, Madrid)

O-031 - APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA DE LOS CEREBRAL PALSY MIMICKERS. SERIE DE CASOS DE AICARDI-GUTIÈRES

Ignacio Bermejo Arnedo, Asunción García Pérez, Elena Martínez Del Val, Ana Martín Moreno, Kawtar Sabir, Miguel Ángel Martínez Granero.

Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón.

O-032 - PLASMAFERESIS EN PATOLOGÍA NEUROLÓGICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA.

María Esmeralda Pombrol Cruz¹, Pablo Mosquera Fernandez², Irene Gómez-Pastrana Pau², Ana Camacho Salas², Silvia Belda Hofheinz², Noemí Núñez Enamorado², Rogelio Simón De Las Heras².

¹Neurología infantil, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

O-033 – CAMINO HACIA EL DIAGNÓSTICO DE MOGAD EN PEDIATRÍA, CUANDO LOS RECURSOS SON LIMITADOS

Florencia Pérez Vidarte, Aroldo Morón, Virginia Pedemonte, Melania Rosas, Federico Baltar, Alfredo Cerisola, Gabriel Gonzalez.

Centro Hospitalario Pereira Rossell, Uruguay.

O-034 - CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS QUE RECIBEN TRATAMIENTO CON PLASMAFILTRACIÓN EN CUIDADOS INTENSIVOS

Ana Montiel Rey¹, Francisco Javier Brincau García², Laura Herrera², María José Solana², Amelia Sánchez², Almudena Chacón², Rocío García Uzquiano², María Concepción Miranda², Pedro De Castro Castro², María Vázquez López².

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles; ²Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

O-035 - ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN PEDIATRÍA NUESTRA EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS AÑOS

Isabel Pérez Sebastián, Elena Martínez Cayuelas, Rebeca Losada Del Pozo, Beatriz Moreno Vinues, Aida Orviz García, Irene Moreno Torres, María Rodrigo Moreno.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.



O-036 - NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A LA PROTEÍNA BETA-HÉLICE (BPAN):

CARACTERIZACIÓN ELECTROENCEFALOGRÁFICA DE UNA COHORTE DE 16 PACIENTES

Itziar Alonso-Colmenero¹, Amos Ríos Calderón², Heidy Baide Mairena², Leticia Pías², Rosana Mari Vico², Alejandra Darling².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-037- ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA A X: ¿CRÓNICA DE UN DIAGNÓSTICO TARDÍO ANUNCIADO?

Leticia Pías-Peleiteiro¹, Nazareno Juan Lascano¹, Juliana Ribeiro Constante¹, Heidy Suriel Baide Mairena¹, Ana Belén Suarez Lascano¹, Beatriz Muñoz Cabello², Marta Martínez González³, Marta Gómez Chiari¹, Alejandra Darling¹, Angels García Cazorla¹.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ³Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete.

O-038 - REVISIÓN DE 3 PACIENTES CON DÉFICIT DEL TRANSPORTADOR DE HORMONA TIROIDEA CEREBRAL MCT8: VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y BIOQUÍMICA

Cristina Benítez Provedo¹, María Ballarà Petitbo², Nuria Lamagrande Casanova², Ignacio Javier Navarro Lopez², Ingrid Guillén Onandía², Elena Oyaga De Frutos², Laura López Marín², Beatriz Bernardino Cuesta², Valentina Ortiz Cabrera², Anna Duat Rodríguez².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

O-039 - MANEJO MULTIDISCIPLINAR Y TRATAMIENTO EN PACIENTES TANGO2.

Belén Ortuño¹, Georgia Saquella¹, Silvia Meavilla¹, Angels García-Cazorla¹, Lola Sardina², Jesus Eiris Complejo³, Eduardo Martínez-Salcedo⁴, Laura Toledo⁵, Mar O' Callaghan¹, Andrés Nacimiento¹, Alejandra Darling¹, Laura Carrera¹, Carlos Ortez¹, Natalia Julià¹.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz;

³Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela; ⁴Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁵Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria.

Auditorio 2

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES II – EPILEPSIA 2

Moderador: Rebeca Losada (Fundación Jiménez Díaz, Madrid)

O-040 - CONOCIMIENTOS CLÍNICOS DE 12 CASOS NUEVOS CON VARIANTES PATOGENÉTICAS O DELECCIONES DEL GEN YWHAG, ASOCIADO A LA ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO 56 (DEE-56)

Maria Eugenia Amato¹, Sol Balsells², Loreto Martorell², Karen Ansell³, Stefan Barakat⁴, Malene Borresen⁵, Heather Johnson⁶, Christian Korff⁷, Jeremie Lefranc⁸, Anne-Sophie Denommé-Pichon⁹, Stephanie Porri⁷, Jorge M. Saraiva¹⁰, Elisabeth Sarrazin⁹, Nora Szabó¹¹, Dorota Wicher¹², Juan Darío Ortigoza-Escobar².

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; ²Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; ³Great Ormond Street Hospital, Londres; ⁴Sophia's Children Hospital Erasmus MC, Róterdam; ⁵Rigshospitalet, highly specialised Hospital, Copenhagen; ⁶Sanford Children's Specialty Clinic, Sioux Falls, Dakota del Sur; ⁷Hôpital de la Tour, Ginebra; ⁸Centre Hospitalier Universitaire Hôpital Morvan, Brest; ⁹Centre Hospitalier Universitaire Dijon Bourgogne, Dijon; ¹⁰Serviço de Genética, Departamento Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; ¹¹Szent János Kórház Neurológia, Budapest; ¹²Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

O-041 - DIFERENTES FORMAS DE EXPRESIÓN DE LOS TRASTORNOS RELACIONADOS CON GNAO1: EPILEPSIA FÁRMACO-SENSIBLE Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Jana Domínguez-Carral¹, William Grant Ludlam², Luca Soliani³, Duccio María Cordelli³, Valentina Marchiani⁴, Nerea Gorriá-Redondo⁵, Sergio Aguilera-Albesa⁵, Kirill Martemyanov², Juan Darío Ortigoza-Escobar⁶.



¹Unidad de epilepsia, servicio de neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Institute for Biomedical Innovation & Technology, University of Florida, Florida; ³Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Bologna; ⁴Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Bologna; ⁵Hospital Universitario de Navarra, Navarra; ⁶Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.

O-042 - EFICACIA DE CENOBAMATO EN NIÑOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA. ESTUDIO MULTICÉNTRICO DEL GRUPO DE EPILEPSIA DE SENEP

Víctor Soto Insuga¹, Ángel Aledo Serrano², Eva Arias Vivas³, Helena Alarcón Martín⁴, Elena González Alguacil¹, Ricardo Morcos², Patricia Smeyers⁵, Andrea Sariego Jamardo⁶, Jana Domínguez Carral⁷, María López López⁸, Salvador Ibañez⁴, Adrián García Ron³, Raquel Buenache⁹, Saray Rekarte⁹, Ainhoa García Ribes¹⁰, Gemma Aznar¹¹, Juan José García Peñas¹².

¹Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Vithas La Milagrosa, Madrid; ³Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ⁴Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁵Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁶Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ⁷Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁸Hospital Santa Lucía, Murcia; ⁹Hospital Ramón y Cajal, Madrid; ¹⁰Hospital Cruces, Bilbao; ¹¹Hospital del Mar, Barcelona; ¹²Hospital Niño Jesús, Madrid.

O-043 - DESCRIPCIÓN DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS DE UNA SERIE DE 65 PACIENTES MENORES DE 36 MESES CON ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO.

Fernando Paredes Carmona¹, Núria Visa Reñe².

¹Pediatría, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida; ²Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

O-044 - REVISIÓN Y ESTUDIO DE FACTORES PRONOSTICOS DEL SÍNDROME DE WEST EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Ainhoa Elduayen Vila¹, Nerea Izaguirre Díaz², Otilia Martínez-Múgica Barbosa², Borja Laña Ruiz², Itxaso Martí Carrera².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián; ²Hospital Universitario Donostia, San Sebastián.

O-045 - LA COMPLEJIDAD DE CACNA1A: VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y RETOS EN LA INTERPRETACIÓN DEL GENOTIPO

Eines Monteagudo Vilavedra¹, Veronica Martos Gago², Miriam Álvarez Barona², Patricia Fuentes Pita³, Ana María López Vázquez³, María Del Carmen Gómez Lado³, Jesús Eirís Puñal³.

¹Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago, Santiago de Compostela; ²Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela; ³Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.

O-046 - ANÁLISIS SOBRE LOS BENEFICIOS DE LA DIETA CETOGÉNICA COMO TRATAMIENTO DE LA EPILEPSIA REFRACTARIA

Lourdes Romero Vázquez¹, Ana María Millan Borralló², Andrea Campo Barasoain², María Del Carmen Rivero De La Rosa², Diego Pascual-Vaca Gómez², Irene Alonso Pérez².

¹Pediatría, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla; ²Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

O-047 - COMUNICAR EL DIAGNÓSTICO Y EL INICIO DEL TRATAMIENTO ESPECÍFICO DEL SÍNDROME DE DRAVET A LOS CUIDADORES: UN CONSENSO DELPHI INTERNACIONAL

Rocío Sánchez-Carpintero Abad¹, Delphine Breuillard², Andreas Brunklaus³, Francesca Darra⁴, Silke Flege⁵, Andrea Giuffrida⁶, Katherine Nickels⁷, Susanne Schubert-Bast⁸, Galia Wilson⁹.

¹Pediatrics, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ²Hôpital Necker-Enfants malades, APHP, París; ³Royal Hospital for Children Glasgow, Glasgow; ⁴Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, Verona; ⁵Dravet Syndrom e.V., Frankfurt am Main; ⁶Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma; ⁷Mayo Clinic, Rochester, MN; ⁸Goethe-University Frankfurt, Frankfurt am Main; ⁹Dravet Syndrome UK, London.

O-048 - UNA HERRAMIENTA PARA LA EVALUACIÓN DE COMORBILIDADES NEUROPSIQUIÁTRICAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DRAVET (DANCE)

Simona Giorgi¹, Stéphane Auvin², An-Sofie Schoonjans³, Eulàlia Turón Viñas⁴, Irene Sánchez Miranda⁵,



Antonio Gil-Nágel⁵, Lieven Lagae⁶, Jose Angel Aibar¹.

¹Dravet Syndrome Foundation Spain, Madrid; ²Hôpital Robert Debré, Paris; ³UZA University of Antwerp, Antwerp;

⁴Pediatría, Unidad de Neuropediatría, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁵Hospital Ruber Internacional, Madrid; ⁶KU Leuven, Leuven.

Sala 1

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES III – GENÉTICA 1

Moderador: María Justel Rodríguez (Hosp. Univ. de Salamanca)

O-049 - ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA Y ACTUACIÓN DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICA EN EL SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 16P11.2

Fernando Francisco Martínez Calvo¹, María Dolores Miramar Gallart², Javier López Pisón², María Concepción García Jiménez², Raquel Pérez Delgado², Lorena Monge Galindo², Amparo López Lafuente², Pilar Abenia Usón², Miguel Lafuente Hidalgo², José Luis Peña Segura².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ²Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

O-050 - REVISIÓN DE LA RENTABILIDAD DEL EXOMA EN LAS PATOLOGÍAS NEUROPEDIÁTRICAS ATENDIDAS EN NUESTRO CENTRO

Nerea Senosiain Ibero¹, Myriam Salvá Arteaga², Inés Roncero Sánchez-Cano², Ana Fernández Marín², Julio Alberto Vázquez Gómez², Ingrid Royo Sesma², Paula Alquezar Yus², Diego Viguera Elías³, Cristina Toledo Gotor², Samuel Martín Rodríguez².

¹Pediatría, Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ²Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ³Hospital Clínico Universitario, Valencia.

O-051 - LA CITOMETRÍA DE FLUJO COMO TÉCNICA COMPLEMENTARIA EN LA CLASIFICACIÓN DE VARIANTES INCIERTAS EN EL GEN PIGA CON PATRÓN DE INACTIVACIÓN ALEATORIA DEL CROMOSOMA X

Alba Gabaldón Albero¹, Amparo Semper Talens², Lourdes Cordón², Sandra Monfort Membrado², Silvestre Oltra Soler², Sara Hernández Muela², Francisco Martínez Castellano².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario La Fe, Valencia; ²Hospital Universitario La Fe, Valencia.

O-052 - UTILIDAD DE UNA CONSULTA MULTIDISCIPLINAR DE NEUROPEDIATRIA CON GENÉTICA: MAS ALLÁ DEL DIAGNÓSTICO DEL PROBANDO

Gemma Aznar Laín¹, Gabriela-Claudia Secondi², Carla Díes Curia², Maria-Asunción Galdeano Ruiz De Larramendi², Anna-Maria Puiggros Metge², Gardenia-Maria Vargas Parra², Maria Del Mar Rodriguez Rivera², Luis Alberto Pérez Jurado².

¹Neuropediatría, Hospital del Mar, Barcelona; ²Hospital del Mar, Barcelona.

O-053 - ¿ES POSIBLE CORRELACIONAR GENOTIPO Y FENOTIPO EN EL SÍNDROME DE FOXG1?

Nuria Lamagrande Casanova¹, Ignacio Javier Navarro López², Cristina Benitez Provedo³, Ingrid Guillén Onandía³, Elena Oyaga De Frutos³, Nelmar Valentina Ortiz Cabrera³, Victor Soto Insuga³, Elena González Alguacil³, Juan José García Peñas³, Anna Duat Rodríguez³.

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ³Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

O-054 - CARACTERIZANDO EL SÍNDROME DE PITT-HOPKINS: ESTUDIO MULTICÉNTRICO

Ana Gutiérrez Rodríguez¹, Florencia Epifani², Gregorio Alexander Nolasco Tovar², Natalia Alexandra Juliá Palacios², Saoia Jimenez Echevarria³, Jose Luis Peña Segura⁴, Esther Jiménez Iniesta⁵, Virginia Navarro Abia⁶, Laura Cuesta Herraiz⁷, Guiomar Perez De Nancrales Leal³, Francisca Valera Párraga⁸, Loreto Martorell Sampoll², Judith Armstrong Moron², Mercedes Serrano Gimare².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital de Basurto - Osakidetza, Bilbao; ⁴Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁵Hospital Torrecárdenas,



Almería; ⁶Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁷Hospital de Manises, Comunidad Valenciana; ⁸Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

O-055 - FACE2GENE FACILITA LA INTERPRETACIÓN DE LOS HALLAZGOS DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) SOBRE TODO EN LOS CASOS DE VARIABLES DE SIGNIFICADO INCIERTO (VUS)

Antonio Martínez Carrascal¹, Graciela Pi Castan², Salvador Climent Alberola³, Amparo Sanchis Calvo⁴.

¹Hospital General de Requena, Requena (Valencia); ²Hospital La Ribera, Alzira (Valencia); ³Hospital de Ontinyent, Ontinyent (Valencia); ⁴E.C.E.M.C., Valencia

O-056 - REKLAIM, ENSAYO CLÍNICO FASE 1B DE FBX-101 (AAVRH10.GALC) ADMINISTRADO POR VÍA INTRAVENOSA DESPUÉS DEL TRANSPLANTE DE CORDÓN UMBILICAL PARA LA ENFERMEDAD DE KRABBE INFANTIL

Maria Luisa Escolar Capella¹, Michele Poe¹, Juan Ruiz¹, Mark Vander Lugt², Raymond Wang³, Paul Szabolcs⁴.

¹Forge Biologics, Columbus, OH; ²University of Michigan, Ann Arbor, MI; ³Children's Hospital of Orange County, Orange County, CA; ⁴University of Pittsburgh, Pittsburgh, PA.

O-057 - UTILIDAD DIAGNÓSTICA DE LOS CGH ARRAYS EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Mary Alejandra Ferrin Ferrin¹, Cristina Urbano Ruiz², Carla Criado Muriel², María Justel Rodríguez², Ramón Arroyo Ruiz², María Jesús García Salgado², María Isidoro García², María Martín Galache², Javier Caballero Ramos², Pablo Prieto Matos².

¹Pediatría, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ²Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Sala 2

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES IV – NEURODESARROLLO 1

Moderador: Irene Ruíz-Ayúcar de la Vega (Hosp. Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila)

O-058 - INFLUENCIA DE LA PANDEMIA COVID-19 EN LOS TRASTORNOS DEL LENGUAJE EN PEDIATRÍA. ESTUDIO MULTICÉNTRICO

Begoña Huete Hernani¹, Cristina Cordero Castro², Fernando Martín Del Valle³, Jorge García Ezquiaga¹, José Luis Cuevas Cervera⁴, Rebeca Losada Del Pozo⁵, Montserrat Arellano Pedrola⁶, Alfonso Amado Puentes⁷, Lucía Monfort Belenguer⁸, Cecilia Paredes Mercado⁹, Inés María Barragán Cirne¹, Elena Robert Gil⁶, Ana Moya Ortega⁶, Ana Montiel Rey⁹, Paula María Acosta Sánchez⁵, Ignacio Navarro López³.

¹Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; ²Clinica blue health care, Leganés; ³Hospital del Niño Jesús, Madrid; ⁴Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén; ⁵Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁶Hospital Mutua, Terrassa; ⁷Centro de neurodesarrollo, la Ruta Azul, Pontevedra; ⁸Hospital Clínico Valencia, Valencia; ⁹Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid.

O-059 - PERSPECTIVA DE GENERO EN EL TDAH

María Nimo Mallo¹, Marina García Boente Aguiar², Raquel Buenache Espartosa², Saray Rekarte García², Sinziana Stanesco², Ana Pérez Villena², Gustavo Lorenzo Sanz².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Ramón y Cajal, Madrid; ²Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

O-060 - ENCEFALOPATÍA DEL DESARROLLO ASOCIADA A VARIANTES EN STXBP1: ANÁLISIS DEL FENOTIPO DE UNA SERIE DE PACIENTES PEDIÁTRICO

Belen Ortuño¹, María Victoria Tóffoli², Alia Ramírez², Jana Domínguez², Natalia Juliá², Juan Dario Ortigoza-Escobar², Judith Armstrong², Mar O'callaghan², Ángels García-Cazorla², Alejandra Darling².

¹Servicio Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-061 - UTILIDAD DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO ¿ES HORA DE CAMBIAR LAS GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA?



Andrea Sariego Jamardo¹, María Socorro Pérez Poyato², Sonia García Fernández², Virginia Ainhoa Oreña Ansorena², Domingo González Lamuño², Mónica García Castro², Ana Fontalba Romero², María Teresa Martínez Merino², Ana Isabel Vega Pajares².

¹Servicio de Pediatría. Neuropediatría, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ²Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

O-062 - RENDIMIENTO DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS EN TEA: UN ESTUDIO DE PRÁCTICA CLÍNICA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Ana Gabriela Lungo Peccorini¹, Laura Gisbert², David Gomez Andres², Alfons Macaya².

¹Neuropediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

O-063 - NUESTRA EXPERIENCIA CON GUANFACINA EN NEUROPEDIATRÍA

Candela Gómez Sánchez¹, Patricia Morte Coscolín², Javier López Pisón², Eva Paricio Torrijos², Ana Martín Costa², Alejandra Ruiz Colodrero², Sara Bureba Herrando², Amalia María García Durán², Aida Lorente López².

¹Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ²Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

O-064 - CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA DE PACIENTES CON SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID: NUESTRA EXPERIENCIA

Fernando Francisco Martínez Calvo, Silvia Izquierdo Álvarez, María Dolores Miramar Gallart, Javier López Pisón, Lorena Monge Galindo, Amparo López Lafuente, Pilar Abenia Usón, Raquel Pérez Delgado, Miguel Lafuente Hidalgo, José Luis Peña Segura.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

O-065 - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN EDADES TEMPRANAS: EVOLUCIÓN Y CAMBIOS DIAGNÓSTICOS

Lydia Vargas Salazar¹, Silvia Liendo Vallejos², Stefano Petrella², Gabriela Ganc Zaslavsky².

¹Neuropediatría, Centro Polivalente ASPACE Cataluña, Barcelona; ²Centro Polivalente ASPACE Cataluña, Barcelona.

O-066 - USO DE PANTALLAS Y TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Lara Gonzalez Amor¹, Ines Barragan Cirne², Begoña Huete Hernani², Julia Ferrero Turrión², Jorge García Ezquiaga², Maria Llanos Carrasco Marina².

¹Pediatría, Hospital Severo Ochoa, Leganes; ²Hospital Severo Ochoa, Leganes.

Sala 4

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES V – MISCELANEA 1

Moderador: Cristina Rodríguez Fernández (Complejo Asistencial de León)

O-067 - CAMBIOS OBSERVADOS EN EL MANEJO DE LAS CONVULSIONES NENONATALES EN LOS ÚLTIMOS AÑOS

Ana Fernández García¹, Sandra Terroba Seara², Aquilina Jiménez González², Cristina Rodríguez Fernández², María Martínez Pérez², Beatriz Álvarez Juan², Carlos Medina Guerrero², Viviana Paola Muñoz Cabrera², Estefani Carolina Grullón Ureña².

¹Residente de Pediatría, Complejo Asistencial de León, León; ²Complejo Asistencial de León, León.

O-068 - COLAGENOPATÍA COL4A1: ESPECTRO CLÍNICO EN UNA SERIE DE CASOS DE DEBUT FETAL-NEONATAL

Ana Gutiérrez Rodríguez¹, Nyirahabimana Anna Habimana Jordana², Laia Nou Fontanet², Ana Alarcón Allén², Elisenda Eixarch Roca², Carmen Fons Estupiña².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-069 - ANÁLISIS DE ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO ISQUÉMICA NEONATAL MODERADA Y SEVERA CON CRISIS COMICIAL

María De Felipe Pérez¹, Rebeca Garrote Molpeceres², Laura Morales Albertos², Selma Vázquez



Martín², Marta Brezmes Raposo², Asunción Pino Vázquez², Antonio Jesús Morales Moreno², Margarita Castro Rey².

¹Pediatría y Áreas Específicas, Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ²Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

O-070 - USO DE ANTICUERPOS MONOCLONALES CONTRA EL PÉPTIDO RELACIONADO CON EL GEN DE LA CALCITONINA O SU RECEPTOR COMO TRATAMIENTO PREVENTIVO DE MIGRAÑA CRÓNICA EN ADOLESCENTES

Eva Arias Vivas, Guillermo Ruiz-Ocaña, Alessandra Villanueva, Alejandro Hernandez, Maria Teresa Santos, Adrian García Ron.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

O-071 - LA MIGRAÑA COMO IMITADOR DE ICTUS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

María Esmeralda Pombrol Cruz¹, Ana Martínez De Aragón Calvo², Ana Camacho Salas², Noemí Núñez Enamorado², Rogelio Simón De Las Heras².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

O-072 - TÉCNICAS DE RELAJACIÓN COMO OPCIÓN PARA EL MANEJO DE SÍNTOMAS ASOCIADOS A CEFALEA

Carmen Vilar Hernández¹, Nadia Inés Irazabal², Daniel Carranza Rojo², Nerea Crespo Eguilaz², Rocío Sánchez-Carpintero².

¹NEUROPEDIATRÍA, Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; ²Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

O-073 - CALMANDO UNA TORMENTA DISAUTONÓMICA

Sara Lobato López¹, Rocío Calvo Medina², Rafael Vera Medialdea², César Ruiz García², Aurora Madrid Rodríguez², José Miguel Ramos Fernández².

¹Pediatría, Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ²Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

O-074 - SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS EN PACIENTES CON EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE

Beatriz Antomil Guerrero¹, Melina Natali Bonifacio², Edgardo Rafael Orozco Fontalvo², Luis Alberto Méndez Jiménez², Carlos Eduardo Valera Dávila², Óscar Ramón Sans Capdevilla².

¹Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-075 - NO ME ESTIMULES EL SAHS

Nuria Lamagrande Casanova¹, Cristina Benítez Provedo², Ingrid Guillén Onandía², Ignacio Javier Navarro López², Francisca Romero Andujar², Marta Bascuas Arribas², Azucena Llorís Romero-Salazar², Karina Sifontes², Víctor Soto Insuga², Fernando Martín Del Valle².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

10:00–11:30 COMUNICACIONES A PIE DE E-POSTER

Panel 1 SESIÓN POSTER I – EPILEPSIA 1

Moderador: Margarita Castro (Hosp. Clínico Univ. de Valladolid)

P-001 - UTILIDAD DEL BRIVARACETAM EN LAS CRISIS DE AUSENCIA

María Muñoz Cabeza¹, Víctor Soto Insuga², Bárbara Blanco Martínez³, Elena Arce Portillo³, Elena González Alguacil², Juan José García Peñas².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ²Hospital del Niño Jesús, Madrid; ³Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.



P-002 - ANALISIS DESCRIPTIVO DE LOS PACIENTES CON EPILEPSIA EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Pablo Gómez Roca, Ana Pérez Villena, Ignacio Javier Navarro López, Sonia De Pedro Baena.
Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes.

P-003 - ESTIRIPENTOL EN EL SÍNDROME DE DRAVET - RESULTADOS ADICIONALES DE DOS ENSAYOS CLÍNICOS ALEATORIZADOS CONTROLADOS CON PLACEBO

Elena Cardenal Muñoz¹, Renzo Guerrini², Laurent Chancharme³, Benjamin Serraz⁴, Juan José García Peñas⁵, Catherine Chiron⁶.

¹Medical Affairs, Biocodex, Madrid; ²A. Meyer Children's Hospital, Florencia; ³Biocodex, Compiègne; ⁴Biocodex, Gentilly; ⁵Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁶Necker-Enfants Malades Hospital, París.

P-004 - NORMALIZACIÓN FORZADA EN EPILEPSIA. LA IMPORTANCIA DE LAS COMORBILIDADES PSIQUIÁTRICAS EN EPILEPSIA

María Rita Valero Valero Pertegal¹, Álvaro Bonelli Franco², Elena González Alguacil³, Juan José García Peñas³, Anna Duat Rodríguez³, Víctor Soto Insuga³.

¹Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; ²Servicio de Neurología del Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Madrid; ³Servicio de Neuropediatría del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

P-005 - ESTATUS EPILEPTICO DURANTE EL SUEÑO (ESES): ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA COHORTE. FENOTIPO, GENOTIPO, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Ana Victoria Marco Hernández, Andrea Sánchez Femenía, Marina Murillo Martínez, Alberto De La Osa Langreo, Pau Giner Bayarri.
Hospital Doctor Peset, Valencia.

P-006 - EMPLEO DEL CANNABIDIOL EN NEUROPEDIATRÍA DE UN HOSPITAL UNIPROVINCIAL

Carmen Iglesias, Myriam Salvá, Inés Roncero, Diego Viguera, Nerea Senosiáin, Ana Fernández.
Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.

P-007 - EPILEPSIA AUSENCIA INFANTIL: ESTUDIO RETROSPECTIVO EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Cristina Juberías Alzueta¹, Laura Pérez Gay², Patricia Pena Gil², María Esther Vázquez López².

¹Pediatría, Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo; ²Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo.

P-008 - REGISTRO DE CASOS DE SÍNDROME DE ESPASMOS EPILEPTICOS INFANTILES EN LOS ÚLTIMOS 14 AÑOS

Mario Iglesias Rodríguez¹, Virginia Navarro Abia², Francisco Javier Gil Calderón², Beatriz Barbadillo Mariscal², Alicia Gonzalo San Esteban², Ainhoa Mañaricua Arnaiz², Lucía Tejero Pastor², David Conejo Moreno³, María Montesclaros Hortigüela Saeta⁴, María Sol Muñoz Albillos².

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario, Burgos; ²Hospital Universitario, Burgos; ³Centro de Salud Gamonal Antigua, Burgos; ⁴Centro de Salud José Luis Santa María, Burgos

P-009 - ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO POR MUTACIÓN EN KCNQ2: REVISIÓN DE NUESTRA SERIE

Helena Alarcón-Martínez¹, Salvador Ibañez-Micó², Francisca Valera-Párraga², Sofía Ortigosa-Gómez², María Josefa Martínez-García², Eduardo Martínez-Salcedo².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ²Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

P-010 - VARIANTES PATOGENICAS EN EL GEN PCDH19: UN ESPECTRO CLÍNICO AMPLIABLE

María Dolores Sardina González¹, Cristina Cáceres Marzal², Pilar Méndez Pérez², Enrique Galán Gómez², Raquel Real Terrón².

¹Unidad de Neuropediatría, Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz; ²Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.



P-011 - EPILEPSIA DEPENDIENTE DE PIRIDOXINA DE PRESENTACIÓN ATÍPICA

Ana Fernández Marín¹, Nerea Senosiain Ibero², Cristina Toledo Gotor², Myriam Salvá Arteaga¹, Inés Roncero Sánchez-Cano², Leticia Thomlimson Alonso².

¹Pediatría, Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ²Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.

P-012 - DOS CASOS DE DOBLE CORTEX Y “EPILEPSIA DE INICIO TARDIO”

Amalia María García Durán, Jose Luis Peña Segura, Ana Martín Costa, Sara Bureba Herrando, Aida Lorente Lopez, Raquel Pérez Delgado.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

P-013 - GANAR LA BATALLA, PARA PERDER LA GUERRA. NORSE

Maria Abelaira Garcia, Guillermo Ruiz-Ocaña, Alessandra Villanueva, Alejandro Hernandez, Eva Arias, Adrian Garcia Ron.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

P-014 - CÓDIGO ICTUS Y PARÁLISIS DE TODD: MENUDO SUSTO

Irene Barrenechea García¹, Miguel Ángel Sánchez Durán², Raquel Bernadó Fonz², María Erroz Ferrer², Isabel Gordo Baztán², Sergio Aguilera Albasa².

¹Pediatría, Hospital de Navarra, Pamplona; ²Hospital de Navarra, Pamplona.

P-015 - EPILEPSIA Y ATAXIA EPISÓDICA EN UNA FAMILIA CON VARIANTE EN CACNA1G ¿NUEVA ENTIDAD?

Maria Del Socorro Pérez Poyato¹, Ana Isabel Vega Pajares², Sonia Fernandez Garcia², Andrea Sariego Jamardo², Ana Fontalba Romero², Pedro Orizaola Balaguer².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ²Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

Panel 2 **SESIÓN POSTER II – NEUROMUSCULAR**

Moderador: Lucía Monfort (Hosp. Clínico, Valencia)

P-016- FENOTIPO CLÍNICO DE PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL CON CUATRO COPIAS DE SMN2: ¿DEBEMOS TRATAR AL PACIENTE PRESINTOMÁTICO?

Rocío García Uzquiano¹, Cristina Puig², Juan Francisco Vázquez Costa³, Inmaculada Pitarch Castellano³, Miguel Ángel Fernández García⁴, María Del Mar García Romero⁴, Jéssica María Expósito Escudero², Mónica Povedano Panades⁵, Javier Joaquín Sotoca Fernández⁶, Joaquín Alejandro Fernández Ramos⁷, Virginia Navarro Abia⁸, Desiré González Barrios⁹, Sergio Aguilera Albasa¹⁰, Mercedes López Lobato¹¹, Roberto Fernández Torrón¹², Rocío Calvo Medina¹³, Mireia Álvarez Molinero⁶, Eduardo Tizzano⁶, Andrés Nascimento Osorio², Grupo De Investigadores De Cuidame².

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁴Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁵Hospital Universitari de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat; ⁶Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁷Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁸Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁹Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria, Tenerife; ¹⁰Hospital Universitario de Navarra, Pamplona; ¹¹Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ¹²Hospital Universitario Donostia, San Sebastián; ¹³Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga.

P-017 -DATOS INICIALES DEL ENSAYO DELIVER DE DYNE-251 EN VARONES CON DMD CON MUTACIONES SUSCEPTIBLES A LA OMISIÓN DEL EXÓN 51

Andrés Nascimento Osorio¹, Perry Shieh², Craig Campbell³, Nicolas Deconinck⁴, Liesbeth De Waele⁵, Kevin Flanigan⁶, Michelle Lorentzos⁷, Han Phan⁸, Chris Mix⁹, Soma Ray¹⁰, Dazhe Wang⁹, Wildon Farwell⁹, Ashish Dugar⁹, Maria L. Naylor⁹, Erwan Delage⁹, Michela Guglieri¹¹.

¹Hospital Sant Joan de Déu. U.B, Barcelona; ²University of California Los Angeles, Los Angeles, CA; ³London Health Sciences Centre, London, Ontario; ⁴Neuromuscular Reference Center UZ Gent, Gent; ⁵University Hospitals Leuven, Leuven; ⁶Nationwide Children's Hospital, Columbus, OH; ⁷Children's Hospital at Westmead, Westmead, New South



Wales; ⁸Rare Disease Research, LLC, Atlanta, GA; ⁹Dyne Therapeutics, Inc., Waltham, MA; ¹⁰Dyne Therapeutics, Inc, Waltham, MA; ¹¹Royal Victoria Infirmary, Newcastle University, Newcastle-Upon-Tyne.

P-018 - DISTROFIA FACIO ESCAPULO HUMERAL (FSHD): HISTORIA NATURAL DE UNA SERIE DE CASOS

Gissele Flores Ramos, Amos Ríos, Jessica Exposito, Laura Carrera, Daniel Natera, Delia Yubero, Loreto Martorell, Julita Medina, Andrés Nascimento, Carlos Ortez.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

P-019 - HSPG2: SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL, DESCRIPCIÓN DE ESPECTRO FENOTÍPICO

Amos Isai Ríos Calderón¹, Gissele Flores², Jessica Exposito², Daniel Natera De Benito², Laura Carrera², Cristina Jou², Delia Yubero², Ana Veliz², Andres Nascimento², Carlos Ortez².

¹Neurología pediátrica, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

P-020 - HALLAZGOS INCIDENTALES DE DELECCIONES EN EL GEN DMD EN EL CRIBADO ACGH PRENATAL: UN RETO EMERGENTE

Francina Munell¹, David Gomez Andres², Laura Costa Comellas², Mireia Alvarez², Alberto Plaja², Raul Juntas², Neus Castells Sarret², Ana Abuli², Eulalia Rovira², Alfons Macaya².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

P-021 - SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ: PRESENTACIÓN ATÍPICA EN SERIE PEDIÁTRICA

Ana Gabriela Lungo Peccorini¹, Gabriela Urcuyo Delgado², Nelly Garcia Lopez², Laura Costa Comellas², David Gomez Andres², Francina Munell².

¹Neuropediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

P-022 - ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Fernando Almarza Garrido, María Jesús Martínez González, Ainhoa García Ribes.

Hospital de Cruces, Barakaldo.

P-023 - HALLAZGOS ANALÍTICOS PRESINTOMÁTICOS COMO GUÍA PARA EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE DISTROFINOPATÍAS

Andrea Rodríguez Lozano, Óscar García Campos, Cecilia Calzada García-Mora, Alfonso Verdú Pérez, María Raquel Almendral Doncel.

Hospital Universitario de Toledo, Toledo.

P-024 - SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ ATÍPICO: SERIE DE CASOS CON EVOLUCIÓN Y RESPUESTA FAVORABLE

Beatriz Antomil Guerrero¹, Amos Isai Ríos Calderón², Jessica María Expósito Escudero², Laura Carrera García², Daniel Natera De Benito², Julita Medina Cantillo², Verónica Delgadillo Chilavert², Verónica González Álvarez², Andrés Nascimento Osorio², Carlos Ignacio Ortez González².

¹Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

P-025 - CUIDAME: ESTADO DEL REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES CON AME EN 2024. UNA VISIÓN GLOBAL

Rocío García Uzquiano¹, Cristina Puig², Miguel Ángel Fernández García³, Nancy Carolina Ñungo Garzón⁴, Jéssica María Expósito Escudero², Rocío Calvo Medina⁵, Mireia Álvarez Molinero⁶, Mercedes López Lobato⁷, Eduardo Martínez Salcedo⁸, María Antonia Grimalt Calatayud⁹, Joaquín Alejandro Fernández Ramos¹⁰, Virginia Navarro Abia¹¹, Mario Urbano Martín¹², Marta Martínez González¹³, Desiré González Barrios¹⁴, Andrea Sariago Jamardo¹⁵, María Dolores Sardina González¹⁶, Itxaso Martí Carrera¹⁷, Andrés Nascimento Osorio², Grupo De Investigadores De Cuídame -².

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁴Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁵Hospital Regional



Universitario Carlos Haya, Málaga; ⁶Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁷Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁸Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁹Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; ¹⁰Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ¹¹Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ¹²Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ¹³Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete; ¹⁴Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife; ¹⁵Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ¹⁶Hospital Materno-Infantil de Badajoz, Badajoz; ¹⁷Hospital Universitario Donostia, San Sebastián.

P-026 - REGISTRO ESPAÑOL DE ENFERMEDAD DE POMPE: CARACTERÍSTICAS Y EVOLUCIÓN DE UNA COHORTE DE 130 SUJETOS

Amos Isai Ríos Calderón¹, Andres Nascimento², Jesica Maria Exposito², Maria Del Mar Garcia Romero³, Javier De Las Heras Montero⁴, María Vasquez López⁵, Raquel Blanco Lago⁶, Myriam Hortelano⁷, Inmaculada Pitarch⁸, Salvador Ibañez Micó⁹, Rafael Jenaro Martínez Marín³, Sonia Segovia Simón¹⁰, Jordi Díaz-Manera¹⁰.

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁴Hospital de Cruces, Barakaldo; ⁵Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁶Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁷Hospital General, Segovia; ⁸Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁹Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ¹⁰John Walton Muscular Dystrophy Research Center, United Kingdom.

P-027 - MANEJO CLÍNICO Y NECESIDADES MÉDICAS DE PACIENTES CON Distrofia Muscular de Duchenne en España

Carlos Ignacio Ortez Gonzalez¹, Ana Camacho Salas², Joaquin Alejandro Fernandez Ramos³, Marisol Montolio⁴, Maria Angeles Terrance⁵, Rosana Cabello⁵, Elisa Guillen⁵, Paola Diaz⁵, Maria Brañas⁵.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital 12 de Octubre, Madrid; ³Hospital Reina Sofía, Córdoba; ⁴Duchenne Parent Project España, Barcelona; ⁵Roche Farma, Madrid.

P-028 - MANEJO TERAPÉUTICO, USO DE RECURSOS Y COSTES DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ESPAÑA: ANÁLISIS INTERINO ESTUDIO TREASURE

Mercedes López Lobato¹, María Josefa Martínez García², María Del Mar García Romero³, Rocío Calvo Medina⁴, Joaquín A. Fernández Ramos⁵, Jesús A. Armijo Gómez⁶, María Antonia Grimalt Calatayud⁷, Inmaculada Pitarch Castellano⁸, Francina Munell Casadesus⁹, Josep Darbá Coll¹⁰, Elena Martínez Gimeno¹¹.

¹Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ²Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ³Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁴Hospital Materno-Infantil Regional Universitario de Málaga, Málaga; ⁵Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁶Hospital Materno Infantil Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁷Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; ⁸Hospital Universitario y Politécnico la Fe, Valencia; ⁹Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona; ¹⁰Universitat de Barcelona, Barcelona; ¹¹Novartis Farmaceutica, Barcelona.

P-029 - NEUROPATÍA PERONEAL BILATERAL TRAS COMPRESIÓN EN ADOLESCENTE SIN NHPP: A PROPÓSITO DE UN CASO

Miren Iranzu Esparza Garrido¹, Ariadna Sánchez Suarez², Mariano José González Moreno², Marta Blanco Hurtado², Beatriz Martínez Menéndez², Eduardo Escolar Escamilla².

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Getafe, Getafe; ²Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

P-030 - ATROFIA MUSCULOESPINAL TIPO 1 CON DISTRÉS RESPIRATORIO (SMARD1): PRESENTACION DE DOS CASOS EN LACTANTE

Alba Hernández Prieto, Mario Urbano Martín, Ramón Cancho Candela, Jose Antonio Garrote Adrados, Laura Carlota García Miralles, Patricia Bolívar Garcinuño.

Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.



Panel 3 **SESIÓN POSTER III - MISCELANEA**

Moderador: Desiré González Barrios (Hosp. Univ. Nuestra Señora de la Candelaria, Tenerife)

P-031 - NEUROLOGIA FETAL: UN NUEVO RETO PARA LOS NEURÓLOGOS PEDIÁTRICOS

Júlia Rúbies Olives¹, Henriette Van Ruiten², Josphe Raper², Lin Foo³, Marta Bertoli⁴, Gareth Waring³.

¹Children's Neurology, Great North Children's Hospital, Newcastle Upon Tyne; ²Great North Children's Hospital, Newcastle Upon Tyne; ³Royal Victoria Infirmary, Newcastle Upon Tyne; ⁴International Centre for Life, Newcastle Upon Tyne.

P-032 - ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO-GRIA3 POR GANANCIA DE FUNCIÓN. DESCRIPCIÓN DE NUEVO FENOTIPO Y POSIBLES TERAPIAS PERSONALIZADAS. REPORTE DE 3 CASOS Y REVISIÓN DE LITERATURA

Vicente Bernat Montoya¹, Melina Bonifacio¹, Verónica Delgadillo Chilavert¹, Javier Aparicio Calvo¹, Delia Yubero Siles¹, Yun Stone Shi², María Carmen Fons Estupíñá¹.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Institute for Brain Sciences, Chemistry and Biomedicine Innovation Center, Nanjing University, Nanjing.

P-033 - INFECCIÓN POR PARECHOVIRUS EN EL PERIODO NEONATAL: EXPRESIÓN CLÍNICA Y PRONÓSTICO

Maria Violeta Fariña Jara¹, Emilia Castello², Ariadna Borrás³, Nuria Carreras³, Itziar Alonso³, Marta Gómez-Chiari³, Carmen Fons³.

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Neuropsiquiatria Infantil, Università degli Studi di Milano, Milan; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

P-034 - SECUELAS NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA

María Martínez Pérez, Sandra Terroba Seara, Cristina González Míares, Melanie Alejos Antoñanzas, Marina Fernández Álvarez, Carmen González-Lamuño Sanchís.

Complejo Asistencial de León, LEÓN.

P-035 - VALOR DE LAS SECUENCIAS DE SUSCEPTIBILIDAD MAGNÉTICA (SWI) EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA MIGRAÑA HEMIPLÉJICA

Jesús Blázquez Camacho¹, Miguel Ángel Fernández García², Marina Ascunce Abad², Rosario López López², Pilar Tirado², Gloria López Sobrino².

¹Neurología pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid.

P-036 - TRASTORNOS NEUROLÓGICOS FUNCIONALES EN PEDIATRÍA ¿CÓMO LOS ABORDAMOS?

Núria Visa Reñé¹, Júlia Matas I Balart², Fernando Paredes Carmona².

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida; ²Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

P-037 - LA NECESIDAD DE ATENCIÓN INTEGRAL EN PATOLOGÍA MINORITARIA: EXPERIENCIA EN DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

María Del Mar Guzmán Vizcaíno Vizcaíno¹, Patricia Aguilera López², Laura Jiménez Blanco², Esther Jiménez Iniesta², Francisco Javier Aguirre Rodríguez².

¹Pediatría, Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería; ²Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería.

P-038 - PRESENTACIÓN DEL PLAN PILOTO PARA EL PROCESO DE DETECCIÓN Y DIAGNÓSTICO DE LOS TRASTORNOS DE APRENDIZAJE EN LA PROVINCIA DE GIRONA

Marina Caner Faig¹, Dolors Casellas Vidal², Judit Salavedra Pont², Maria Camós Carreras², Gemma Hernández Gallego², Ester Rafel Cufí³, Gràcia Compta Solà⁴, Josep Perapoch Lopez².

¹Pediatría, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona; ²Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona;

³Departament Educació ST Girona, Girona; ⁴EAP Pla de l'Estany, Girona.



P-039 - INFARTO MEDULAR AGUDO, UN RETO DIAGNÓSTICO

Anna Baró Serrano¹, Marta Folch Benito², Alfons Macaya³.

¹Servicio de Neurología Pediátrica, Fundació Hospital Asil de Granollers, Granollers; ²Fundació Hospital Asil de Granollers, Granollers; ³Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

P-040 - MANEJO DE LA HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL SECUNDARIA A MENINGOENCEFALITIS TUBERCULOSA

Alessandra Georgina Villanueva Guerra, Maria Diaz Sancho, Guillermo Fernando Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Maria Teresa Santos Moreno, Adrián García Ron, Eva Arias Vivas.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

P-041 - DESCRIPCIÓN DE TRASLADOS DE PACIENTES CON PATOLOGÍA NEUROPEDIÁTRICA DE UN HOSPITAL DE NIVEL 2

Cecilia Carrión¹, Miriam Ouadih¹, José Antonio Antón¹, José Manuel Caballero².

¹Hospital de Torrevieja, Torrevieja; ²Pediatría (Neuropediatría), Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

P-042 - DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS DE PATOLOGÍA NEUROLÓGICA URGENTE ATENDIDOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL QUE REQUIERE SER TRASLADADO A OTRO DE MAYOR NIVEL ASISTENCIAL.

Cecilia Carrión Fenoll¹, Miriam Ouadih², Jose Antonio Antón², Jose Manuel Caballero².

¹Pediatría, Hospital de Torrevieja, Torrevieja; ²Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

P-043 - RABDOMIOLISIS GRAVE EN PACIENTE CON INFECCIÓN POR SARS-CoV-2 PAUCISINTOMÁTICA.

Andrea Sariego Jamardo¹, Sonia García Fernández¹, Virginia Ainhoa Oreña Ansorena¹, María Socorro Pérez Poyato¹, M. Rosa Pardo Crespo², Cristina Álvarez Álvarez¹.

¹Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ²centro de salud Isabel II, Santander.

P-044 - ALGO MÁS QUE CEFALEA

Andrea Mederos Rodríguez¹, Maria Salvador Cañibano², Marta Del Pino García², Victoria Villanueva Accame².

¹Pediatría, Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna; ²Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna.

P-045 - VISITAS CONJUNTAS A DOMICILIO CON EL EQUIPO DE CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS: UN NUEVO PLANTEAMIENTO

Dolors Casellas Vidal¹, Maria Camos Carreras², Claudia Ausió Sala², Marina Caner Faig², Gemma Hernandez Gallego², Mireia Crehuet Almirall².

¹Pediatría, Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona; ²Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.

11:30–12:00 PAUSA CAFÉ Y VISITA E-POSTERS

12:00–13:30 MESA REDONDA: ACTUALIZACIÓN EN NEUROINMUNOLOGÍA

Auditorio 1 Moderador: Ignacio Málaga (Hosp. Univ. Central de Asturias, Oviedo)

Update in MOGAD

Ponente: Kevin Rostasy (Hosp. Infantil Datteln, Alemania)

Actualización en encefalitis autoinmune: diagnóstico, mecanismos y tratamiento

Ponente: Thais Armangué (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Epilepsia inmune, necesidad de avances en diagnóstico y tratamiento

Ponente: Verónica Cantarín (Hospital del Niño Jesús, Madrid)



13:30-14:30 SIMPOSIOS PARALELOS

13:30-14:30 SIMPOSIO JAZZPHARMA - MANEJO HOLÍSTICO DEL PACIENTE CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Sala 2



Moderadora: Carmen Fons (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

13:30-13:35 Bienvenida

Ponente: Carmen Fons (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

13:35-13:50 Cómo afrontar la consulta de epilepsia refractaria de forma holística

Ponente: Carmen Fons (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

13:50-14:15 Experiencia en la práctica clínica: Caso clínico

Ponente: Ramón Cancho (Hosp. Univ. Río Hortega, Valladolid)

14:15-14:30 Preguntas y Cierre

13:30-14:30 SIMPOSIO NOVARTIS. AVANCES Y DESAFÍOS EN EL USO DE ZOLGENSMA: UNA REVISIÓN INTEGRAL.

Sala 1



Moderador: Inmaculada Pitarch (Hosp. Univ. La Fe, Valencia)

Ponentes: Jesica Expósito (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona) e Ignacio Málaga (Hosp. Univ. Central de Asturias, Oviedo)

13:30-14:30 SIMPOSIO PFIZER. Distrofia muscular de Duchenne: TODO LO QUE NECESITAS SABER SOBRE EL PRESENTE Y EL FUTURO DE ESTA ENFERMEDAD

SALA 4



Moderador: Ana Camacho (Hosp. 12 de octubre, Madrid)

Ponentes: Francina Munell (Hosp. Univ. Vall d'Hebrón, Barcelona) y Andrés Nascimento (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Temas:

- Dónde estamos en Distrofia muscular de Duchenne (DMD)
- Cómo ha ido avanzando el panorama en el tratamiento de la DMD
- Eficacia y seguridad de los futuros tratamientos en DMD
- Inmunogenicidad de la TG en DMD
- Consideraciones prácticas

14:45-15:45 LUNCH SIMPOSIOS



14:45-15:45

Auditorio 2

LUNCH SIMPOSIO ALEXION. INICIANDO UNA NUEVA ERA PARA LOS PACIENTES CON NF1

Moderador: Ramón Cancho (Hosp. Univ. Río Hortega, Valladolid)



14:50-15:10

Impacto de la enfermedad y su manejo en pacientes con Neurofibromatosis

Ponente: Elena Arce (Hosp. Univ. Virgen del Rocío, Sevilla)

15:10-15:30

Avances en el manejo de los NPs sintomáticos en práctica clínica

Ponente: Raquel Real (Hosp. Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz)

15:30-15:40

Preguntas

15:40-15:45

Conclusiones y cierre

14:45-15:45

Sala 1

LUNCH SIMPOSIO ROCHE. EL PODER DE CADA MINUTO EN AME

Moderador: Andrés Nascimento (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)



14:45-15:00

Apertura y ponencia: Evrysdi en pacientes presintomáticos con AME

Ponente: Andrés Nascimento (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

15:00-15:15

Experiencia con Evrysdi: presentación de caso clínico

Ponente: Mario Urbano (Hosp. Río Hortega, Valladolid)

15:15-15:30

Experiencia con Evrysdi presentación de caso clínico

Ponente: M^a Dolores Sardina (Hosp. Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz)

15:30-15:45

Debate

14:45-15:45

Sala 2

SIMPOSIO EISAI. EXPERIENCIA EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA: CASOS PRÁCTICOS DE EPILEPSIA



Ponentes: Adrián García Ron (Hosp. Clínico San Carlos, Madrid) y Montserrat Fuentes (Hospital de Mérida. CNA, Sevilla)

14:45-15:45

Sala 4

SIMPOSIO SANOFI. JANO Y LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES: RETOS EN EL DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y MANEJO DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON AFECTACIÓN NEUROLÓGICA EN GAUCHER Y ASMD (DÉFICIT DE ESFINGOMIELINASA ÁCIDA)



Ponentes: Patricia Correcher (Hosp. Univ. La Fe, Valencia) y Dra. Sinziana Stanescu (Hosp. Ramón y Cajal, Madrid)



15:45–17:15

Auditorio 1

MESA REDONDA. TRASTORNOS MOTORES COMPLEJOS

Moderadora: Ana Camacho (Hosp. 12 de octubre, Madrid)

Los trastornos del movimiento como claves diagnósticas de patologías tratables

Ponente: Belén Pérez Dueñas (Hosp. Vall d'Hebrón, Barcelona)

Unidades multidisciplinarias como modelo asistencial del paciente motórico complejo

Ponente: Selma Vázquez (Hosp. Clínico de Valladolid)

Nuevos fenotipos neuromusculares a la luz de la genética

Ponente: Carlos Ortiz (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

17:15–17:45

PAUSA CAFÉ Y VISITA E-POSTERS

17:45–17:55

Auditorio 1

PRESENTACIÓN GRUPO SENEP JÓVEN

Presentador: Marcos Madruga

17:55–18:45

Auditorio 1

EXPOSICIÓN DE BECAS SENEP 2023

EVALUACIÓN DE FACTORES CLÍNICOS, GENÉTICOS, NEUROFISIOLÓGICOS Y DE NEUROIMAGEN QUE PUEDEN INFLUIR EN ASPECTOS NEUROPSICOLÓGICOS EN PACIENTES

Cristina Benítez (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)

IMPACTO DEL TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE APNEA-HIPOPNEA DEL SUEÑO EN NIÑOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Nuria Lamagrande (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)

EFICACIA DE LOS PROBIÓTICOS PARA LA MEJORA DE LA CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA: ENSAYO CLÍNICO DOBLE CIEGO ALEATORIO

Carme Torrents (Corporació Sanitaria Parc Tauli, Sabadell)

ESTUDIO DE LAS CARACTERÍSTICAS DISTÓNICAS EN LA POSTURA EN LA ESCRITURA DURANTE EL NEURODESARROLLO NORMAL EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA SANA

Carmen Sánchez de Puerta (Hosp. Univ. Virgen del Rocío, Sevilla)

PROYECTO UN FARO EN MI MESILLA: DESARROLLO DE UN DISPOSITIVO PORTÁTIL DE DETECCIÓN DE CRISIS EPILÉPTICAS EN NIÑOS

Ingrid Guillen (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)

DESCRIPCIÓN DEL ESPECTRO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE CEREBELO: ESTUDIO DESCRIPTIVO, ETIOLOGÍAS GENÉTICAS Y PRONÓSTICO

Vicente Bernat (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)



18:45–19:00 ENTREGA DE PREMIOS

Auditorio 1

19:00–20:30 ASAMBLEA GENERAL DE LA SENEP

Auditorio 1

PROGRAMA – SÁBADO 25 DE MAYO DE 2024

21:30

CENA DEL CONGRESO – RESTAURANTE LOS JERÓNIMOS

08:30-10:00 SESIONES PLATAFORMA

Auditorio 1

SESIÓN PLATAFORMA VI – NEUROINMUNOLOGÍA 2

Moderadores: Maria del Socorro Pérez Poyato (Hosp. Univ. Marqués de Valdecilla, Santander) y María Baralla (Hosp. Univ. Infantil Niño Jesús, Madrid)

Revisión del tratamiento de las enfermedades autoinmunes del Sistema Nervioso Central en pediatría

Ponente: María Baralla (Hosp. Univ. Infantil Niño Jesús, Madrid)

Discusión

O-076- FENOTIPOS SEVEROS EN MOGAD: ¿TORMENTA DE CITOQUINAS?

Gemma Olivé-Cirera¹, Carme Torrents², Deborah Itzep², Joan Petanàs², Maria Jesús Garcia-Catalán², Conxita Escofet², Ana Roche², Thais Armangué³.

¹Hospital Clínic de Barcelona/ Hospital Parc Taulí, Barcelona; ²Corporació Sanitari Parc Taulí, Sabadell; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-077 - ENCEFALITIS AUTOINMUNE POR ANTICUERPOS ATÍPICOS

Valentina Battistino Zanutigh¹, María Violeta Fariña Jara², Beatriz Antomil Guerrero², Verónica González Álvarez², Verónica Delgadillo Chilavert², Gemma Olivé-Cirera³, Li Wen Chen³, Elianet Fonseca², Verónica Cantarín⁴, María Vázquez López⁵, Eduardo López-Laso⁶, Esther Jiménez Iniesta⁷, María Asunción Díaz Gómez⁸, Eulalia Turón Viñas⁸, Inmaculada Medina Martínez⁹, Eva Caballero³, Eugenia Martínez Hernández³, Josep Dalmau³, Thais Armangué².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona; ⁴Hospital del Niño Jesús, Madrid; ⁵Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁶Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁷Hospital Torrecárdenas, Almería; ⁸Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁹Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

O-078 - ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN PEDIATRÍA: MÁS ALLÁ DE LOS BROTES

Elena Oyaga De Frutos¹, María Ballarà Petitbò², Javier Melero Llorente², Borja Esteso Orduña², Inés Solís Muñiz², Nuria Lamagrande Casanova², Ingrid Guillén Onandía², Cristina Benitez Provedo², Ignacio Javier Navarro Lopez², Verónica Cantarín Extremera².

¹Neurología pediátrica, Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Hospital del Niño Jesús, Madrid



O-079 - RENDIMIENTO DE LOS NUEVOS CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE MOGAD EN NIÑOS Y ADULTOS

Elianet Fonseca Perez¹, Gemma Olivé-Cirera², Eugenia Martínez-Hernández³, Mar Guasp², Laura Naranjo², Raquel Ruiz-García², Eva Caballero², Verónica González-Álvarez⁴, Verónica Delgadillo⁴, Gemma Romeu⁵, Cristina Del Prado-Sánchez⁵, José María Cabrera-Maqueda³, Sara Llufríu³, Yolanda Blanco³, Josep Dalmau², Albert Saiz³, María Sepúlveda³, Thaís Armangué⁶.

¹Neurología, Programa de Neuroinmunología, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer 24 (IDIBAPS), Barcelona; ²Programa de Neuroinmunología, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer 24 (IDIBAPS), Barcelona; ³Programa de Neuroinmunología, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer 24 (IDIBAPS)-Hospital Clínic, Barcelona; ⁴Unidad de Neuroinmunología Pediátrica, Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues; ⁵Unidad de Oftalmología, Hospital San Joan Déu, Esplugues; ⁶Unidad de Neuroinmunología Pediátrica, Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu-IDIBAPS, Hospital Clínic, Barcelona.

O-080 - ENCEFALITIS AUTOINMUNE PEDIÁTRICA: RECONOCIMIENTO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ENCEFALITIS AUTOINMUNES SERONEGATIVAS

Gemma Olivé-Cirera¹, Elianet Fonseca², Veronica Gonzalez-Alvarez², Verónica Delgadillo², Verónica Cantarín-Extremera³, María Jiménez-Legido³, Lorena Monge-Galindo⁴, Ana Felipe⁵, Maria Jesús Martínez-González⁶, María Concepción Miranda Herrero⁷, Maria Vázquez-López⁷, Beatriz Beseler⁸, Ignacio Malaga⁹, Raquel Blanco-Lago¹⁰, Laura Monlleó-Neila¹¹, Eulàlia Turón-Viñas¹², Albert Saiz¹³, Francesc Graus¹³, Josep Dalmau¹³, Thaís Armangué².

¹Hospital Clínic de Barcelona/ Hospital Parc Taulí, Barcelona; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital del Niño Jesús, Madrid; ⁴Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁵Hospital Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁶Hospital de Cruces, Barakaldo; ⁷Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁸Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁹Hospital Universitario Oviedo, Asturias, oviedo; ¹⁰Hospital central Asturias, Oviedo, oviedo; ¹¹Hospital Can Ruti Badalona, Barcelona; ¹²Hospital Sant Pau i la Santa Creu, Barcelona, Barcelona; ¹³Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.

O-081 - PATOLOGÍA INFLAMATORIA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN UNA UNIDAD DE NEUROPEDIATRÍA DE TERCER NIVEL EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

Lorena Monge Galindo¹, Fernando Francisco Martínez Calvo², Berta Sebastián Torres², Thaís Armangué³, Sara Bureba Herrando², Alejandra Ruiz Colodrero², Amalia García Durán², Raquel Pérez Delgado², Amparo López Lafuente², José Luis Peña Segura².

¹Unidad de Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ²Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

Auditorio 2

SESIÓN PLATAFORMA VII – EPILEPSIA 3

Moderadores: Pilar Tirado (Hosp. Univ. La Paz, Madrid) y Helena Alarcón (Hosp. Univ. Virgen de la Arrixaca, Murcia)

Encefalopatías epilépticas y del desarrollo: heterogeneidad genética-fenotípica y redefinición de los síndromes epilépticos clásicos

Ponente: Helena Alarcón (Hosp. Univ. Virgen de la Arrixaca, Murcia)

Discusión

O-110 - CANALOPATÍAS DE SODIO: EL FENOTIPO NEURO-CARDIOLÓGICO EXISTE.

Laia Nou-Fontanet, Estefania Martínez Barrios, Georgía Sarquella Brugada, Alexis Arzimanoglou, Carme Fons Estupiña.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.



O-083 - EFECTOS SECUNDARIOS DE LA VIGABATRINA EN LA PRACTICA CLÍNICA REAL

Ignacio Javier Navarro López¹, María Ballará Petitbo², Cristina Benitez Provedo², Ingrid Guillen Onandia², Elena Oyaga De Frutos², Nuria Lamagrande Casanova², Elena González Alguacil², Sara Vila Bedmar², Juan José García Peñas², Víctor Soto Insuga².

¹Neuropediatría, Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Hospital del Niño Jesús, Madrid.

O-107 - EXPERIENCIA DEL USO DE EPIDYOLEX® EN ENCEFALOPATÍAS EPILEPTICAS Y DEL DESARROLLO EN HOSPITALES DE UNA COMUNIDAD AUTÓNOMA

Mario Urbano Martín¹, Margarita Castro Rey², Selma Vázquez Martín², Ramón Cancho Candela³, Virginia Navarro Abia⁴, Aranzazu Hernández Fabián⁵, Eva María Domínguez Bernal⁶, Aquilina Jimenez González⁷, Sandra Terroba Seara⁷, Cristina Rodríguez Fernández⁷.

¹Neurología Infantil. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid; ²Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ³Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid; ⁴Hospital Universitario, Burgos; ⁵Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁶Hospital General, Segovia; ⁷Complejo Asistencial de León, León.

O-085 - CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA EN NUESTRO CENTRO EN LOS ÚLTIMOS 14 AÑOS

Mario Iglesias Rodríguez¹, Virginia Navarro Abia², Beatriz Barbadillo Mariscal², Francisco Javier Gil Calderón², Ainhoa Mañaricua Arnaiz², Alicia Gonzalo San Esteban², Lucía Tejero Pastor², María Sol Muñoz Albillos², David Conejo Moreno³, María Montesclaros Hortigüela Saeta⁴.

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario, Burgos; ²Hospital Universitario, Burgos; ³Centro de Salud Gamonal Antigua, Burgos; ⁴Centro de Salud José Luis Santamaría, Burgos.

O-086 - EPILEPSIA PCDH19. REVISIÓN DE UNA SERIE DE CASOS

Cristina Eugenia Gilarte Herrera¹, Gonzalo Alberto Mateo Martínez², Angélica Andrés Bartolomé², Gema Arriola Pereda², Paula Asensio Campos², Alicia Fernández Palomo², Ana Loscos Camarón², Ana María De La Torre Sanz², Esther Mazarío Martínez², Fátima Hernández Tienza³.

¹Pediatría, Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara; ²Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara; ³Hospital del Tajo, Aranjuez.

O-087 - EFICACIA Y SEGURIDAD DE FENFLURAMINA EN EL SÍNDROME DE PUNTA-ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO DE ONDAS LENTAS: RESULTADOS DEL ESTUDIO FENDEEP

Alejandro Torres Moral¹, Álvaro Beltrán Corbellini¹, Irene Sánchez-Miranda Román², Irene Pascual Zapatero¹, Adrián Valls Carbó¹, Rafael Toledano Delgado¹, Irene García Morales¹, Antonio Gil-Nagel Rein¹.

¹Hospital Ruber Internacional, Madrid; ²Neurología, Hospital Ruber Internacional, Madrid.

Sala 1

SESIÓN PLATAFORMA VIII – GENÉTICA 2

Moderadores: David Conejo (Hosp. Univ. de Burgos) y Pablo Prieto (Hosp. Univ. de Salamanca)

De la Clínica a la Genética

Ponente: Pablo Prieto (Hosp. Univ. de Salamanca)

Discusión

O-088 - SÍNDROME DE ESPASMOS EPILEPTICOS INFANTILES. AMPLIANDO CONOCIMIENTOS DE LA HETEROGENEIDAD GENETICA Y SU FISIOPATOGENIA

Verónica Delgadillo Chilavert¹, Laia Nou Fontanet¹, Judith Armstrong Moron¹, Itziar Alonso Colomero¹, Jordi Muchart¹, Loreto Martorell Sampol¹, Ariadna Borrás Martínez¹, Didac Casas Alba¹, Diana Salinas, Carme Fons Estupiñà.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.



O-089 - RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DEL ARRAY CGH EN NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Juan José Nieto Barceló¹, Rosana Guirao Rodríguez¹, Ana Lilia Hernández Pérez De Alejo², José Zarauz García³, Jose Antonio Mula García².

¹Pediatría, Hospital Dr. Rafael Méndez, Lorca; ²Hospital Dr. Rafael Méndez, Lorca.

O-090 - SÍNDROME DE HAPLOINSUFICIENCIA DEL GEN MED13L: DESCRIPCIÓN DE COHORTE

Ana Gutiérrez Rodríguez¹, Marta Pereira Soares², Stephanie Lotz Esquivel³, Mercé Bolasell Girgas³, Carlos Ignacio Ortez González³, Antonio Federico Martínez Montseny³, María Del Mar O'callaghan Gordo³, Monserrat Pons Rodríguez⁴, Mercedes Serrano Gimare³, Leticia Diana Pías Peleteiro³.

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital de Santa María, Lisboa; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁴Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

O-091 - TUBB4A: DESCRIPCIÓN DE UNA COHORTE NACIONAL

Beatriz Antomil Guerrero¹, María Del Carmen Fons Estupiñá², Andrea Campo Barasorain³, Marta Correa Vela⁴, Marcos Madruga Garrido⁵, Beatriz Beseler Soto⁶, Laura Cuesta Herrainz⁷, María Del Carmen Torres Torres⁸, Laura López Marín⁹, Ramón Velázquez Fragua¹⁰, María Fernández Recio¹¹, Marta Gómez Chiari², Ángeles García-Cazorla².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla; ⁴Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁵Neurolinkia, Sevilla; ⁶Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁷Hospital de Manises, Valencia; ⁸Hospital General la Mancha Centro, Alcázar de San Juan; ⁹Hospital del Niño Jesús, Madrid; ¹⁰Hospital Universitario La Paz, Madrid; ¹¹Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla.

O-092 - RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE ESTUDIOS GENÉTICOS EN NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Paula María Acosta Sánchez¹, Isabel Perez Sebastián², Elena Martinez Cayuelas², Beatriz Moreno Vinues², María Rodrigo Moreno², Isabel Lorda Sánchez², Fiona Blanco Kelly², Fermina Lopez Grondona², Rebeca Losada Del Pozo².

¹Pediatría, Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ²Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

O-093 - COHORTE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS ESPAÑOLES CON TRASTORNO DEL DESARROLLO RELACIONADO CON SLC6A1 (SLC6A1-NDD). DESCRIPCIÓN Y TRATAMIENTO CON FENILBUTIRATO DE GLICEROL

M. Asunción Díaz Gómez¹, Itxaso Martí Carrera², Rocío Calvo Medina³, Gemma Aznar Laín⁴, Alvaro Beltrán Corebellini⁵, Eulàlia Turón Viñas⁶, Rebeca Losada Del Pozo⁷, Andrea Campo Barasoain⁸, Montserrat Pons Rodríguez⁹, Teresa Bermejo González¹⁰, Elena González Alguacil¹¹, Virgínia Ballesteros Cogollos¹².

¹Neuropediatría, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ²Hospital Universitario Donostia, San Sebastián; ³Hospital Universitario Regional de Málaga, Málaga; ⁴Hospital del Mar, Barcelona; ⁵Hospital Ruber Internacional, Madrid; ⁶Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁷Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ⁸Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla; ⁹Hospital Son Espases, Mallorca; ¹⁰Neurolinkia, Sevilla; ¹¹Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ¹²Consorci Hospital General de València, València.

Sala 2

SESIÓN PLATAFORMA IX – NEURODESARROLLO 2

Moderadores: Fernando Martín del Valle (Hosp. del Niño Jesús, Madrid) y Cristina Cordero (Clínica Blue Healthcare, Madrid)

Entorno digital y Neurodesarrollo

Ponente: Cristina Cordero (Clínica Blue Healthcare, Madrid)



Discusión

O-094 - RATIO EXCITACIÓN-INHIBICIÓN COMO BIOMARCADOR EEG EN TRASTORNOS RELACIONADOS CON GNAO1

Jana Domínguez-Carral¹, Wang Tongyu², Wiliam Grant Ludlam³, Mar Junyent Segarra⁴, Montserrat Fornaguera Martí⁴, Kirill Martemyanov³, Klaus Linkenkaer-Hansen², Juan Darío Ortigoza-Escobar⁴.

¹Unidad de epilepsia, servicio de Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ²Center for Neurogenomics and Cognitive Research (CNCR), Amsterdam; ³The Herbert Wertheim UF Scripps Institute for Biomedical Innovation & Technology, University of Florida, Florida; ⁴Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.

O-095 - HISTORIA NATURAL DE LOS TRASTORNOS RELACIONADOS CON GNAO1: CRISIS DISCINÉTICAS COMO CAUSA FUNDAMENTAL DE MORTALIDAD

Jana Domínguez-Carral¹, Mar Junyent Segarra², Montserrat Fornaguera Martí², Sol Balsells², Dunja Čokolić Petrović³, Iván Espinoza⁴, Raquel Blanco-Lago⁵, Cristina Cáceres-Marzal⁶, Ramón Cancho-Candela⁷, Itxaso Martí-Carrera⁸, Rosario Mateos Checa⁹, Jorge Pantoja¹⁰, Fátima Parra Plantagenet-Whyte¹¹, Victoria Caballero Pérez¹¹, María Salvador Cañibano¹², Juan Darío Ortigoza-Escobar².

¹Unidad de epilepsia, servicio de Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ²Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ³University Hospital Centre, Osijek; ⁴Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima; ⁵Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁶Hospital Materno Infantil, Badajoz; ⁷Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid; ⁸Biodonostia Health Research institute, Donostia; ⁹Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva; ¹⁰University Hospital De la Plana, Castellón de la Plana; ¹¹Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ¹²Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de la Laguna.

O-096 - EVALUACIÓN DE LA EFICACIA Y SEGURIDAD DEL TRATAMIENTO CON RUXOLITINIB EN EL SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES Y OTRAS INTERFERONOPATÍAS TIPO I

Carmen Valdés Diéguez¹, Alba Gabaldón Alberó¹, Ana Cazorro Gutiérrez², Ignacio Delgado Álvarez², Mireia López², Mireia Del Toro Riera², David Gómez Andrés², Alfons Macaya², Sara Hernández Muela¹, Belén Pérez Dueñas², Beatriz Beseler Soto¹, Victoria Ordoño Saiz¹.

¹Hospital Universitario La Fe, Valencia; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

O-097 - IDENTIFICACIÓN DE SIGNOS DE PREOCUPACIÓN EN EL NEURODESARROLLO EN RECIÉN NACIDOS PRETÉRMINO (RNPT) Y DE BAJO PESO (BPEG) MEDIANTE MONITORIZACIÓN REMOTA (PROYECTO MR-BRAIN)

Aránzazu Hernández Fabián¹, Beatriz Vacas Del Arco¹, Roberto Casado Vara², Álvaro Bejarano Martín³, María Magán Maganto³, Blanca Palomero Sierra³, María Victoria Martín Cilleros³, Irene Ruíz-Ayúcar De La Vega⁴, Elena Pilar Gutiérrez González⁵, Ricardo Canal Bedia³.

¹Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ²Universidad de Burgos, Burgos; ³Universidad de Salamanca, Salamanca; ⁴Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila; ⁵Pediatría Atención Primaria, Salamanca.

O-098 - ANÁLISIS Y SEGUIMIENTO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR EN PREMATUROS MENORES DE 1000 GRAMOS NACIDOS EN EL S.XXI

Lourdes Romero Vázquez¹, Ángel Gómez Calero², Pedro Juan Jiménez Parrilla², Beatriz Flores Méndez², María Teresa Granado García², María De Los Ángeles Luque Álvarez², Ana Carbonero Santaella².

¹Pediatría, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla; ²Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

O-099 - INFLUENCIA DE LA ALTA SENSIBILIDAD DE PROCESAMIENTO SENSORIAL EN EL TRATAMIENTO DEL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

Ana Montiel Rey¹, Cecilia Paredes Mercado², Arianna Alejandra Hernández Pérez³, Francisco Javier Brincau García⁴, Alicia Martínez-Villasante Alemán², Michaela Prochazkova², Diana Velilla Antolín², Kelly Jennifer Escajadillo Vargas², Erika Jiménez González², Cristina Cordero Castro⁵.

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles; ²Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles; ³Hospital Universitario de La Palma, La Palma; ⁴Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁵Blue Healthcare, Madrid.



Sala 4

SESIÓN PLATAFORMA X – NEUROLOGÍA NEONATAL

Moderadores: Sonia Caserío (Hosp. Río Hortega, Valladolid) y Juan Arnáez (Hosp. Univ. de Burgos)

Desafíos en el manejo del neonato con infección congénita por citomegalovirus

Ponente: Juan Arnáez (Hosp. Univ. de Burgos)

Discusión

O-100 - RESULTADOS DEL TRATAMIENTO CON HEPARINA EN TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS NEONATALES EN UN HOSPITAL TERCIARIO. REVISIÓN DE 6 AÑOS.

Margarita Castro Rey¹, Selma Vázquez Martín², Vanesa Matias², Laura Morales², Elena Perez², María De Felipe², Antonio Morales Moreno², Ignacio Aldana², Alicia Sanchez², Camila Prada².

¹Neuropediatría, Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ²Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

O-101 - PROGRAMA DE CRIBADO EN CITOMEGALOVIRUS CONGÉNITO: PRESENTACION CLÍNICA, HALLAZGOS DE NEUROIMAGEN NEONATAL Y EVOLUCIÓN DEL DESARROLLO PSICOMOTOR

Sara Vila Bedmar¹, Noemi Nuñez Enamorado², Ana Camacho Salas², Constanza Liébana Rojas², Ana Martínez De Aragón Calvo², Carmen Rosa Pallás Alonso², Berta Zamora Crespo², Serena Villaverde², Roberto Pedrero Tomé², Daniel Blazquez Gamero².

¹Neurología, HU 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

O-102 - INFECCIÓN CONGÉNITA POR CITOMEGALOVIRUS. ESTUDIO RETROSPECTIVO 12 AÑOS, MOTIVOS DE DIAGNÓSTICO Y EVOLUCIÓN

Pilar Abenia Usón, Laura Buzón Serrano, Martina Marrero Alfonso, Silvia Jade Cáceres Barrera, Ana Martín Costa, Raquel Pinillos Pisón.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

O-103- ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO ISQUÉMICA EN NEONATOS NACIDOS A TÉRMINO EN UN HOSPITAL TERCIARIO. EFECTOS A LARGO PLAZO.

Lucía Monfort Belenguer¹, Cristina Villar Vera², Laura Tarongi Marco², Lucia Barrachina Jordá², Julia Gonzalo Consuegra², Elena Cubells Garcia², Javier Estañ Capell².

¹Neuropediatría, Hospital Clínico Universitario, Valencia; ²Hospital Clínico Universitario, Valencia.

O-104 - LESIONES SIMÉTRICAS EN LOS TÁLAMOS EN NEONATOS: UNA SERIE DE CASOS

Bárbara Ribeiro Aguiar¹, Valentina Battistino Zanutigh², Laia Nou³, Marta Gómez-Chiari³, Cristina Jou³, Nuria Carreras³, Maria Jesus Martínez González⁴, Carme Fons³.

¹Servicio de Pediatría, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; ²Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁴Hospital de Cruces, Barakaldo.

O-105 - INFARTO HERMORRAGICO PERIVENTRICULAR EN UNA COHORTE DE <32 EG Y/o ≤1500 GRAMOS NACIDOS ENTRE 1991 Y 2020. CARACTERÍSTICAS DE NEUROIMAGEN Y NEURODESARROLLO.

Noemi Nuñez Enamorado¹, Ana Camacho Salas², Rogelio Simon De Las Heras², Berta Zamora Crespo², M Esmeralda Pombol Cruz², Maria Jose Torres², Maria Teresa Moral Pumarega², Carmen Rosa Pallas Alonso².

¹NEUROLOGIA INFANTIL, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.



10:00-11:00 SESIONES COMUNICACIONES ORALES

Auditorio 1 SESIÓN COMUNICACIONES ORALES VI – EPILEPSIA 4

Moderador: Antonio Hedrera (Hosp. Central Univ. de Asturias, Oviedo)

O-106 - DIETA CETOGENA Y EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE. RESULTADOS EN LA PRACTICA CLINICA

Eduardo Martínez Salcedo¹, Inmaculada Martínez Albaladejo², Lourdes Ceán Cabrera³, Salvador Ibañez Micó³, Francisca Valera Parraga³, Helena Alarcón Martínez³, María Angeles Olmos Sanchez³, David Gil Ortega³, Pedro Cortés Mora².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ²Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena; ³Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

O-084 - EPILEPSIA EN LAS DISTROFIAS MUSCULARES DE DUCHENNE Y BECKER

Jesus Alfonso Armijo Gómez¹, Miguel A Fernández García², Ana Camacho³, Marlin Liz¹, Carlos Ortez¹, Miguel Lafuente Hidalgo⁴, Laura Toledo Bravo De Laguna⁵, Andres Nascimento¹, Daniel Natera De Benito¹, Jana Dominguez Carral¹.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid; ³Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ⁴Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁵Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canarias.

O-108 - TRATAMIENTO DIRIGIDO AL NEURODESARROLLO EN PACIENTES CON ENCEFALOPATIAS EPILEPTICAS DE ORIGEN GENÉTICO

María Rodrigo Moreno¹, Rebeca Losada Del Pozo², Isabel Pérez Sebastian², Elena Martínez Cayuelas², Beatriz Moreno Vinues².

¹Pediatría, Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ²Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

O-109 - EPILEPSIA DEL SOBRESALTO. A PROPÓSITO DE UNA SERIE DE CASOS

Sara Bureba Herrando, Alejandra Ruiz Colodrero, Candela Gómez Sánchez, Aida Lorente López, Amalia María García Durán, Ana Martín Costa, Ignacio Aparicio Del Río, Amparo López Lafuente, Lorena Monge Galindo, José Luis Peña Segura.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

O-082 -HAMARTOMAS HIPOTALÁMICOS EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CARACTERÍSTICAS ELECTROCLÍNICAS Y OPCIONES TERAPÉUTICAS

Marlin Liz Bejarán¹, Carlos Valera¹, Javier Aparicio¹, Alía Ramírez¹, Alexis Arzimanoglou¹, Andrea Palacio-Navarro¹, Anna López-Sala¹, Santiago Candela¹, Jordi Muchart¹, Jana Domínguez-Carral².

¹Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ²Unidad de epilepsia, servicio de Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.

O-111 - EPIDEMIOLOGÍA DE LA ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA CON PUNTA-ONDA CONTINUA DURANTE SUEÑO LENTO

José Miguel Ramos Fernández, Matilde Velasco Mérida, Rocio Calvo Medina, Lucia Rodríguez Santos, Patricia Navas Sánchez.

Hospital Regional Universitario Materno-Infantil de Málaga, Málaga



Auditorio 2

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES VII – NEUROMUSCULAR 2

Moderador: Rocío García Uzquiano (Hosp. General Univ. Gregorio Marañón, Madrid)

O-112 - EXPERIENCIA EN EL USO DE RISDIPLAM EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 2

Laura Carrera-García, Jérica Expósito-Escudero, Julita Medina, María Valle, Laura Solè, Sandra Roca, Obdulia Moya, Daniel Natera-De Benito, Carlos Ortez, Andrés Nascimento.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-113 - TRATAMIENTO CON TERAPIA GÉNICA EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. EXPERIENCIA ACTUAL EN REGISTRO CUIDAME.

Jesica Maria Exposito Escudero¹, Laura Costa Comellas², Miguel Ángel Fernández García³, Laura Toledo Bravo De Laguna⁴, Hilario Gomez Martin⁵, Rocío Calvo Medina⁶, Mario Iglesias Rodriguez⁷, Carolina Nungo Garzón⁸, Maria Jesús Martínez Gonzalez⁹, Eduardo Martínez Salcedo¹⁰, Maria Antònia Grimalt Calatayud¹¹, Marta Martínez González¹², Mireia Álvarez Molinero³, Maria Del Mar García Romero³, Cristina Puig Ram¹³, Rocío García Uzquiano¹³, David Hervás¹⁴, Andrés Nascimento Osorio¹³, Grupo De Investigadores De Cuidame .¹⁵.

¹Unidad de patología neuromuscular, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ³Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁴Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria; ⁵Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁶Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ⁷Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ⁸Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁹Hospital de Cruces, Barakaldo; ¹⁰Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ¹¹Hospital Universitario Son Espases, Mallorca; ¹²Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete; ¹³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ¹⁴Departamento de estadística y calidad, Universitat Politècnica de València, Valencia; ¹⁵Grupo de Investigadores de CuidAME,

O-114- PATRÓN DE ANOMALÍAS ECOGRÁFICAS MUSCULARES EN LA DISTROFIA MUSCULAR POR DÉFICIT DE MEROSINA

David Gómez Andrés¹, Laura Costa Comellas¹, Gabriela Urcuyo¹, Javier López López², Esther Toro Tamargo¹, Mireia Álvarez Molinero³, Angel Sanchez-Carpintero¹, Francina Munell Casadesús¹.

¹Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes; ³Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona.

O-115 - EVOLUCIÓN MOTORA DE LA DISTROFIA MUSCULAR POR DÉFICIT DE MEROSINA: PRIMER AÑO DE SEGUIMIENTO EN UNA COHORTE DE HISTORIA NATURAL

Gabriela Urcuyo¹, Esther Toro-Tamargo², Laura Costa-Comellas², Javier López-López³, Mireia Álvarez-Molinero⁴, David Gómez-Andrés², Francina Munell².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ³Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes; ⁴Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona.

O-116 - FUNCIÓN MOTORA DE LA EXTREMIDAD SUPERIOR EN ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 2

Laura Carrera-García¹, Jérica Expósito-Escudero¹, Carolina Nungo², Mercedes López-Lobato³, Rocío Calvo⁴, Miguel Ángel Fernández-García⁵, Eduardo Martínez-Salcedo⁶, Mario Urbano Martín⁷, Cristina Puig⁸, Carlos Ortez¹, Sol Balsells¹, Daniel Natera-De Benito¹, Andrés Nascimento¹.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitario La Fe, Valencia; ³Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁴Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ⁵Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁶Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁷Hospital Universitario Río Ortega, Valladolid; ⁸Institut Recerca Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.



O-117 - SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN UNA UNIDAD MULTIDISCIPLINAR DE ORTO-NEUROPEDIATRÍA

Laura Morales Albertos, Margarita Del Carmen Castro Rey, Selma Vazquez Martin, Maria De Felipe Perez, Maria Martin, María Plata, Juan Manuel Gutierrez Carrera.
Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

Sala 1

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES VIII – TRASTORNOS DE MOVIMIENTO 2

Moderador: Ana Camacho (Hosp. 12 de Octubre, Madrid)

O-118 - AMPLIANDO EL ESPECTRO CLÍNICO: MECANISMOS MOLECULARES Y FENOTIPOS DE LA DISTONÍA ANO₃ EN PEDIATRÍA

Vicente Bernat Montoya¹, Jiraporn Ousingsawat², Khaoula Talbi², Hilario Gómez Martín³, Anne Koy⁴, Alberto Fernández Jaén⁵, Hasan Tekgül⁶, Esra Serdaroğlu⁷, Rainer Schreiber², Karl Kunzelmann², Juan Darío Ortigoza Escobar⁸.

¹Neurología Infantil, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Physiological Institute, University of Regensburg, Regensburg; ³Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁴Department of Pediatrics, Faculty of Medicine and University, Hospital Cologne, Cologne; ⁵Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón; ⁶Division of Pediatric Neurology, Ege Children's Hospital, Izmir; ⁷Department of Pediatric Neurology, Gazi University, Ankara; ⁸Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-119 - AVANCES EN EL TRATAMIENTO DE TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO PEDIÁTRICOS: PERSPECTIVAS INNOVADORAS CON LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA PARA EL DÉFICIT DE HIPOCALCINA (HPCA)

Laia Nou-Fontanet¹, Itziar Alonso Colmenero², Jordi Rumia Arboix³, Santiago Candela Canto³, Ana Fernández-López³, Juan Darío Ortigoza-Escobar³.

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

O-120 - ESPECTRO CLÍNICO Y MOLECULAR DE LA ATAXIA CEREBELOS AUTOSÓMICA RECESIVA RELACIONADA CON CA8.

Juan Dario Ortigoza Escobar¹, Rauan Kaiyrzhanov², Brett W Stringer³, Manizha Ganieva⁴, Vykuntaraju K Gowda⁵, Varunvenkat M Srinivasan⁵, Alfons Macaya⁶, Andreas Laner⁷, Enas Onbool⁸, Randa Al-Shammari⁹, Mohammed Al-Owain⁹, Nicolas Deconinck¹⁰, Catheline Vilain¹⁰, Pauline Dontaine¹¹, Vincenzo Salpietro², Cesar Augusto Alves¹², Jean Giacomotto³, Henry Houlden², Reza Maroofian².

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²UCL Queen Square Institute of Neurology, Londres; ³Griffith Institute for Drug Discovery, Brisbane; ⁴Avicenna Tajik State Medical University, Dushanbe; ⁵Indira Gandhi Institute of Child Health, Bangalore; ⁶Hospital Vall D'Hebron, Barcelona; ⁷MGZ - Medical Genetics Centre, Munich; ⁸King Abdulaziz Specialist Hospital, Skaka Aljouf; ⁹King Faisal Specialist Hospital and Research Centre, Riyadh; ¹⁰Hôpital Universitaire de Bruxelles, Bruselas; ¹¹Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, Bruselas; ¹²Children's Hospital of Philadelphia, Filadelfia.

O-121 - TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO EN EL SÍNDROME DE MOWAT-WILSON ATÍPICO: DISTONÍA Y COREOATETOSIS.

Laia Nou-Fontanet¹, Laura Martí-Sánchez², Loreto Martorell², Jesús López-Casas², Juan Darío Ortigoza-Escobar².

¹Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.



O-122 - DYT-28, 2 CASOS DISTONÍA PROGRESIVA POR ALTERACIONES EN GEN KMT2B

Marta Del Pino García¹, María Salvador Cañibano², María Victoria Villanueva Accame², Andrea Mederos Rodríguez².

¹Pediatría - Neuropediatría, Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna; ²Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna.

O-123 - MEJORANDO EL CUIDADO DE LOS TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO PEDIÁTRICOS: PERSPECTIVAS SOBRE LA UTILIZACIÓN DE ESCALAS DE VALORACIÓN Y LA PRÁCTICA CLÍNICA

Maria Eugenia Amato¹, Alejandra Darling², Lucie Stovickova³, Stephen Attard - Doriette Soler⁴, Hendrikje Eggink - Deborah A Sival⁵, Marc Engelen⁶, Michael Freilinger - Sandy Siegert⁷, Salvatore Grosso⁸, Kinga Hadzsiev⁹, Isabella Moroni - Nardo Nardocci - Emanuela Pagliano - Federica Zibordi - Giovanna Zorzi¹⁰, David Neubauer¹¹, Francesco Nicita Gessica Vasco¹², Laura A Van De Pol Nicole Wolf¹³, Marie Vidailhet¹⁴, Michel Aap Willemsen¹⁵, Alena Zumrova¹⁶, Carola Reinhard¹⁷, Caroline Sevin¹⁸, Carmen Rodriguez-Blazquez¹⁹, Juan Darío Ortigoza-Escobar²⁰.

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; ²Departamento de Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; ³Centre of Hereditary Ataxias, Department of Pediatric Neurology, Second Faculty of Medicine and Motol University Hospital, Praga; ⁴Pediatric Neurology Department, Mater Dei Hospital, Msida; ⁵Department of Neurology and Expertise Center Movement Disorders Groningen, University of Groningen, University Medical Center Groningen, Groningen; ⁶Department of Pediatric Neurology/Emma Children's Hospital, Academic Medical Center, University of Amsterdam, Amsterdam; ⁷Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna, Vienna; ⁸Clinical Pediatrics, Department of Molecular Medicine and Development, University of Siena, Siena; ⁹Department of Medical Genetics, Medical School, University of Pécs, Pécs; ¹⁰Department of Pediatric Neurosciences, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milán; ¹¹Department of Child, Adolescent & Developmental Neurology, University Children's Hospital, Ljubljana; ¹²Genetics and Rare Diseases Research Division, Unit of Neuromuscular and Neurodegenerative Disorders / Unit of Neurorehabilitation, Department of Neuroscience and Neurorehabilitation, Bambino Gesù Children's Hospital, Scientific Institute for Research and Health Care, Roma; ¹³Department of Child Neurology, Amsterdam Leukodystrophy Center, Amsterdam UMC, Vrije Universiteit - Emma Children's Hospital, Amsterdam UMC, Amsterdam; ¹⁴Department of Neurology, Sorbonne University, Paris Brain Institute - ICM, Inserm, CNRS, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris; ¹⁵Department of Pediatric Neurology, Donders Centre for Neuroscience, Amalia Children's Hospital, Radboud University Medical Center, Nijmegen; ¹⁶2nd Medical Faculty Neurogenetic Centre, Motol Medical Hospital, Praga; ¹⁷Institute for Medical Genetics and Applied Genomics, University of Tübingen - Centre for Rare Diseases, University Hospital Tübingen, Tübingen; ¹⁸Pediatric Neurology Department, Hôpital Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre; ¹⁹National Centre for Epidemiology and CIBERNED, Carlos III Institute of Health, Madrid; ²⁰Departamento de Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona.

Sala 2

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES IX – NEURO CUTÁNEAS

Moderador: Anna Duat (Hospital Niño Jesús, Madrid)

O-124 - CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO PACIENTES PEDIÁTRICOS AFECTOS DE NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN CASTILLA Y LEÓN

Margarita Castro Rey¹, Selma Vázquez², Sandra Terroba Seara³, Cristina Rodriguez Fernandez³, Aquilina Jimenez Gonzalez³, Saturnino Ortiz Madinaveitia⁴, Aranzazu Hernandez Fabian⁵, Maria Justel⁵, Hilario Gomez Martin⁵, Mario Urbano Martin⁶, Ramon Cancho Candela⁶, Alba Hernandez⁶, Cristina Valencia Soria⁷, Alejandra Melero Gonzalez⁷, Eva Dominguez⁸, Maria Gutierrez Zamorano⁹, Alfonso Peña⁹, Irene Ayucar¹⁰.

¹Neuropediatría, Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ²Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ³Complejo Asistencial de León, León; ⁴Hospital de Santa Bárbara, Soria; ⁵Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁶Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid; ⁷Complejo Asistencial de Zamora, Zamora; ⁸Hospital General, Segovia; ⁹Complejo Asistencial de Palencia, Palencia; ¹⁰Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila.



O-125 - ESTUDIOS GENÉTICOS, NEUROIMAGEN Y CLÍNICA EN LA AGENESIA DE CUERPO CALLOSO

Melina Natali Bonifacio¹, Marina Agusti Duran², Vicente Bernat Montoya², Ariadna Borrás², Elisenda Eixarch², Carmen Fons Estupiña².

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-126 - TUBULINOPATIAS COMO CAUSA DE MALFORMACIONES CEREBRALES COMPLEJAS, PRESENTACIÓN DE 4 CASOS CLÍNICOS.

María Esmeralda Pombrol Cruz¹, Ana Martínez De Aragón Calvo², Noemí Núñez Enamorado², Ana Camacho Salas², Agustín Cárdenas², Rogelio Simón De Las Heras².

¹Neuropediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

O-127 -REVISIÓN DE FACOMATOSIS EN SEGUIMIENTO ACTIVO POR NEUROPEDIATRÍA: TRABAJANDO JUNTOS HACIA UN MANEJO GLOBAL.

Myriam Salvá Arteaga¹, Ingrid Royo Sesma², Inés Roncero Sánchez-Cano², Diego Viguera Elías³, Carmen Iglesias Gutiérrez-Cecchini², Ana Fernández Marín², Nerea Senosiain Ibero², Diego Viguera Elías³, Maialen Kortabarria Elguero², Ana Ibáricu Lecumberri².

¹Neuropediatría, Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ²Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ³Hospital Clínico Universitario, Valencia.

O-128 - STURGE - WEBER TIPO III

Rafael Vera Medialdea¹, Verónica Echeverría Briones², José Miguel Ramos Fernández², Rocío Calvo Medina², César Ruiz García².

¹Pediatría, Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ²Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

O-129 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: NUEVAS DIANAS TERAPÉUTICAS

Cristina Juberías Alzueta¹, Laura Pérez Gay², Patricia Pena Gil², María Esther Vázquez López².

¹Pediatría, Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo; ²Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo.

Sala 4

SESIÓN COMUNICACIONES ORALES X – MISCELÁNEA 2

Moderador: Alfonso Peña (Complejo Asistencial de Palencia)

O-130 --CARACTERIZACIÓN DE LOS ENIGMÁTICOS EPISODIOS DE STROKE-LIKE EVENTS (SLE) EN UNA SERIE DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE PMM2-CDG

Florencia Epifani¹, Gregorio Nolasco¹, Mercè Bolasell¹, Sergio Aguilera Albasa², Ramon Cancho Candela³, José Luis Cuevas Cervera⁴, Verónica García Sánchez⁵, Oscar García⁶, María Concepción Miranda Herrero⁷, Pedro J Moreno Lozano⁸, Bernabé Robles⁹, Susana Roldán Aparicio¹⁰, Ramón Velázquez Fragua¹¹, Laura Lopez Marin¹², Fabio Pettinato¹³, Veronika Holubová¹⁴, Rita Barone¹³, Tomáš Honzík¹⁴, Mercedes Serrano Giménez¹⁵.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital de Navarra, Pamplona; ³Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid; ⁴Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén; ⁵Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real; ⁶Hospital Virgen de la Salud, Toledo; ⁷Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁸Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona; ⁹Hospital de Sant Boi, Sant Boi de Llobregat; ¹⁰Hospital Virgen de las Nieves, Granada; ¹¹Hospital Universitario La Paz, Madrid; ¹²Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid; ¹³Universidad de Catania, Catania; ¹⁴University Hospital in Prague, Prague; ¹⁵Hospital Sant Joan de Deu, esplu, Esplugues de Llobregat.

O-131 -DESARROLLO DE PROGRAMA DE SEGUIMIENTO DE NIÑOS QUE HAN SUFRIDO UN DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO

Francisco Javier Brincau García¹, Laura Ximena Herrera Castillo², Ana Montiel Rey², Jimena Del Castillo Peral², Almudena Chacón Pascual², María Concepción Miranda Herrero², Estíbaliz Barredo Valderrama², Rocío García Uzquiano², Pedro De Castro De Castro², María López Vázquez².

¹Pediatría, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ²Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.



O-132 - OYE SIRI, ¿CÓMO MANEJAMOS LAS CRISIS FEBRILES EN NUESTRO MEDIO?

Fernando Paredes Carmona¹, Ivana Trittler Ugidos², Núria Visa Reñé².

¹Pediatría, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida; ²Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

O-133 - REVISIÓN DE CRISIS FEBRILES COMPLEJAS

Cristina García Peñalver¹, Marta Furones García², Ruth Camila Púa Torrejón², María Rojo Garrido², Susana Robles Alcoceba², Ana García Sanchez².

¹Pediatría, Hospital Infanta Cristina, Parla; ²Hospital Infanta Cristina, Parla.

O-134 - CONSULTA DE CONSEJO PRENATAL EN NEUROPEDIATRÍA

Rebeca Losada Del Pozo¹, Miguel Álvaro Navidad², Raquel Martín Del Rey², María Rodrigo Moreno², Fiona Blanco Kelly², Isabel Lorda Sanchez², Cristina Ordoñez Gonzalez², Isabel Perez Sebastian², Elena Martínez Cayuelas², Beatriz Moreno Vinues².

¹NEUROPEDIATRÍA, Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ²Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

O-135 - CONVULSIONES FEBRILES COMPLEJAS ¿PRECISAN REALMENTE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS?

Mireia Vallés Arenes¹, Sofia Corral Bellón², Marta Alemany Albert¹, Virginia Ballesteros Cogollos¹, Diego Viguera Elías¹.

¹Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia; ²Servicio de Pediatría, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia.

P-052 - EPILEPSIA AUSENCIA INFANTIL: NO SIEMPRE “IDIOPÁTICA”

Maria Del Socorro Pérez Poyato¹, Andrea Sariago Jamardo², Virginia Ainhoa Oreña Ansonera², Ana Isabel Vega Pajares², Ana Fontalba Romero², Jose Luis Fernandez Torre².

¹Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ²Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

P-055 - REACCIONES IDIOSINCRÁTICAS A FACES

Miguel Lafuente Hidalgo¹, Raquel Perez Delgado², María Concepción García Jiménez², Amparo López Lafuente², Lorena Monge Galindo², José Luis Peña Segura².

¹Hospital universitario San Jorge, Huesca; ²Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

10:00–11:00 COMUNICACIONES A PIE DE E-POSTER

Panel 1 **SESIÓN POSTER IV – EPILEPSIA B**

Moderador: Aránzazu Hernández Fabián (Hosp. Univ. de Salamanca)

P-046 - CONOCIMIENTO DEL ABORDAJE DE CRISIS FEBRILES POR EL PERSONAL SANITARIO DE NUESTRO CENTRO Y PADRES DE NUESTRA PROVINCIA

Alba Bouza Romero, Laura Martín Andrés, Helena González Paz, Noemi Conde Lorenzo, Celia María Rodríguez Rodríguez, Santiago Andrés Fernández Cebrian.

Hospital de Ourense, Ourense.

P-047 - COMPRENSIÓN Y MODELIZACIÓN DE LOS DISTINTOS PASOS DE LA VÍA DIAGNÓSTICA DEL SÍNDROME DE DRAVET: RESULTADOS PRELIMINARES DEL ESTUDIO DS'COVERED

Sergio Aguilera Albasa¹, María Ballarà Petitbò², Salomé Benichou³, Simona Borroni⁴, Elena Cardenal-Muñoz⁵, Loucas Christodoulou⁶, Kerstin A. Klotz⁷, Ratna Kumar⁸, Tullio Messana⁹, Pierre Meyer¹⁰, Frédéric Villégas¹¹.

¹Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Navarra, Pamplona; ²Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ³Medical Affairs Biocodex, Gentilly; ⁴Fédération Européenne pour le syndrome de Dravet, París; ⁵Medical Affairs, Biocodex, Gentilly; ⁶Chelsea And Westminster NHS Foundation Trust, Londres;



⁷Neuropediatrics & Muscle disorders Medical Centre, Freiburg; ⁸Birmingham Women's and Children's NHS Foundation Trust, Birmingham; ⁹ISNB The Institute of Neurological Sciences of Bologna, Bologna; ¹⁰Neuropediatric Unit, Teaching Hospital Montpellier, Montpellier; ¹¹Neuropediatric unit, Teaching Hospital Bordeaux, Burdeos.

P-048 - ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA NEONATAL Y VARIANTES INCIERTAS EN GAD1: UN EJEMPLO DE MEDICINA PERSONALIZADA

Raquel Bernadó Fonz¹, Nerea Gorria Redondo², Adrián Revuelta Linaje², Virginia García Solaesa², Mercè Artigas López², Sergio Aguilera Albasa².

¹Pediatría, Neuropediatría, Hospital de Navarra, Pamplona; ²Hospital de Navarra, Pamplona.

P-049 - DESCRIPCIÓN FENOTÍPICA DE LOS PACIENTES CON MUTACIONES EN RHOTB2: UNA CAUSA INFRECUENTE DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Ana Montiel Rey¹, Francisco Javier Brincau García², Estíbaliz Barredo Valderrama², Almudena Chacón², Rocío García Uzquiano², Pedro De Castro Castro².

¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles; ²Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

P-050 - CALLOSOTOMÍA EN LA EPILEPSIA FÁRMACO-RESISTENTE

Samantha Turner¹, Pooja Harijan², Rachel Thornton², Francisco Carratalá Marco¹, Alasdair Parker².

¹Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; ²Addenbrooke's Hospital, Cambridge.

P-051 - ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA PRECOZ Y DEL DESARROLLO STXBP1. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO POCO FRECUENTE

María Rita Valero Pertegal¹, Jorge Bartual Bardisa², María Jesús Ferrández Berenguer², Elisa Climent Forner², Judit Abad Linares², Antonio Ginés Sala Sánchez².

¹Servicio de Pediatría, Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; ²Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche.

P-053 - PSICOSIS INTERICTAL EN RELACIÓN CON LACOSAMIDA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Cecilia Carrión¹, José Antonio Antón², José Manuel Caballero², Miriam Ouadih².

¹Pediatría (Neuropediatría), Hospital de Torrevieja, Torrevieja; ²Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

P-054 - EPILEPSIA EN RELACIÓN CON GRIN2A: MISMA VARIANTE, DIFERENTES FENOTIPOS

Cecilia Carrión, José Manuel Caballero, José Antonio Antón, Miriam Ouadih.

Hospital de Torrevieja, Torrevieja.

Panel 2

SESIÓN POSTER V – INMUNOLOGIA / METABÓLICAS

Moderador: Hilario Gómez Martín (Complejo Universitario de Salamanca)

P-056 - ESCLEROSIS MÚLTIPLE DE INICIO AGRESIVO: EVOLUCIÓN Y TRANSICIÓN A LA VIDA ADULTA

Patricia Quintanal López¹, Maria Pilar González Santiago², Lorena Jiménez Marina².

¹Pediatría, Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; ²Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares.

P-057 - MIELITIS TRANSVERSA AGUDA: REEVALUANDO LA FUNCIÓN DEL RECAMBIO PLASMÁTICO EN EL TRATAMIENTO

María Rita Valero Pertegal¹, Mario Iglesias Rodríguez², María Ballarà Petitbò³, Elena Sebastián Pérez⁴, Josune Zubizaray Salegui⁴, Jose Luis Unzueta Roch⁵, Fernando Martín Del Valle³, Sara Vila Bedmar³, Anna Duat Rodríguez³, Verónica Cantarín Extremera³.

¹Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Elche, Elche; ²Hospital Universitario de Burgos, Burgos;

³Servicio de Neuropediatría del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁴Unidad de Hematología del

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid; ⁵Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.



P-058 - TRATAMIENTO CON RECAMBIO PLASMÁTICO PRECOZ EN NEUROMIELITIS ÓPTICA POR ANTICUERPOS ANTI- MOG

Alessandra Georgina Villanueva Guerra, Elsa Santana Cabrera, Alicia Gaitero Pérez, Paula Cabrera Cascajero, Adrián García Ron, Eva Arias Vivas.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

P-059 - EXPERIENCIA EN RECAMBIO PLASMÁTICO EN PATOLOGÍA PEDIÁTRICA NEUROLÓGICA

Alessandra Georgina Villanueva Guerra, Guillermo Fernando Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Alejandro Hernandez Hernandez, María Díaz Sancho, Adrián García Ron, Eva Arias Vivas.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

P-060 - SINDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES: INTERFERONOPATÍA TIPO I, NUESTRA EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Beatriz Beseler Soto¹, Alba Gabaldón Alberó², Sara Hernández Muelas³, Carmen Valdés Diéguez⁴, Miguel Martí Masanet³, Carla Martín Grau².
¹Neuropediatría, Hospital Universitario La Fe. Servicio de Neuropediatría, Valencia; ²Instituto Investigación Sanitaria La Fe. Grupo de investigación traslacional en genética, Valencia; ³Hospital Universitario La Fe. Servicio de Reumatología, Valencia; ⁴Hospital Universitario La Fe. Servicio de Neuropediatría, Valencia.

P-061 - EPILEPSIA METABÓLICA: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

Raquel Pérez Delgado¹, Amalia María García Durán², Sara Bureba Herrando², María Concepción García Jiménez², Miguel Lafuente Hidalgo³, Lorena Monge Galindo², Amparo López Lafuente², Pilar Abenia Usón², José Luis Peña Segura².
¹Neurometabolismo, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ²Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ³Hospital San Jorge, Huesca.

P-062 - TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO EN PACIENTES CON ENFERMEDADES METABÓLICAS: EXPERIENCIA EN UNA UNIDAD DE REFERENCIA REGIONAL

Lourdes Panduro Romero, Nicolás Palacios Fernández, Cristina Cáceres Marzal, Ana M^a Márquez Armenteros, Raquel Real Terrón, M^a Dolores Sardina González.
Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.

P-063 - ATAXIA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE SD. DE MITCHELL. PRESENTACIÓN DE 2 CASOS.

Lourdes Ceán Cabrera¹, M^a José Sánchez Soler², M^a Josefa Martínez García², Salvador Ibáñez Micó², Francisca Valera Párraga², Eduardo Martínez Salcedo².
¹Neuropediatría, HCU Virgen de la Arrixaca, El Palmar, Murcia.; ²HCU Virgen de la Arrixaca, El Palmar, Murcia.

P-064 - SEGURIDAD Y EFECTIVIDAD DEL TRATAMIENTO CON DIETA CETOGÉNICA EN UN SERVICIO DE PEDIATRÍA DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Elba Redondo Vegas¹, Nuria Cabeza Arce¹, Mario Urbano Martín², Beatriz Salamanca Zarzuela¹, Sara Puente Montes¹, Inés Mulero Collantes¹, Carlos Alcalde Martín¹, Ramón Cancho Candela¹.
¹Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid; ²Neurología Infantil. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.

P-065 - CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DEL SINDROME DE PHACE: NUESTRA EXPERIENCIA

María Violeta Fariña Jara¹, Beatriz Antomil Guerrero², Valentina Battistino Zanutigh², Verónica Gonzalez Alvarez².
¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.



Panel 3

SESIÓN POSTER VI – GENÉTICA

Moderador: Alba Hernández Prieto (Hosp.Río Hortega, Valladolid)

P-066 - SÍNDROME DE MICRODUPLICACIÓN TERMINAL 22Q11.2, UN SÍNDROME CON ALTA VARIABILIDAD FENOTÍPICA. A PROPOSITO DE 2 CASOS.

Saturnino Ortiz Madinaveitia¹, Sandra Maria Santa Barbara Petreñas².

¹Servicio Pediatría, Hospital Universitario Santa Barbara, Soria; ²Hospital Universitario Santa Barbara, Soria.

P-067 - VARIABILIDAD FENOTÍPICA NEUROLÓGICA Y CARDIACA EN PACIENTES CON MUTACIÓN EN SHANK3

Lucy Dougherty De Miguel¹, Roger Esmel Vilomara², M. Asunción Díaz Gómez², Eulalia Turón Viñas², Alícia Artigas Baleri², Ivon Cusco Martí², Lourdes Vega Hanna², Luisa Panades-De Oliveira³, Susana Boronat Guerrero².

¹Unidad de Neurología Pediátrica, Departamento de Pediatría, Institut d'Investigació Biomèdica Sant Pau (IIB Sant Pau), Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ²Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ³Hospital del Mar, Barcelona.

P-068 - ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA REFRACTARIA, MICROCEFALIA Y DISPLASIA ESQUELÉTICA ¿SÍNDROME BOHRING-OPITZ O SÍNDROME DE BAINBRIDGE-ROPER?

Alicia Fernández González¹, Francisco Javier Brincau García², Iciar Perea Fuentes¹, Maria Concepción Miranda Herrero¹, María Isabel González¹, Rocío Uzquiano García¹.

¹Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ²Pediatría, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

P-069 - VARIANTE EN NDST1 RECURRENTE EN UNA MISMA ZONA GEOGRÁFICA ¿NOS ENCONTRAMOS ANTE UN EFECTO FUNDADOR?

María Del Mar Guzmán Vizcaíno, Laura Jiménez Blanco, Esther Jiménez Iniesta, Francisco Javier Aguirre Rodríguez, Patricia Aguilera López.

Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería.

P-070 - NUEVA TERAPIA EN ENFERMEDAD DE MENKES

Aquilina Jiménez González¹, Natalia L. Serrano², Ana Fernández García³, Sandra Terroba Seara³, Francesc Palau Martínez⁴, Stephanie Lotz-Esquivel⁴.

¹Neurología infantil, Complejo Asistencial de León, León; ²Engrail Therapeutics, California; ³Complejo Asistencial de León, León; ⁴Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

P-071 - SÍNDROME DE MICRODELECIÓN DEL CROMOSOMA 16P11.2, COHORTE DE PACIENTES DIAGNÓSTICADOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL Y PUNTOS CLAVE ASOCIADOS

Antonio Jesús Morales Moreno¹, María De Felipe Pérez², Laura Morales Albertos¹, Laura López Allúe¹, Cristina Gutiérrez Valcuende¹, Ignacio Aldana Villamañán¹, María García Montero García Montero¹, Andrea Patricia Espinoza Leiva Leiva¹, Selma Vázquez Martín¹, Margarita Del Carmen Castro Rey¹.

¹Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ²PEDIATRÍA Y SUS ÁREAS ESPECÍFICAS, Hospital Clínico Universitario, Valladolid.

P-072 - ZEB2 FENOTIPADO GENÉTICO, IMAGENOLÓGICO Y NEUROFISIOLÓGICO DE UNA COHORTE

Gregorio Nolasco Tovar¹, Florencia Epifani², Merce Bolasell², Javier Lopez Pisón³, Jordi Muchart², Itziar Alonso², Leticia Pías², Mercedes Serrano Gimare².

¹Neuropediatría, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Aragon Health Sciences Institute, Zaragoza.

P-073 - RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DE LAS DIFERENTES TÉCNICAS GENÓMICAS EN TRASTORNOS NEUROLÓGICOS DE LA INFANCIA

Claudia Gambín García¹, Ana Gomis Rodríguez², Guillermo Díez De Revenga Nieto², Franciso Gómez Gosálvez², Rocío Jadraque Rodríguez².

¹PEDIATRÍA, Hospital General Universitario, Alicante; ²Hospital General Universitario, Alicante.



P-074 - EFECTIVIDAD DE LA INCOBOTULINUM TOXINA A (XEOMIN®) PARA TRATAMIENTO DE LA SIALORREA EN SÍNDROMES NEUROGENÉTICOS

Alejandro Hernández Hernández, Adrián García Ron, María Abelaira García, Jaime Fernández Simón, Alessandra Villanueva Guerra, Guillermo Fernando Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Eva Arias Vivas.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

P-075 - ¿OTRA CEFALEA! AGENESIA DE CUERPO CALLOSO CON VARIANTE PATOGENÉTICA EN GEN DCC. MOVIMIENTOS EN ESPEJO Y ESTUDIO DE SEGREGACION FAMILIAR

Ana Martín Costa¹, Sara Bureba Herrando², Amalia María García Durán², Jose Luis Peña Segura², María Dolores Miramar Guallart², Eva Paricio Torrijos².

¹Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ²Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

11:00–12:00 FORUM ABIERTO. NUEVAS TERAPIAS EN VEINTE MINUTOS

Auditorio 1 Moderador: Antonio Hedrera (Hosp. Central Univ. de Asturias, Oviedo)

Actualización terapéutica en cefalea infantil

Ponentes: Adrián García Ron (Hosp. Clínico San Carlos, Madrid)

Nuevas terapias en viejos síndromes

Ponentes: Julian Lara (Hosp. Puerta de Hierro, Majadahonda)

Nuevas terapias en epilepsia, más allá del control de crisis

Ponentes: Víctor Soto (Hosp. Niño Jesús, Madrid)

12:00–13:00 CONFERENCIA DE CLAUSURA

Auditorio 1 Introdutor: Jaume Campistol (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

**Child Neurology moved from clinical descriptions to targeted therapies:
the example of the epilepsies**

Ponente: Alexis Arzimanoglou (Director de la Unidad de Epilepsia y Neurofisiología y coordinador médico ERN EpiCARE)

13:00–13:15 CLAUSURA OFICIAL

Auditorio 1



INFORMACIÓN GENERAL

Sede

Feria de Valladolid

Dirección: Avda. Ramón Pradera, 3 – 47009 Valladolid



SECRETARÍA TÉCNICA

GRUPO PACIFICO
The power of meeting

C/ Maria Cubi, 4 - Pral.
08006 Barcelona
Tel. +34 932.388.777
senep@pacifico-meetings.com

La Secretaría Técnica estará situada en el vestíbulo de la Planta 0 de la Feria de Valladolid

HORARIO DE APERTURA:

JUEVES 23: de 09:00 a 21:00h

VIERNES 24: de 08:00 a 20:00h

SÁBADO 25: de 08:30 a 14:30h



INSCRIPCIONES

Las inscripciones se realizarán a través de la página Web oficial del congreso:

www.congresosenep.es

Durante la Reunión, se podrán realizar inscripciones en la Secretaría Técnica (pago en efectivo o con tarjeta).

Cuota	Hasta el 23 de abril	A partir del 24 de abril
Socio SENEPE	325€	400€
No Socio SENEPE	450€	525€
Residentes ¹	200€	250€
Socio SENEPE individual ² (50% descuento)	162€	200€
Socio Emérito/Honorífico SENEPE	Gratuita	

¹ Es necesario aportar documentación acreditativa.

² La inscripción debe ir facturada al mismo médico inscrito (factura a persona física, mismos datos que el inscrito). No aplicable a inscripciones de empresas ni de grupos. Aplicable a los socios que lleven más de un año de pertenencia a la SENEPE.

IVA 21% incluido

La cuota incluye:

Cartera del congreso y documentación
Acceso a las sesiones científicas del congreso
Acceso a la exposición
Régimen alimenticio según programa
Bienvenida en Feria de Valladolid
Cena del Congreso

WEB

<https://www.congresosenep.es>

Dispone de información actualizada y programa en pdf para descarga

ACCESOS Y ACREDITACIÓN

El acceso a la sede y a las actividades del Congreso está limitado únicamente a los inscritos, por lo que es imprescindible llevar de forma visible el distintivo que se entregará en el momento de recogida de documentación.

Para la obtención de los Créditos de Formación Continuada deberá acreditarse con su distintivo a la entrada y a la salida de la sala.

Para el cóctel de bienvenida y la cena de la Reunión es igualmente necesario mostrar la invitación correspondiente.



SEGUROS

El Comité Organizador y la Organización declinan toda responsabilidad en caso de accidentes, enfermedad, pérdida o daño de los objetos personales que puedan ocurrir durante la celebración del Congreso o, pre y post viaje. Se recomienda a los asistentes que tengan contratados los seguros que consideren oportunos.

RECEPCIÓN DE PONENCIAS Y COMUNICACIONES

Las presentaciones se entregarán directamente en las salas de cada sesión al menos dos horas antes de la hora de exposición. En el caso de que su ponencia sea a primera hora de la mañana, rogamos pase por la sala la tarde anterior.

Todas las presentaciones se realizarán en Power Point formato 16:9. Le recordamos que no está permitido el uso de su propio ordenador y en el caso de haber realizado su presentación con Macintosh, debe asegurarse que funciona en PC.

Las presentaciones de COMUNICACIONES (orales y pósters orales) deben ser enviadas previamente mediante la plataforma online que se ha indicado mediante correo electrónico a los autores. En el caso de no haber podido enviar su presentación por este medio, por motivos de fuerza mayor, podrá entregarla en la sala de su presentación en el horario establecido.

Las presentaciones de los Talleres, Simposios y Grupos de Trabajo serán cargadas también en las salas determinadas en programa.

El tiempo de exposición será controlado de forma estricta para garantizar el buen funcionamiento de las sesiones.

Se ruega puntualidad a los ponentes y autores que presenten sus comunicaciones.

LIBRO DE COMUNICACIONES

Los resúmenes de las comunicaciones aceptadas se han publicado en el Libro de Comunicaciones editado en formato electrónico. Está disponible para su descarga en PDF en la página web del Congreso (apartado de “comunicaciones”).

CERTIFICADOS

ASISTENCIA Y CRÉDITOS

Los certificados de asistencia y de créditos serán enviados de forma electrónica una vez finalizada la Reunión. En la web de la Reunión se publicará la información y se informará vía e-mail de la forma de descarga. Será preciso rellenar el cuestionario online disponible en la Web para obtener el certificado de créditos.

COMUNICACIONES



Finalizado el Congreso los certificados de comunicaciones se facilitarán a los autores en formato electrónico (archivo PDF) mediante descarga en la página web del Congreso www.congresosenep.es, en el apartado de PUBLICACIÓN ONLINE. Se informará a los autores cuando estén disponibles.

ACREDITACIÓN

La Organización del Congreso ha solicitado a la Agencia Acreditadora correspondiente que las actividades del Congreso (Talleres de Trabajo, Mesas Redondas y Conferencia Magistral) sean consideradas como Formación Continuada dirigida a profesionales sanitarios.

Se expedirá un certificado acreditado por congresista con las actividades y número de créditos obtenidos siempre que cumplan las condiciones siguientes:

- Asistencia al 100% de las horas de cada sesión acreditada
- Cumplimentar la encuesta de evaluación online

Las salas dispondrán de control de acceso mediante distintivo con código de barras. Deberán identificarse con su distintivo a la entrada y salida de la sesión acreditada si desea obtener certificado de acreditación.

Una vez que la Agencia Acreditadora haya comunicado la acreditación, se remitirá los certificados acreditados a los congresistas que cumplan las condiciones establecidas, mediante correo electrónico en formato pdf, firmados con certificado digital.

Les recordamos que según la Ley de Ordenación de las Profesiones Sanitarias (BOE núm.280 del 22.11.2003) en su artículo 20, no se pueden otorgar créditos de formación continuada a los Residentes.

WI-FI

Red: SENEP-2024
Contraseña: SENEP_va_24



PATROCINADORES
