

XLVII REUNIÓN ANUAL SENEP

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

CARTAGENA

AUDITORIO Y PALACIO DE
CONGRESOS EL BATEL

22 AL 24
MAYO 2025

WWW.CONGRESOSENEP.ES

PROGRAMA





COMITÉ ORGANIZADOR

PRESIDENTE

- Eduardo Martínez Salcedo

VOCALES

- Salvador Ibáñez Micó
- Helena Alarcón Martínez
- María Josefa Martínez García
- Lourdes Ceán Cabrera
- Francisca Valera Párraga
- Inmaculada Martínez Albaladejo
- Carmen Martínez Ferrández
- Estefanía Cremades Sánchez
- María Martínez Copete
- José Antonio Mula García
- Juan José Nieto Barceló
- Teresa Osuna García
- Ana Lilia Hernández Pérez de Alejo
- Mónica Hernández Martínez



PROGRAMA

JUEVES, 22 DE MAYO

09:00 - 10:00 RECEPCIÓN Y ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN

10:00 - 11:00 TALLERES (I)

Sala B TALLER 1: Neurooftalmología

Coordinadores:

- Dra. Carmen Martínez Ferrández. Neuropediatra. HCU Santa Lucia. Cartagena.
- Pedro Pérez Fernández. Oftalmología. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Sala 1+2 TALLER 2: La piel y el SNC

Coordinadores:

- Dra. Francisca Valera Párraga. Neuropediatra. HCU Virgen de la Arrixaca.
- Dra. María Teresa Martínez Menchón. Dermatóloga. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.
- Miguel Lova Navarro. Servicio Dermatología Hospital Virgen de la Arrixaca.

Sala 3+4 TALLER 3: Aproximación clínica y EEG a los espasmos epilépticos

Coordinadores:

- Dra. Inmaculada Martínez Albaladejo. Neuropediatra. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.
- Carmen María Garnés Sánchez. Neurofisiología clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.



Sala 5+6 TALLER 4: Del Fenotipo al Genotipo

Coordinadores:

- Dra. Teresa Osuna García. Neuropediatra. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.
- Dra. Vanesa López González. Genética Clínica HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.

11:00 - 12:00 TALLERES (II)

Sala B TALLER 1 bis: Neurooftalmología

Coordinadores:

- Dra. Carmen Martínez Ferrández, Neuropediatra. HCU Santa Lucía. Cartagena.
- Pedro Pérez Fernández. Oftalmólogo. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Sala 1+2 TALLER 2 bis: La piel y el SNC

Coordinadores:

- Dra. Francisca Valera Párraga. Neuropediatra. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.
- Dra. María Teresa Martínez Menchón. Dermatóloga. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.
- Miguel Lova Navarro, Centro Médico Quirónsalud Murcia. Murcia.

Sala 3+4 TALLER 3 bis: Aproximación clínica y EEG a los espasmos epilépticos

Coordinadores:

- Dra. Inmaculada Martínez Albaladejo. Neuropediatra. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.
- Dra. Carmen Garnés. Neurofisiología clínica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Sala 5+6 TALLER 4 bis: Del Fenotipo al Genotipo

Coordinadores:

- Dra. Teresa Osuna García. Neuropediatra. HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.
- Dra. Vanesa López González. Genética Clínica HCU Virgen de la Arrixaca. Murcia.



12:00 - 12:30 PAUSA CAFÉ

12:30 - 13:30 REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO (I)

Sala 7 NEURO CUTÁNEAS

Sala B PCI

Sala 1+2 NEUROMUSCULAR

Sala 3+4 SUEÑO

Sala 5+6 MOVIMIENTO

13:30 - 14:30 REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO (II)

Sala B EPILEPSIA

Sala 1+2 NEURODESARROLLO

Sala 3+4 INFLAMATORIAS

Sala 5+6 ICTUS

14:30 - 15:30 BOX LUNCH Y SIMPOSIOS PARALELOS (I)

Sala B SIMPOSIO ALEXION: AVANCES EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1: DE LA EVIDENCIA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA REAL A LA OPTIMIZACIÓN DEL CUIDADO DEL PACIENTE EN ESPAÑA

Evidencia de la caracterización y el manejo clínico de los pacientes con NF1 y neurofibromas plexiformes en España: Estudio RWE MULtyMATin

Dra. Sara Hernández

Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia.

Optimización del recorrido del paciente con NF1: desafíos y soluciones

Dra. Sara Hernández

Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia.

Dra. Anna Duat

Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.



Sala 1+2

SIMPOSIO IMMEDICA: ACTÚA A TIEMPO: CAUSAS REVERSIBLES DE PARÁLISIS CEREBRAL. DÉFICIT DE ARGINASA-1

Participantes:

Dra. Àngels García Cazorla. Neuropediatra. Jefa de la Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

Dr. Marcello Bellusci. Neuropediatra. Representante del Centro Europeo de Referencia para Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

Sala 3+4

SIMPOSIO BIOPROJET: NARCOLEPSIA PEDIÁTRICA, INFRADIAGNÓSTICO, DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL E IMPACTO DEL TRATAMIENTO TEMPRANO EN EL PACIENTE

Narcolepsia, infradiagnóstico, diagnóstico diferencial e impacto en calidad de vida

Dra. Elena Martínez Cayuelas. Hospital Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Manejo terapéutico de la narcolepsia pediátrica e impacto en el paciente

Dr. Óscar Sans Capdevilla. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Sala 5+6

SIMPOSIO NOVARTIS: UN FUTURO DE POSIBILIDADES EN AME TIPO I

15:30 - 16:30

BOX LUNCH Y SIMPOSIOS PARALELOS (II)

Sala 1+2

SIMPOSIO EISAI: CASOS CLÍNICOS DE EPILEPSIA EN NEUROPEDIATRÍA

Ponentes:

- Dr. Antonio Hedrera Fernández. Neuropediatra. Hospital Universitario Central de Asturias.
- Dra. Elena Miravet Fuster.

Sala 3+4

SIMPOSIO BIOGEN: VALOR DIFERENCIAL DE NUSINERSEN: PRESENTE Y FUTURO EN AME

Introducción y bienvenida



Dr. Marcos Madruga. Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz y Neurolinkia. Sevilla.

Experiencia a largo plazo de paciente presintomático con Nusinersen

Dra. Mireia Álvarez. Hospital Vall d'Hebrón. Barcelona.
Hospital Joan XXIII, Tarragona.

Actualización clínica y próximos pasos con Nusinersen

Dra. María del Mar García. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Debate, Q&A y cierre

Dr. Marcos Madruga, Dra. Mireia Álvarez, Dra. María del Mar García.

Sala 5+6

**SIMPOSIO OILS4CURE: SISTEMA
ENDOCANNABINOIDE, VÍA DE ACCESO AL
TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES
NEUROPEDIÁTRICAS**

Cannabinoides en el ámbito de las encefalopatías
epilépticas pediátricas

Dra. Oninza Sagredo Ezquioga

Farmacología de los cannabinoides

Dr. José Javier Fernández Ruiz

Cannabinoides en la epilepsia, fundamentos y aplicaciones

Dr. Antonio Gil-Nagel Rein

16:30 - 17:00

Sala A

ACTO INAUGURAL

Representantes políticos e institucionales

17:00 - 18:00

Sala A

CONFERENCIA INAUGURAL

Ponente:

- Dña. Elena Ruiz Valderas. Arqueóloga. Directora del Museo del Teatro Romano de Cartagena.

18:00 - 19:30

Sala A

MESA REDONDA: MITOCONDRIALES

Moderador:

- Dr. Rafael Artuch Iriberrí. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Panelistas:

- Dr. Marcello Bellusci. Hospital 12 de Octubre. Madrid.



- Dr. Andrés Nascimento Osorio. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.
- Dra Belén Pérez Dueñas. Hospital Vall d'Hebrón. Barcelona.

Aspectos clínicos y terapéuticos del Síndrome de Leigh

Dra Belén Pérez Dueñas. Hospital Vall d'Hebrón. Barcelona.

Miopatía por Deficiencia TK2: Un modelo de desarrollo terapéutico acelerado basado en la colaboración

Dr. Andrés Nascimento Osorio. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

El uso de los “MitoCocktails”: Evidencia científica versus práctica clínica

Dr. Marcello Bellusci. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

19:30 - 20:30

Sala A

ESPACIO JOVEN

Moderador:

- Dr. Ignacio Málaga Diéguez. Hospital Central de Asturias. Oviedo

Panelistas:

- Grupo de Jóvenes Neuropediatras (GJNP)

“Hot topic” en neuropediatría

20:30 - 21:00

COCKTAIL BIENVENIDA

Auditorio y Palacio de Congresos El Batel. Cartagena



PROGRAMA

VIERNES, 23 DE MAYO

08:00 - 09:30 SESIONES PLATAFORMA

Sala A PLATAFORMA I: EPILEPSIA

Moderador:

- Dr. Sergio Aguilera Albesa. Hospital Universitario de Navarra. Navarra.

Ponente:

- Dr. Juan José García Peñas. Hospital Niño Jesús. Madrid.

O-001 ENCEFALOPATIA EPILEPTICA DEL DESARROLLO Y CANNABIDIOL (CBD). NUESTRA EXPERIENCIA MAS ALLA DE LAS CRISIS

García Ribes, Ainhoa; Martínez Gonzalez, María Jesús; Barredo Valderrama, Estibaliz; Ortiz De Zarate Caballero, Zuriñe; García Bengoa, Nagore; Santos Sanchez, Carlos; Ontiveros Navarro, Santiago; Sanchez Horvath, Miriam. *Hospital Universitario Cruces, Barakaldo.*

O-002 “CRISIS EPILEPTICAS GRAVES EN LA COMUNIDAD DE MADRID: CÓDIGO CRISIS”, nuestra experiencia tras 1 año.

Díaz Sancho, María¹; Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Guillermo Fernando¹; Suárez, María²; García Ron, Adrián¹; Arias Vivas, Eva¹. ¹*Hospital Clínico San Carlos, Madrid*; ²*Hospital del Niño Jesús, Madrid.*

O-003 CORRELACION ENTRE ACTIVIDAD OSCILATORIA CORTICAL EVOCADA POR CHIRP Y CARACTERISTICAS ESPECIFICAS DEL SINDROME DE DRAVET

Irazabal, Nadia¹; Urrestarazu, Elena¹; Alegre, Manuel¹; Isaguirre, María Belén²; Manzanilla, Oscar¹; Crespo-Eguilaz, Nerea¹; Valencia, Miguel³; Sánchez-Carpintero, Rocío¹. ¹*Clínica Universidad de Navarra, Pamplona*; ²*Universidad de Navarra, Pamplona.*

O-004 BRIVARACETAM COMO ALTERNATIVA A LEVETIRACETAM EN NIÑOS EPILÉPTICOS CON ALTERACIONES CONDUCTUALES

Aliaga Gato, Alberto; Buenache Espartosa, Raquel; Nimo Mallo, María; Rekarte García, Saray; Perez Villena, Ana; Lorenzo Sanz, Gustavo. *Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

O-005 PATRON DE PUNTA ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO LENTO (POCS): DESCRIPCION CLINICA Y VARIABILIDAD TERAPÉUTICA. ¿ES POSIBLE AVANZAR HACIA UNA GUÍA DE CONSENSO? ANALISIS MULTICENTRICO.

Rodríguez Fernández, Cristina¹; Conejo Moreno, David²; Navarro Abia, Virginia²; Terroba Seara, Sandra¹; Medina Guerrero, Carlos¹; Arribas Montero, Israel³; Vazquez Martin, Selma⁴; Urbano Martin, Mario⁵; Cancho Candela, Ramon⁵; Peña Valenceja, Alfonso⁶. ¹*Complejo Asistencial de León, León*; ²*Hospital Universitario, Burgos*; ³*Hospital Comarcal los Santos Reyes, Aranda de Duero*; ⁴*Hospital Clínico Universitario, Valladolid*; ⁵*Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid*; ⁶*Complejo Asistencial de Palencia, Palencia.*



O-006 EXPERIENCIA EN LOS PRIMEROS MESES DE CÓDIGO CRISIS PEDIÁTRICO Y SU IMPACTO EN PACIENTES CON CRISIS EPILÉPTICA GRAVE EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Gonzalez Arbizu, Maialen¹; Núñez Enamorado, Noemí¹; Pombrol Cruz, Maria Esmeralda¹; Esparza Garrido, Miren Iranzu²; Bellido Cuéllar, Sara¹; Diaz Saiz, Rosa Ana¹; Gonzalez De La Aleja, Jesus¹; Del Alamo Diez, Maria¹; Camacho Salas, Ana¹. ¹Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario de Getafe, Getafe

Sala B

PLATAFORMA II: NEUROINFLAMATORIAS/INMUNES

Moderador:

- Dr. Juan Pedro Navarro. Hospital Universitario de Torrejón. Torrejón de Ardoz.

Ponente:

- Dra. Verónica Cantarín Extremuera. Hospital Niño Jesús. Madrid.

O-007 ¿MOGAD sin MOG-IgG?

Olivé-Cirera, Gemma¹; Fonseca, Elianet¹; Sepúlveda, Maria²; Graus, Francesc¹; Saiz, Albert¹; Dalmau, Josep¹; Armangué, Thais³. ¹IDIBAPS, Barcelona; ²Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona; ³IDIBAPS- Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, Barcelona.

O-008 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE NIÑOS CON MOG-IgG QUE CUMPLEN CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE Y TRASTORNOS ASOCIADOS

Fonseca Perez, Elianet¹; Olivé-Cirera, Gemma²; Chen, Li-Wen³; Paredes-Carmona, Fernando⁴; Nuñez Enamorado, Noemí⁵; Boyero Duran, Sabas⁶; Mendibe, María Del Mar⁶; Visa- Reñé, Nuria⁴; Vázquez-López, María⁷; Felipe-Rucián, Ana⁸; Romeu, Gemma¹; Martínez-Hernández, Eugenia⁹; Blanco, Yolanda⁹; Sepúlveda, María¹⁰; Saiz, Albert⁹; Dalmau, Josep¹⁰; Armangué, Thais¹¹. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Parc Taulí Sabadell, Esplugues de Llobregat; ³National Cheng Kung University Hospital, Esplugues de Llobregat; ⁴Hospital Arnau de Vilanova, Lleida, Esplugues de Llobregat; ⁵Hospital 12 de Octubre, Madrid, Esplugues de Llobregat; ⁶Hospital Universitario Cruces, Barakaldo, Bizkaia, Esplugues de Llobregat; ⁷Hospital Gregorio Marañón, Madrid, Esplugues de Llobregat; ⁸Hospital Universitario Vall d'Hebron, Esplugues de Llobregat; ⁹Hospital Clínic Barcelona, Esplugues de Llobregat; ¹⁰Hospital Clínic, Barcelona, Esplugues de Llobregat; ¹¹Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona. ERN-rare inflammatory diseases (RITA), Esplugues de Llobregat.

O-009 ENCEFALITIS CON LESIONES CORTICALES HIPERINTENSAS EN T2-FLAIR CON CONVULSIONES ASOCIADA A ANTICUERPOS CONTRA MOG (FLAMES), SERIE PEDIÁTRICA, IMPORTANCIA DE LA RADIOLOGÍA Y EL TRATAMIENTO PRECOZ

Ballarà Petitbò, Maria¹; Solis Muñoz, Inés¹; Arrabal Fernández, Luisa²; Medina Fernandez, Inmaculada²; Nuñez Enamorado, Noemí²; Cantarin Extremuera, Verónica¹. ¹Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

O-010 FRECUENCIA DE REPOBLADORES PRECOCES EN NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROINMUNOLÓGICAS TRAS TRATAMIENTO CON RITUXIMAB, SU ASOCIACIÓN CON ACTIVIDAD CLÍNICA Y POSIBLE INFLUENCIA DE POLIMORFISMOS GENÉTICOS

Bonifacio, Melina N.¹; Alba, María Teresa²; Fonseca, Elianet¹; Olivé-Cirera, Gemma²; Lozano, Francisco²; Blanco, Yolanda²; Sepúlveda, María²; Armangué, Thais¹. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.

O-011 NEUROFILAMENTOS DE CADENA LIGERA (NFL) CÓMO PREDICTOR DE ENCEFALITIS NMDAR EN PEDIATRÍA

Olivé-Cirera, Gemma¹; Fonseca, Elianet²; Martinez, Eugenia²; Saiz, Albert²; Graus, Francesc²; Dalmau, Josep²; Armangué, Thais³.

¹IDIBAPS - Hospital Sant Pau de Barcelona, Barcelona; ²IDIBAPS, Barcelona; ³IDIBAPS-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.



O-012 ESTUDIO DESCRIPTIVO DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Brincau García, Francisco Javier¹; García Uzquiano, Rocío²; Miranda Herrero, María Concepción¹; Sánchez Pérez, María¹; Chacón Pascual, Almudena¹; Montiel Rey, Ana¹; De Castro De Castro, Pedro¹; Vázquez López, María¹. ^{1,2}Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid;

Sala 1+2 PLATAFORMA III: TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Moderador:

- Ramón Cancho Candela. Hospital Río Hortega. Valladolid.

Ponente:

- Dra. Anna Duat Rodríguez. Hospital Niño Jesús. Madrid.

O-013 ESPECTRO DE TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO EN LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DEL DESARROLLO-KCNQ2: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA EN UNA SERIE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS

Nou Fontanet, Laia; Liz Bejaran, Marlin; Casas Alba, Dídac; Ortigoza Escobar, Juan Dario; Fons, Carmen. Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-014 TRASTORNOS RELACIONADAS CON NKX2-1: DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO CLÍNICO Y GENOTIPO A TRAVÉS DE UN REGISTRO INTERNACIONAL

Nou-Fontanet, Laia¹; Ravelli, Claudia²; Innocenti, Alice³; Villafuerte, Beatriz⁴; Salazar, Ainara⁵; Quiroz, Vicente⁶; Sarriego Jamardo, Andrea⁷; Díez-Gómez, Asun⁸; Natera De Benito, Daniel¹; Garone, Giacomo⁹; Magrinelli, Francesca¹⁰; Ebrahimi-Fakhari, Darius⁶; Castiglioni, Claudia¹¹; Balsells, Sol¹; Kurian, Manju¹²; Pons, Roser¹³; Flamand-Roze, Emmanuel³; Doummar, Diane²; Ortigoza-Escobar, Juan Dario¹; Working Group, Nkx2-1-Rd¹. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Armand Trousseau, Paris; ³Hôpitaux Universitaires Pitié Salpêtrière, Paris; ⁴Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁵Great Ormond Street Hospital, Londres; ⁶Boston Children's Hospital, Boston; ⁷Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ⁸Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona; ⁹Bambino Gesù Children's Hospital, Roma; ¹⁰National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londres; ¹¹Clinica Meds Santiago, Santiago de Chile; ¹²Great Ormond Street Hospital, Londres; ¹³Pediatric Hospital of Athens "Agia Sofia", Atenas.

O-015 TERAPIA DE INTERVENCIÓN GLOBAL DE COMPORTAMIENTO EN EL TRASTORNO DE TICS (CBIT). SERIE DE PACIENTES EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Muñoz Muñoz, María José¹; Paños Martín, Jesús¹; Alarcón Alacio, Juana¹; Babín López, Lara¹; Motta Calderón, Marco¹; Furones García, Marta²; Gárriz Luis, Maite³. ¹Hospital Universitario San Rafael, Madrid; ²Hospital Infanta Cristina, Parla; ³Centro de Salud Doctor Cirajas, Madrid.

O-016 PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR: ESTUDIO DE SERIE DE CASOS

Esparza Garrido, Miren Iranzu¹; González Arbizu, Maialen²; Pombrol Cruz, María Esmeralda²; Núñez Enamorado, Noemí²; Quesada Espinosa, Juan Francisco²; Camacho Salas, Ana². ¹Hospital Universitario de Getafe, Getafe; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

O-017 LA CATATONIA DESDE LA MIRADA DEL NEUROPEDIATRA. DESCRIPCIÓN DE UNA COHORTE DE PACIENTES

Panduro Romero, Lourdes; Pías Peleteiro, Leticia; Delgadillo Chilavert, Verónica; Rodríguez Pascual, Marta; Llorens Capdevila, Marta; Muñoz Samons, Daniel; García Cazorla, Angels; Izaguirre Eguren, Jon; Darling, Alejandra. Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-018 ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL USO DE LAS TECNOLOGÍAS DE LA INFORMACIÓN Y LA COMUNICACIÓN (TICs) EN MENORES DE 14 AÑOS DESDE CONSULTAS EXTERNAS DE PEDIATRÍA (CEX-PED)

González Bermúdez, Carlos Alberto¹; Hernández Vera, María José¹; Martínez Ferrández, Carmen¹; Cremades Sánchez, Estefanía¹; Martínez Copete, María¹; Martínez Albaladejo, Inmaculada²;



Martínez López, María Ángeles¹; Torralba Valero, Josefa¹. ¹Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena; ²Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Sala 3+4

PLATAFORMA IV: GENÉTICA CLÍNICA

Moderador:

- Antonio Hedrera Fernández. Hospital Universitario Central de Asturias. Asturias.

Ponente:

- Dra. María Juliana Ballesta Martínez. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

O-019 TUBULINOPATÍAS: CARACTERIZACIÓN CLÍNICO-RADIOLÓGICA DE UNA COHORTE EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Gutiérrez Rodríguez, Ana; Bernat Montoya, Vicente; Serrano Gimare, Mercedes; Gómez Chiari, Marta; Ortigoza Escobar, Darío; García Cazorla, Ángeles; Darling, Alejandra; Pías Peleteiro, Leticia; Aparicio Calvo, Javier; Fons Estupiña, Carmen. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-020 EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN. COHORTE DE 140 PACIENTES PROCEDENTES DE ESPAÑA Y LATINOAMÉRICA. REFLEXIONES SOBRE EL PAPEL DE LOS NUEVOS FÁRMACOS ANTICRISIS

Blanco Lago, Raquel¹; Málaga Diéguez, Ignacio¹; Álvarez Álvarez, Nelly¹; Tamargo, Andrea²; Hedrera, Antonio¹; Lapunzina, Pablo³; Nevado Blanco, Julian³. ¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ²Hospital Grande Covián, Arriendas, Asturias; ³INGEMM, Hospital Universitario de La Paz. CIBERER, Madrid.

O-021 EPILEPSIA DE CAUSA GENÉTICA: UNA COHORTE DE 12 AÑOS

Iglesias Rodríguez, Mario¹; Salvá Arteaga, Myriam¹; Roncero Sánchez-Cano, Inés¹; Conejo Moreno, David²; Navarro Abia, Virginia²; Hortigüela Saeta, María Montesclaros²; Muñoz Albillos, María Sol². ¹Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ²Hospital Universitario, Burgos.

O-022 RENDIMIENTO DIAGNOSTICO DEL FENOTIPADO PROFUNDO Y REANÁLISIS DE ESTUDIOS GENÉTICOS EN PACIENTES CON TRASTORNOS NEUROLÓGICOS DE INICIO INFANTIL

Gabaldón Alberó, Alba¹; Chakir Erahim, Rajja¹; Beseler Soto, Beatriz¹; Pitarch Castellano, Inmaculada¹; Smeyers Durá, Patricia²; Tellez De Meneses, Montserrat²; Alcantud Bertolín, Alberto²; Gómez Fornell, Ruben¹; Hernández Muela, Sara²; Martínez Castellano, Francisco². ¹Hospital Universitario La Fe, Valencia; ²Hospital La Fe, Valencia.

O-024 AMPLIANDO EL FENOTIPO CLÍNICO-MOLECULAR DEL SÍNDROME DE PITT HOPKINS: ESTUDIO MULTICÉNTRICO

Gutiérrez Rodríguez, Ana¹; Martorell Sampol, Loreto¹; Cabrera Corral, Cristina²; Cuesta Herraiz, Laura³; García Ribes, Ainhoa⁴; González Campillo, María Teresa⁵; Ibáñez Mico, Salvador⁶; Jiménez Echevarría, Saoia⁴; López Lafuente, Amparo⁷; López Laso, Eduardo⁸; Losada Del Pozo, Rebeca⁹; Monfort Belenguer, Lucía¹⁰; Navarro Abia, Virginia¹¹; Ortiz De Zarate Caballero, Zuriñe⁴; Peña Segura, José Luis⁷; Pérez De Nanclares Leal, Guiomar⁴; Prados Álvarez, María¹²; Riego Ramos, María José¹³; Valera Párraga, Francisca⁶; Serrano Gimare, Mercedes¹. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitario de Jaén, Jaén; ³Hospital de Manises, Manises, Valencia; ⁴Hospital de Basurto - Osakidetza, Bilbao; ⁵Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real; ⁶Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁷Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ⁸Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁹Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid; ¹⁰Hospital Clinic de Malvarrosa, Valencia; ¹¹Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ¹²Hospital Universitario Infanta Elena, Madrid; ¹³Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real.



Sala 5+6 PLATAFORMA V: ENF. METABÓLICAS Y DEGENERATIVAS

Moderadora:

- María Vázquez López. Hospital Gregorio Marañón. Madrid.

Ponente:

- Dra. Alejandra Darling. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

O-025 DESCIFRANDO LOS EPISODIOS STROKE-LIKE EN PMM2-CDG: ENFOQUES BASADOS EN EVIDENCIA Y ESTRATEGIAS DE MANEJO A PARTIR DE LA MAYOR COHORTE PUBLICADA HASTA LA FECHA

Epifani, Florencia¹; Holubová, Veronika²; Greczan, Milena³; Pettinato, Fabio⁴; Aguilera Albesa, Sergio⁵; García Sanchez, Veronica⁶; Miranda Herrero, María Concepción⁷; Velázquez Fragua, Ramón⁸; Ibañez Mico, Salvador⁹; Honzík, Tomáš²; Barone, Rita⁴; Alonso Colmenero, Itziar¹; Serrano, Mercedes¹. ¹Neuropediatric Department, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Department of Paediatrics and Inherited Metabolic Disorders, First Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital, Prague; ³Department of Pediatrics, Nutrition and Metabolic Diseases, Children's Memorial Health Institute, Warsaw; ⁴Child and Adolescent Neurology and Psychiatric Section, Department of Clinical and Experimental Medicine, Catania University, Catania; ⁵Department of Pediatrics, Hospital Universitario de Navarra, Pamplona; ⁶Neuropediatric Department, Hospital Universitario Puerto Real, Cadiz; ⁷Pediatric Neurology, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ⁸Neuropediatric Department, Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁹Pediatric Neurology Department, Arrixaca University Hospital, Murcia.

O-026 CARACTERIZACIÓN DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON ATAXIA DE FRIEDREICH DE DEBUT PEDIÁTRICO

Bizkarra Txurruka, Leire; Artetxe Barroso, Ane; Ortiz De Zarate Caballero, Zuriñe; Barredo Valderrama, Estibaliz; García Ribes, Ainhoa; Martínez González, María Jesús. Hospital de Cruces, Barakaldo.

O-027 BENEFICIOS DE LA HOME THERAPY EN PACIENTES AFECTOS DE ENFERMEDAD POR DEPÓSITO LISOSOMAL

Jiménez Blanco, Laura; Romero Alex, Marta; Jiménez Iniesta, Esther; Aguirre Rodríguez, Javier; Aguilera López, Patricia; Laycock, Tanita Barbara. Hospital Torrecárdenas, Almería.

O-028 INCIDENCIA DE ENFERMEDADES PEROXISOMALES EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL Y CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

Perera Gregorio, Ana¹; Reina Moreno, Carmen María¹; Asensio Campos, Paula²; García De Burgos, Marta¹; Calvo Medina, Rocío¹; Ramos Fernández, José Miguel¹. ¹Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ²Hospital Universitario, Guadalajara.

O-029 AFECTACIÓN MEDULAR EN UN PACIENTE CON ENFERMEDAD MITOCONDRIAL NDUFS6

Ortiz De Zarate Caballero, Zuriñe; Barredo Valderrama, Estibaliz; García Ribes, Ainhoa; Martínez González, María Jesús. Hospital de Cruces, Barakaldo.

O-030 DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA EN CATALUÑA: MANEJO CLÍNICO Y DIAGNÓSTICO A PARTIR DEL CRIBADO NEONATAL.

Lascano, Nazareno Juan¹; Lungo Peccorini, Gabriela²; Pias Peleteiro, Leticia Diana¹; Ormazabal Herrero, Aida¹; Julia Palacios, Natalia Alexandra¹; Baide Mairena, Heidy Suriel¹; Paredes Fuentes, Abraham José³; O'callaghan Gordo, Mar¹; Artuch, Rafael¹; Arranz Amo, Jose Antonio²; Felipe Ruicián, Ana²; Darling, Alejandra¹; Del Toro Riera, Mireia²; Garcia Cazorla, Angels¹. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ³Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.



09:30 - 10:30

SESIONES COMUNICACIONES ORALES

Sala A

COMUNICACIONES ORALES I: NEUROMUSCULAR I

Moderadora:

- Diana Ghandour Fabre. Instituto de Neurociencias Synaptia Vithas.

O-031 CARACTERIZACIÓN DE LOS PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TRATADOS CON RISDIPLAM: EXPERIENCIA ACTUAL EN REGISTRO CUIDAME

Cerezo Corredera, Silvia¹; García Uzquiano, Rocío¹; Expósito Escudero, Jessica María¹; Carrera García, Laura¹; García Campos, Óscar²; Martínez Salcedo, Eduardo³; García Romero, Mar⁴; Fernández García, Miguel Ángel⁴; Sardina González, María Dolores⁵; Nungo Garzón, Nancy Carolina⁶; Grimalt Calatayud, María Antonia⁷; Álvarez Molinero, Mireia⁸; Calvo Medina, Rocío⁹; Aguilera Albesa, Sergio¹⁰; Blanco Lago, Raquel¹¹; Toledo Bravo De Laguna, Laura¹²; Nascimento Osorio, Andrés¹; ., Grupo De Investigadores De Cuidame¹³. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitario de Toledo, Toledo; ³Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁴Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁵Hospital Materno-Infantil de Badajoz, Badajoz; ⁶Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁷Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; ⁸Hospital Universitari Vall d' Hebrón, Barcelona; ⁹Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ¹⁰Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, Pamplona; ¹¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ¹²Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria; ¹³Grupo de Investigadores de CuidAME, .

O-032 TRATAMIENTO CON TERAPIA GÉNICA EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL. EXPERIENCIA ACTUAL EN REGISTRO CUIDAME A 2025

Ascunce Abad, Marina¹; García Romero, María Del Mar¹; García Uzquiano, Rocío²; Álvarez Molinero, Mireia³; Costa Comellas, Laura³; Expósito, Jessica²; Calvo Medina, Rocío⁴; Toledo Bravo De Laguna, Laura⁵; Gómez Martín, Hilario⁶; Antònia Grimalt, María⁷; Sariago, Andrea⁸; Nungo, Carolina⁹; Martínez Salcedo, Eduardo¹⁰; Navarro, Virginia¹¹; Martínez González, María Jesús¹²; Fernández García, Miguel Ángel¹. ¹Hospital Universitario La Paz, Madrid; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Universitari Vall d' Hebrón, Barcelona; ⁴Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ⁵Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria; ⁶Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁷Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; ⁸Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ⁹Hospital Universitario La Fe, Valencia; ¹⁰Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ¹¹Hospital Universitario de Burgos, Burgos; ¹²Hospital universitario de Cruces, Barakaldo.

O-033 ESPECTRO FENOTÍPICO DE LAS ALFA-DISTROGLICANOPATÍAS POR MUTACIONES EN GMPPB, DE LA DISTROFIA MUSCULAR A LOS SÍNDROMES MIASTÉNICOS: UNA SERIE DE CASOS

Rodríguez Lozano, Beatriz¹; Lotz-Esquivel, Stephanie²; Navarro Ortiz, María Luisa³; Gómez-Lainsa, René⁴; Nascimento, Andrés²; Ortez, Carlos²; Carrera-García, Laura²; Natera-De Benito, Daniel²; Expósito-Escudero, Jessica²; Estévez-Arias, Berta².

¹Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Materno Infantil de Gran Canaria, Las Palmas; ⁴Hospital del Mar, Barcelona.

O-034 IMPACTO DEL TRATAMIENTO CON NUSINERSEN EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON AME: ANÁLISIS COMPARATIVO ENTRE PACIENTES TRATADOS VS. NO TRATADOS

García Uzquiano, Rocío¹; Aragon Gawinska, Karolina²; Sotoca, Javier³; Puig, Cristina¹; Hervás Marín, David⁴; Pitarch Castellano, Inmaculada²; Fernández, Miguel Ángel⁵; García Romero, Mar⁵; Expósito Escudero, Jéssica¹; López Lobato, Mercedes⁶; Martínez Salcedo, Eduardo⁷; Calvo Medina, Rocío⁸; Álvarez Molinero, Mireia⁹; Fernández Ramos, Joaquín Alejandro¹⁰; Toledo, Laura¹¹; Grimalt, Maria Antònia¹²; Martí Carrera, Itxaso¹³; Nascimento Osorio, Andrés¹; Natera De Benito, Daniel¹; De Investigadores De Cuidame, Grupo¹. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona;



²Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia; ³Hospital Vall d'Hebron, Barcelona;
⁴Universidad Politécnica de Valencia, Valencia; ⁵Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁶Hospital
Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁷Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca,
Murcia; ⁸Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga; ⁹Hospital Vall d'Hebron, Madrid;
¹⁰Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ¹¹Hospital Materno-Infantil de Canarias, Las
Palmas de Gran Canaria; ¹²Hospital Universitario Son Espases, Mallorca; ¹³Hospital Universitario
Donostia, San Sebastian.

O-035 ATROFIA MUSCULAR ESPINAL Y SMN2: EXPLORANDO LA VARIABILIDAD CLÍNICA MÁS ALLÁ DEL NÚMERO DE COPIAS

García Uzquiano, Rocío¹; Sotoca, Javier²; Puig, Cristina¹; Fernández, Miguel Ángel³; Expósito Escudero, Jérica¹; Toledo, Laura⁴; Martínez Salcedo, Eduardo⁵; González Mera, Laura⁶; Fernández Ramos, Joaquín Alejandro⁷; Tizzano, Eduardo⁸; Nascimento Osorio, Andrés¹; De Cuidame, Grupo De Investigadores¹. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ²Hospital Vall d'Hebron, Barcelona; ³Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁴Hospital Materno-Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria; ⁵Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁶Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona; ⁷Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁸Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

O-036 MONONEUROPATIA IDIOPÁTICA DE PARES CRANEALES, MÁS ALLA DEL VII PAR

Caballero Rodríguez, Laura; Nimo Mallo, María; Perez Villena, Ana; Rekarte García, Saray; Lorenzo Sanz, Gustavo; Buenache Espartosa, Raquel. *Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

Sala B

COMUNICACIONES ORALES II: EPILEPSIA I

Moderadora:

- Lucía Monfort Belenguer. Hospital Clínico de Valencia. Valencia.

O-037 RETRASO DIAGNÓSTICO DE LA EPILEPSIA EN EL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID, ESTUDIO DESCRIPTIVO NACIONAL

Chicano Cazaña, Pablo; González Bermúdez, Carlos Alberto²; Pérez Sastre, Raquel³; Cremades Sánchez, Estefanía²; Martínez Ferrández, Carmen²; Fernández Fructuoso, José Ramón². ²Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena; ³Asociación Síndrome Phelan-McDermid, Murcia.

O-038 ESTIMULACIÓN DEL NERVI VAGO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA: ¿QUÉ FACTORES INFLUYEN EN UNA MEJOR RESPUESTA?

Gato Moro, Berta; Lamagrande Casanova, Nuria; Soto Insuga, Víctor; González Alguacil, Elena; Duat Rodríguez, Anna; Loinaz León, Olaia; Rodríguez Lozano, Beatriz; Trincado Lamuño, Rocío; Cantarín Extremera, Verónica. *Hospital del Niño Jesús, Madrid.*

O-039 IMPACTO DE LA POCS EN EL SUEÑO Y FUNCIÓN COGNITIVA, NUEVOS ENFOQUES TERAPÉUTICOS.

Ramos Carrillo, Clara; Prados Álvarez, María; Díaz Negrillo, Antonio; Gómez Domínguez, Adriana; Estrella León, Beatriz; Ordóñez García-Hortelano, Alicia; Gallego Calvo, Belén; Fuentes Campoy, Candela; Ramos González, Ana María. *Hospital Infanta Elena, Valdemoro.*

O-040 LA EFICACIA DE CANNABIDIOL EN EL TRATAMIENTO DE LA ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA CON ACTIVACIÓN DE PUNTA-ONDA EN SUEÑO REFRACTARIA

Ortuño, Belén; López-Sala, Anna; Valera, Carlos; Aparicio, Javier; Ramírez, Alia; Domínguez, Jana. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-041 RELACIÓN ENTRE ESTATUS EPILEPTICO COMO MANIFESTACIÓN EPILEPTICA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ETIOLÓGICAS

Iglesias Rodríguez, Mario¹; Roncero Sánchez-Cano, Inés¹; Salvá Arteaga, Myriam¹; Navarro Abia, Virginia²; Conejo Moreno, David²; Hortigüela Saeta, María Montesclaros²; Muñoz Albillos, María Sol². ¹Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ²Hospital Universitario, Burgos.



O-042 UTILIDAD DEL VÍDEO ELECTROENCEFALOGRAMA AMBULATORIO (HVAEEG) EN LA INFANCIA

Montiel Rey, Ana¹; Symonds, Joseph²; Mcleod, Stewart²; Peden, Anne²; Horsburgh, Gillian²; Mccusker, Susan²; Robertson, Angela²; Birnie, Isla²; Zuberi, Sameer². ¹Hospital Rey Juan Carlos, Móstoles; ²Royal Hospital for Children, Glasgow.

Sala 1+2 COMUNICACIONES ORALES III: GENÉTICA I

Moderador:

- Hilario Gómez Martín. Hospital de Salamanca. Salamanca.

O-043 ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LAS CARACTERÍSTICAS DE PACIENTES CON SÍNDROME DE NOONAN

Arnelas Gil, Lara; Delgado Lafuente, Andrea; Andrés Porras, María Pilar; Mulero Collantes, Inés; Hernández Prieto, Alba; Salamanca Zarzuela, Beatriz; Cancho Candela, Ramón; Urbano Martín, Mario. *Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid.*

O-044 FENOTIPOS CLÍNICOS Y EVOLUCIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON MUTACIONES EN EL GEN STXBP1: EXPERIENCIA EN DOS HOSPITALES TERCIARIOS

Villanueva Guerra, Alessandra Georgina¹; Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Guillermo Fernando¹; Hernandez Hernandez, Alejandro¹; Cabrera Cascajero, Paula¹; Abelaira García, María¹; García Ron, Adrian¹; Soto Insuga, Victor²; Gonzalez Alguacil, Elena²; Arias Vivas, Eva¹. ¹Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ²Hospital del Niño Jesús, Madrid.

O-045 RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DEL EXOMA CLÍNICO DIRIGIDO EN NIÑOS CON PATOLOGÍA NEUROLÓGICA

Marazuela Ramirez, Angela; Cuesta Sanz, Maria; Iglesias Escalera, Gema; Cazorla Calleja, Rosario; Lara Herguedas, Julian; Lorenzo Ruiz, Maria; Gonzalez Vioque, Emiliano. *Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda.*

O-046 CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE PACIENTES CON MOSAICISMO PIGMENTARIO

Lalwani Lalwani, Vanisha; Fons Estupiña, M Carmen. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-047 SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN NF1 EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y COMPLICACIONES ASOCIADAS EN UNA SERIE DE CASOS

Rodríguez Lozano, Beatriz¹; Duat Rodríguez, Anna¹; Martín Del Valle, Fernando¹; Fernández Garoz, Barbara¹; Martín Santodomingo, Yolanda²; Hernández Martín, Angela¹; Vázquez Gómez, Felisa¹; Valls Ferrán, Isabel¹; Borrego Jiménez, Pedro¹. ¹Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Ramón y Cajal, Madrid, Madrid.

O-048 CASOS DE HIPOMELANOSIS DE ITO. LA IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO Y MANEJO MULTIDISCIPLINAR.

Piedecausa Valero, M^a Ángeles¹; Martínez Salcedo, Eduardo²; Osuna García, Teresa³; Alarcón Martínez, Helena²; Ceán Cabrera, Lourdes².

¹Hospital General Universitario, Elche; ²Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia;

³Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Elche.



**Sala 3+4 COMUNICACIONES ORALES IV:
METABÓLICAS/DEGENERATIVAS I**

Moderadora:

- Ana Felipe Rucián. Hospital Vall D'Hebrón. Barcelona.

O-049 ATIDARSAGENE-AUTOTEMCEL PRESERVA LA COGNICIÓN, EL LENGUAJE Y EL HABLA Y RALENTIZA LA DESMIELINIZACIÓN Y LA ATROFIA CEREBRAL EN LA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE INICIO PRECOZ

Darling Lavin, Alejandra¹; Fumagalli, Francesca²; Calbi, Valeria²; Zambon, Alberto³; Baldoni, Cristina⁴; Ciotti, Francesca⁵; Frascini, Maddalena⁵; Gollop, Nicholas D⁶; Brooks, Jean⁶; Aiuti, Alessandro⁷.

¹Unidad de Enfermedades Neurometabólicas, Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy (SR-TIGET), IRCCS San Raffaele Scientific Institute; Pediatric Immunohematology Unit and BMT Program, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan; ³Neurology & Neurophysiology Unit, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan; ⁴Neuroradiology Unit, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan; ⁵Pediatric Immunohematology Unit and BMT Program, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milan; ⁶Orchard Therapeutics (Europe) Limited, Londres; ⁷San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy (SR-TIGET), IRCCS San Raffaele Scientific Institute; Pediatric Immunohematology Unit and BMT Program, IRCCS San Raffaele Scientific Institute; Vita-Salute San Raffaele University, Milan.

O-050 TERAPIA BIODIRIGIDA EN PACIENTES CON HISTIOCIDIOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS NEURODEGENERATIVA

Tóffoli, María Victoria; Alonso Colmenero, Itziar; Boix Lluch, Cristina; Mangado Aloy, Laura; Santa-María López, Vicente; Pavón Mengual, Miriam; Cruz Martínez, Ofelia; Ramos, Federico. Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-051 ALTERACIONES ESTRUCTURALES DEL CEREBRO EN SINAPTOPATÍAS GLUTAMATÉRGICAS: UN ESTUDIO DE VOLUMETRÍA CEREBRAL MEDIANTE RESONANCIA MAGNÉTICA

Ribeiro Constante, Juliana; Romagosa Perez, Julia; Julia, Natalia; Darling, Alejandra; Stephan-Otto, Christian; García-Cazorla, Àngels. Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.

O-052 NIEMANN-PICK TIPO C: DESCRIPCIÓN DE UNA COHORTE Y EVALUACIÓN DE RESPUESTA A MIGLUSTAT

Antomil Guerrero, Beatriz¹; Julià Palacios, Natalia Alexandra¹; Baide Mirena, Heidy Suriel¹; Pías Peleteiro, Leticia¹; Lascano, Nazareno Juan¹; Domínguez Carral, Jana¹; Valera Dávila, Carlos¹; Ramírez Camacho, Alia¹; Ortuño Yepes, Belén¹; Alonso Colmenero, María Iciar¹; Cáceres Marzal, Cristina²; Gavilán Martín, César³; Armstrong Morón, Judith¹; Yubero Siles, Delia¹; Coll Rosell, María José¹; Gort Mas, Laura¹; Pineda Marfà, Mercè¹; García Cazorla, Àngels¹; Darling, Alejandra¹; O'callaghan Gordo, Mar¹.

¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz; ³Hospital Universitario del S.V.S. de San Juan, Sant Joan d'Alacant.

O-053 DÉFICIT CEREBRAL DE CREATINA RELACIONADO CON VARIANTES EN GAMT: DESCRIPCIÓN DE COHORTE MULTICÉNTRICA

Mederos Rodríguez, Andrea¹; Pías Peleteiro, Leticia²; Salvador Cañibano, María¹; Del Pino García, Marta¹; Villanueva Accame, Victoria¹; Darling, Alejandra²; Baide Mirena, Heidy Suriel²; O'callaghan Gordo, Mar²; Martín Rivada, Alvaro¹; Murray Hurtado, Mercedes¹; Muchart López, Jordi²; Gomez Chiari, Marta²; Yubero Siles, Delia²; Meavilla Olivas, Silvia²; Egea Castillo, Natalia²; Fons Estupiñá, Carmen²; García Cazorla, Àngels²; Campistol Plana, Jaume². ¹Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.



O-054 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE PACIENTES CON HIPOPLASIA PONTocerebeLOSA TIPO 2D EN UN HOSPITAL TERCIARIO

García García, Caridad Jun; Trincado Lamuño, Rocío; Bernardino Cuesta, Beatriz; López Marín, Laura; Solís Muñoz, Inés. *Hospital del Niño Jesús, Madrid.*

Sala 5+6 COMUNICACIONES ORALES V: SUEÑO

Moderador:

- Javier Aguirre Rodríguez. Hospital Torrecárdenas. Almería.

O-055 PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON NARCOLEPSIA TIPO 1 (N1) CON UN CONTROL ADECUADO DE LOS SÍNTOMAS

Flores Ramos, Giselle; Clivillé, Marina; Villegas, Pame; Colomer, Roser; Orteiz, Carlos; Russi, Eugenia; Sans, Oscar. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-056 IMPACTO DEL CANNABIDIOL EN EL SUEÑO Y LAS FUNCIONES NEUROPSICOLÓGICAS EN NIÑOS CON EPILEPSIA FÁRMACO-REFRACTARIA

Battistino, Valentina; Liu Tindal, Victor; Riatigas Arenas, María Camila; Palacio-Navarro, Andrea; Lopez Sala, Anna; Ramirez Camacho, Alia; Aparicio, Javier; Valera Dávila, Carlos; Domínguez-Carral, Jana; Sans Capdevila, Oscar Ramon. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-057 HIPERSOMNIA EN EL ADOLESCENTE: REVISIÓN DE TRES CASOS

González Amor, Lara; Barragán Cirne, Inés; Alonso Alegre-Sustacha, María; Huete Hernani, Begoña; García Ezquiaga, Jorge; Carrasco Marina, María Llanos. *Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.*

O-058 DESCRIPCIÓN DE LA ESTRUCTURA DEL SUEÑO EN POLISOMNOGRAFÍA EN UNA COHORTE DE PACIENTES EN EDAD PEDIÁTRICA.

Echeveste, Beatriz; Manzanilla, Oscar; Zapatel, Romina; Irazabal, Nadia; García-Penco, Carmen; Solís, Alberto; Alegre, Manuel; Urrestarazu, Elena; Sanchez-Carpintero, Rocío. *Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.*

O-060 CALIDAD DE SUEÑO EN PACIENTES AFECTOS DE EPILEPSIA EN EDAD PEDIÁTRICA

Hernández Prieto, Alba; De Andrés, Alba Isabel; Cancho Candela, Ramón; Urbano Martín, Mario; Arnelas Gil, Lara; García Miralles, Laura Carlota; Delgado Lafuente, Andrea; Bullon González, Isabel; Andrés Porras, M Pilar; Redondo Vegas, Elba. *Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.*

09:30 - 10:30

Exposición

PÓSTER (I)

Panel 1 NEUROMUSCULAR I

Moderadora:

- Dra. Rocío Jadraque Rodríguez. Hospital General de Alicante. Alicante.

P-001 DISEÑO Y VALIDACIÓN PRELIMINAR DE UNA MEDIDA DE RESULTADO CLÍNICA PARA PACIENTES CON AME. ESTUDIO SMA - LIFE ML43472

Nungo, Carolina¹; Sotoca, Javier²; Povedano, Monica³; Fernandez, Miguel Angel⁴; Rojas, Iñigo⁵; Gonzalez, Laura³; García, Sofía⁶; Rebollo, Pablo⁷; Rafels, Albert⁷; Terrance, Angeles⁶; Cattinari, María Grazia³; Martinez, Mercedes⁴; Maurino, Jorge⁶; Vázquez Costa, Juan Francisco¹. ¹*Hospital Universitario La Fe, Valencia*; ²*Hospital Universitario Vall d'hebron, Barcelona*; ³*Hospital Universitario Bellvitge, Barcelona*; ⁴*Hospital Universitario La Paz, Madrid*; ⁵*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla*; ⁶*Roche Farma España, Madrid*; ⁷*Iqvia, Barcelona*; ⁸*Fundame, Madrid.*



P-002 CRIBADO NEONATAL EN ATROFIA MUSCULAR ESPINAL, UN CAMBIO DE RUMBO

García Freire, Raquel Cristina; Arias García, Laura; Blanco Barca, Manuel Óscar; Melcón Crespo, Cristina. *Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.*

P-003 HIPOTONÍA NEONATAL: DEL SÍNTOMA AL DIAGNÓSTICO, EN NUESTRA EXPERIENCIA

González Villén, Raquel; Ariza Sanchez, Maria Luisa; Campos Martínez, Ana María; Salcedo Aragón, Estela; Gómez Vida, Jose María; Machado Casas, Irene Sofía. *Hospital Universitario de San Cecilio de Granada, Granada.*

P-004 EVALUACIÓN DE POTENCIALES EVOCADOS MOTORES Y SOMATOSENSORIALES EN PACIENTES CON PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA: ESTUDIO DE UNA COHORTE DE 20 PACIENTES

Ríos Calderón, Amos Isai; Alonso Colmenero, Itziar; Ortiz González, Carlos Ignacio; Nascimento Osorio, Andres; Carrera, Laura; Natera, Daniel; Exposito, Jessica; Sanchez, Raquel; Russo, Daniela; Lotz, Stephanie. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

P-005 ACIDURIA HIDROXIGLUTÁRICA COMBINADA D,L-2 Y SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO, UNA ASOCIACIÓN A TENER EN CUENTA

Cerezo Corredera, Silvia; García Ribes, Ainhoa; Martínez González, María Jesús; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Ortiz De Zárate Caballero, Zuriñe; Lambarri San Martín, Imanol. *Hospital de Cruces, Barakaldo.*

P-006 PROFUNDIZANDO EN EL FENOTIPO NEUROMUSCULAR DEL SÍNDROME DE BARTH: ESTUDIO CLÍNICO-ULTRASONOGRÁFICO DE UN CASO

Urcuyo, Gabriela; Gómez-Andrés, David; Felipe-Rucián, Ana; Dolader, Paola; Costa-Comellas, Laura; Del-Toro-Riera, Mireia. *Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.*

P-007 Síndrome Miasténico Congénito 4 por alteración de Subunidad Épsilon del Receptor de Acetilcolina: a propósito de un caso.

Domínguez Hernández, Javier; Aliaga Gato, Alberto; Rekarte García, Saray; Buenache Espartosa, Raquel; Nimo Mallo, Maria; Lorenzo Sanz, Gustavo. *Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

P-008 CUANDO LA ATAXIA Y LA OFTALMOPLEJIA DAN LA PISTA: DOS CASOS DE SÍNDROME DE MILLER-FISHER

Fernandez Lozano, Gema; Alvarez Martín, Marta; García Tena, Jesús; Guillén Fernández, María; Almero Ballester, Beatriz; Arganza Patallo, Natalia. *Hospital General Universitario de Castellón, Castellón de la Plana.*

P-009 HIPOTONÍA DEL RECIÉN NACIDO, UN DIAGNÓSTICO CON REPERCUSIÓN FAMILIAR

Beltrán García, Sara; Pareja, Fátima; Sempere, Tania. *Hospital Virgen de los Lirios, Alcoy.*

P-010 TRASTORNO DEL MOVIMIENTO ASOCIADO A MORC2

Tomás Soldevilla, Blanca; Cabello García, Marina; González Campillo, María Teresa; Sánchez Ruiz, Prado; Sánchez Tudela, Paola; Reyzabal Ereño, Elena. *Hospital General, Ciudad Real.*

P-011 TRATAMIENTO CON GH EN PACIENTES CON Distrofia muscular de Duchenne

Camacho Salas, Ana; Garzón Lorenzo, Lucía; Lázaro Rodríguez, Irene; Machota Blas, Elizabeth M; González Arbizu, Maialen; Núñez Enamorado, Noemí. *Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

P-012 RESULTADOS TRAS UN AÑO CRIBANDO AME: NUESTRA EXPERIENCIA

Silves Gracia, Inés¹; Sanz Ezquerro, Raquel¹; Casar Montagud, Ana¹; Castillo Anié, Javier¹; Monge Galindo, Lorena¹; García Jiménez, Inmaculada¹; Lafuente Hidalgo, Miguel²; Peña Segura, Jose Luis¹; Pérez Delgado, Raquel¹. ¹Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; ²Hospital San Jorge Huesca, Huesca.



Panel 2 NEURODESARROLLO

Moderadora:

- Dra. Vanessa Esteban Cantó. Hospital Vega Baja. Orihuela.

P-013 COMPARACIÓN DE LA PROPORCIÓN DE TRASTORNO DE ANSIEDAD GENERALIZADA EN NIÑOS CON TDAH COMBINADO Y NIÑOS CON TDA DE TEMPO COGNITIVO LENTO

Martín Fernández-Mayoralas, Daniel; Neira, Beatriz; Muñoz-Jareño, Nuria; Jiménez De Domingo, Ana; Zamorano, Celia; Fernández-Jaén, Alberto. *Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón.*

P-014 DESCRIPCIÓN DE PACIENTES AFECTOS DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

Urbano Martín, Mario; Arnelas Gil, Lara; Guzmán Crespo, Pablo; Delgado Lafuente, Andrea; Andrés Porras, Pilar; Izquierdo Elizo, Amaya; Hernandez Prieto, Alba; Cancho Candela, Ramon. *Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.*

P-015 USO DEL COLIRIO DE ATROPINA SUBLINGUAL EN EL TRATAMIENTO DE LA SIALORREA: EXPERIENCIA EN UNA SERIE DE CASOS.

Nimo Mallo, María; Aliaga Gato, Alberto; Rekarte García, Saray; Buenache Espartosa, Raquel; Domínguez Hernández, Javier; Lorenzo Sanz, Gustavo. *Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

P-016 CEREBRO, PULMÓN Y TIROIDES, UNA ASOCIACIÓN POTENCIALMENTE TRATABLE

Ortiz De Zarate Caballero, Zuriñe; Urruticoechea García, Ines; Urreta Juarez, Imanol; Barredo Valderrama, Estibaliz; García Ribes, Ainhoa; Martínez González, María Jesús. *Hospital de Cruces, Barakaldo.*

P-017 SÍNDROME DE ROHHAD: DOS AGUJAS EN UN PAJAR

Vieites Ruibal, Natalia; González Vilaplana, Paula; Hernández Muela, Sara. *Hospital Universitario La Fe, Valencia.*

P-018 ESTUDIO DE PATOLOGÍA PSIQUIÁTRICA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD TRAS PANDEMIA COVID19

Paredes Mercado, Cecilia¹; Jiménez González, Erika¹; Cordero Castro, Cristina²; Melián Plasencia, Cristina Lourdes¹; Montiel Rey, Ana¹; Martínez-Villasante Alemán, Alicia¹; Prochazkova, Michaela¹; Escajadillo Vargas, Kelly¹; Velilla Antolín, Diana¹. ¹Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles; ²Centro Comienzo, Madrid.

P-019 CAMPAÑA DE SENSIBILIZACIÓN Y PREVENCIÓN DEL SÍNDROME DEL LACTANTE ZARANDEADO EN UNA COMUNIDAD AUTÓNOMA

Peña Segura, Jose Luis; Perez Delgado, Raquel; Monge Galindo, Lorena; Lafuente Hidalgo, Miguel; Martinez Calvo, Fernando; Abenia Uson, Pilar; Gracia Val, Patricia. *Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

P-020 ENCEFALOPATÍA AGUDA, SIEMPRE CONSIDERAR METABÓLICO

Sardina González, María Dolores; Cáceres Marzal, Cristina; Márquez Armenteros, Ana María; Palacios Fernández, Nicolás; Real Terrón, Raquel; Méndez Pérez, María Pilar. *Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.*

P-021 COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS Y MIOSITIS EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO CON INFECCIÓN POR EL VIRUS INFLUENZA

Dueñas Sánchez-Valdemoro, Nieves; Berzosa, Arantxa; Illán, Marta; García, Adrián; De Santos, María Teresa; Villanueva, Alessandra; Hernández, Alejandro; Arias, Eva. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid.*

P-022 ATAXIA EN UN PACIENTE CON SÍNDROME AUTS2: ¿AMPLIACIÓN DEL FENOTIPO O POSIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO ADICIONAL?

Valero Pertegal, María Rita¹; Domínguez Jiménez, Marta²; Ceán Cabrera, Lourdes¹; Osuna García, Teresa¹; Guillén Navarro, Encarna²; Ballesta Martínez., María Juliana². ¹Sección de



Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ²Sección de Genética médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

P-023 ENCEFALOPATÍA NEONATAL: ¿SIEMPRE ES HIPÓXICO-ISQUÉMICA?

Calzada García-Mora, Cecilia; González-Valcárcel Espinosa, Marta; Escobar Izquierdo, Ana Belén; Rodríguez Lozano, Andrea; García Campos, Óscar. *Complejo Hospitalario, Toledo.*

Panel 3 EPILEPSIA

Moderador:

- Dr. Juan José Nieto Barceló. Hospital Rafael Méndez. Lorca.

P-024 HOSPITALIZACIONES POR PRIMERA CRISIS EPILÉPTICA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Palacios Fernández, Nicolás; Sardina González, María Dolores; Real Terrón, Raquel; Prieto Zazo, María Del Carmen; Puyana Rodríguez, Jose Manuel; Raya Tejero, Cristina; Cáceres Marzal, Cristina. *Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.*

P-025 MODULACIÓN DE LOS NIVELES SÉRICOS DE ÁCIDO VALPROICO EN EPILEPSIA: INFLUENCIA DE LA DIETA CETOGÉNICA

Acosta Sanchez, Paula; Soto Insuga, Víctor; García Peñas, Juan José; Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Guillermo; González Alguacil, Elena. *Hospital del Niño Jesús, Madrid.*

P-026 EPILEPSIA AUSENCIA INFANTIL: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EVALUACIÓN DE LA RECURRENCIA A LOS DOS AÑOS DE TRATAMIENTO

Nimo Mallo, María; Rekarte García, Saray; Buenache Espartosa, Raquel; Pérez Villena, Ana; Caballero Rodríguez, Laura; Lorenzo Sanz, Gustavo. *Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

P-027 ESPASMOS EPILÉPTICOS DE INICIO TARDÍO: A PROPÓSITO DE TRES CASOS

Hernández Vera, María José; González Bermúdez, Carlos Alberto; Cremades Sánchez, Estefanía; Gómez Cárdenas, Claudia; Martínez Ferrández, Carmen; Cánovas Casado, María Elena. *Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.*

P-028 MEJORÍA NEUROCOGNITIVA CON PSICOESTIMULANTES EN EPILEPSIAS GENERALIZADAS PRIMARIAS DE INICIO PRECOZ

Cáceres Marzal, Cristina¹; Sardina González, María Dolores²; Palacios Fernández, Nicolás²; Real Terrón, Raquel². ¹Unidad de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz; ²Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz.

P-029 EXPERIENCIA CON CANNABIDIOL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Acosta Sanchez, Paula; Rodrigo Moreno, María; Moreno Vinues, Beatriz; Martínez Cayuelas, Elena; Perez Sebastian, Isabel; Ferrero Turrion, Julia; Losada Del Pozo, Rebeca. *Fundación Jiménez Díaz, Madrid.*

P-030 ABORDAJE DE LAS CRISIS EPILÉPTICAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Ventas Maestre, Raquel; Díez-Picazo Garot, Clara; Parra Rodríguez, Belén; Barcia Aguilar, Cristina; Ascunce Abad, Marina; Velázquez Fragua, Ramón; Tirado Requero, Pilar; Fernández García, Miguel Ángel; García Romero, María Del Mar; Bermejo Arnedo, Ignacio. *Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

P-031 EPISODIOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS EN UN SERVICIO DE URGENCIAS PEDIÁTRICAS

Jun García, Caridad; Trincado Lamuño, Rocío; Lopez Marín, Laura; Loinaz De León, Olaia. *Hospital del Niño Jesús, Madrid.*



P-032 EPILEPSIA Y TRASTORNO DEL LENGUAJE COMO DEBUT DE UNA ENFERMEDAD METABÓLICA

Navarro Lopez, Ignacio Javier; De Pedro Baena, Sonia; Pérez Villena, Ana.
Hospital Universitario Infanta Sofía, San Sebastian de los Reyes.

P-033 ESTATUS SUPERREFRACTARIO EN LA EDAD PEDIÁTRICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Chakir Erahim, Rajja; Gabaldón Alberó, Alba; Smeyers Durá, Patricia; Hernández Muela, Sara.
Hospital Universitario La Fe, Valencia.

P-034 A PROPÓSITO DE DOS CASOS: ESPECTRO CLÍNICO DE LA CANALOPATÍA KCNA2

Lobato López, Sara¹; Ramos Fernández, José Miguel². ¹*Hospital Santa Ana de Motril, Motril*;
²*Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.*

P-035 ¿CRISIS EPILÉPTICA ANÓXICA O ESPASMO DEL SOLLOZO?: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

Quintanal López, Patricia; González Santiago, Maria Pilar; Jiménez Marina, Lorena. *Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares.*

P-079 NUEVA VARIANTE GENÉTICA EN EL GEN PRICKLE2 EN GEMELOS IDÉNTICOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Prochazkova, Michaela; López Grondona, Fermina; Montiel Rey, Ana; Escajadillo Vargas, Kelly; Martínez-Villasante Alemán, Alicia; Paredes Mercado, Cecilia. *Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles.*

10:30 - 11:00 PAUSA CAFÉ

11:00 - 12:30 MESA REDONDA: NUEVOS TRATAMIENTOS

Sala A

Moderadora:

- Dra. Àngels Garcia Cazorla. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Panelistas:

- Dr. Alfonso Oyarzábal Sanz. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.
- Dr. Miguel Angel Fernández García. Hospital La Paz. Madrid.
- Dra. Francesca Fumagalli. Ospedale San Raffaele. Milán.

[Hematopoietic stem cell gene therapy for the treatment of metachromatic leukodystrophy](#)

Dra. Francesca Fumagalli. Ospedale San Raffaele. Milán.

[Avances y nuevos horizontes en el tratamiento de las ataxias](#)

Dr. Miguel Angel Fernández García. Hospital La Paz. Madrid.

[Terapias personalizadas fármaco-metabólicas en neuropediatría](#)

Dr. Alfonso Oyarzábal Sanz. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

12:30 - 13:30 LUNCH BOX Y SIMPOSIOS PARALELOS (III)

Sala A

SIMPOSIO SANTHERA: LA IMPORTANCIA DE CRECIMIENTO Y LA SALUD ÓSEA EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE



Moderadora:

- Dra. Ariadna Giró-Perafita. Directora asociada en Omakase Consulting.

Participantes:

- Dr. Carlos Ignacio Ortez González. Neuropediatra. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona
- Dra. Rosa Bou Torrent. Reumatóloga pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.
- Dr. Rauol Rooman. Endocrinólogo-diabetólogo pediátrico. Universidad de Amberes.
- Dra. María Damià-Vidal. Neuropsicóloga. Instituto de Investigación Médica Hospital La Fe. Valencia.

Sala 1+2

SIMPOSIO JAZZ PHARMA: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EN EDD

Introducción

Dr. Salvador Ibañez. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Diagnóstico de SLG: en que punto estamos

Dra. Ines Roncero. Hospital La Rioja Salud. La Rioja.

Epidyolox: Claves para una respuesta óptima

Dra. Maria Muñoz Cabeza. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla

Discusión

Dr. Salvador Ibáñez. Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Sala 3+4

SIMPOSIO EXELTIS: ¿QUÉ HARÍAS CUANDO UN NIÑO/A CON UN TRASTORNO NEUROGENÉTICO PRESENTA PROBLEMAS DE SUEÑO?

Moderadora:

- Dra. Lucía Monfort Belenguer, Hospital QuirónSalud, Hospital Clínico, Valencia

Ponentes:

- Dra. Elena Martínez Cayuelas. Fundación Jiménez Díaz, Madrid
- Dra. Rocío Calvo Medina. Hospital Regional Universitario, Málaga

Sala 5+6

SIMPOSIO ROCHE: EL PODER DE ELEGIR EN AME



Abordaje multidisciplinar y función bulbar en AME

Laura Carrera. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

- Inmaculada Pitarch, H.U. la Fe. Valencia.

- Raquel Blanco, Hospital Universitario Central de Asturias.

Temáticas:

- Seguimiento multidisciplinar y función bulbar

- Evidencia de Evrysdi en presintomáticos

- Experiencia con Evrysdi

13:30 - 14:30 LUNCH BOX Y SIMPOSIOS PARALELOS (IV)

Sala B

SIMPOSIO ORCHARD THERAPEUTICS: LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA: UNA EMERGENCIA NEUROMETABÓLICA TRATABLE A TENER EN CUENTA

Moderadora:

- A. García

Actualización de la enfermedad. ¿Qué sabemos?

Sergio Aguilera Albesa. Hospital Universitario de Navarra. Navarra.

La importancia de un diagnóstico precoz. ¿Cómo sospecharla y qué hacer?

Dra. Alejandra Darling. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Terapia genética como opción terapéutica para la LDM de inicio precoz

Dra. Francesca Fumagalli. Ospedale San Raffaele. Milán.

Discusión: preguntas y respuestas

Sala 1+2

SIMPOSIO SANOFI: CUANDO TRATAR ES POSIBLE: NUEVOS HORIZONTES EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES DEL NEONATO

Moderador:

- Dr. Marcos Madruga. Neuropediatría. Centro Neurolinkia de Sevilla.

Enfermedades Neuromusculares del Neonato: ¿Cómo y cuándo actuar?



Dr. Andrés Nascimento Osorio. Neuropediatría. Unidad de Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona.

De la teoría al mundo real, experiencia del hospital universitario Torrecárdenas

Dr. Fco. Javier Aguirre Rodríguez. Neuropediatría. Hospital Universitario Torrecárdenas de Almería.

Debate

Sala 3+4

SIMPOSIO BIOGEN: UNA NUEVA ERA EN ATAXIA DE FRIEDREICH

Introducción y bienvenida

Dra. Inma Pitarch. Hospital Universitari I Politècnic La Fe. Valencia.

Reconocer la ataxia de Friedreich: identificar los signos y síntomas para un diagnóstico precoz

Dra. Ana Camacho. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Abordaje de la ataxia de Friedreich y mecanismo subyacente de enfermedad

Dra. Leticia Pias. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Debate, Q&A y cierre

Dra. Inma Pitarch, Dra. Ana Camacho, Dra. Leticia Pias

Sala 5+6

SIMPOSIO ITALFARMACO: DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: MÁS ALLÁ DE LA DISTROFINA

Introducción y moderación

Carlos Ignacio Ortez González. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona.

Epigenética y HDAC en distrofia muscular de Duchenne

Jose Luis García Giménez. Universidad de Valencia.
INCLIVA. CIBERer-ISCCIII

Fisiopatología de la DMD: consecuencias clínicas de la desregulación de las HDAC

Miguel Ángel Fernández García. Hospital Universitario de La Paz. Madrid

Discusión y preguntas



15:00 - 16:30

Sala A

MESA REDONDA: EPILEPSIA

Moderadora:

- Dra. Helena Alarcón Martínez. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Panelistas:

- Dr. Sergio Aguilera. Hospital Universitario de Navarra.
- Dra. Patricia Smeyers Durá. Hospital La Fe. Valencia.
- Dr. Juan José García Peñas. Hospital Niño Jesús. Madrid.

EEDs de inicio muy temprano: nuevos genotipos, viejos tratamientos

Dr. Sergio Aguilera. Hospital Universitario de Navarra.

Patrones electroclínicos en encefalopatías epilépticas y del desarrollo

Dra. Patricia Smeyers Durá. Hospital La Fe. Valencia.

Pitfalls en el diagnóstico y tratamiento de la epilepsia infantil

Dr. Juan José García Peñas. Hospital Niño Jesús. Madrid.

16:30 - 17:30

Sala A

EXPOSICIÓN BECAS

BECA-01 IMPACTO DE LA TERAPIA HORMONAL DE AFIRMACION DE GÉNERO SOBRE LA FUNCION EJECUTIVA CEREBRAL Y SOBRE EL GROSOR DEL CORTEX CEREBRAL EN ADOLESCENTES TRASNGÉNEROS

Santana Cabrera, Elsa Maria. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid.*

BECA-02 INFLUENCIA DEL TRATAMIENTO CON ÁCIDO VALPROICO EN EL MANEJO DE PACIENTES CON PATOLOGÍA NEUROLÓGICA SOMETIDOS A CIRUGÍA ORTOPÉDICA

Oyaga De Frutos, Elena; Martín Del Valle, Fernando; Egea Gámez, Rosa María; Arias, Paula; Duat Rodríguez, Anna; González Díaz, Rafael; Lamagrande, Nuria; Sevilla Navarro, Julian; Zubicaray Salegui, Josune. *Hospital del Niño Jesús, Madrid.*

BECA-03 POLINEUROPATÍA Y MIOPATÍA EN EL PACIENTE CRÍTICO PEDIÁTRICO: ESTUDIO PROSPECTIVO OBSERVACIONAL

Brincau García, Francisco Javier; Corraliza González, Cristina; Vázquez López, María; Herrarra Castilla, Laura Ximena; Chacón Pascual, Almudena; Miranda Herrero, María Concepción; De Pedro De Castro, Pedro; López-Herce Cid, Jesús; López González, Jorge; García Uzquiano, Rocío. *Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

BECA-04 “CÓDIGO CRISIS”: INSTAURACIÓN DEL PROCESO ASISTENCIAL A LAS CRISIS EPILÉPTICAS GRAVES EN LA COMUNIDAD DE MADRID

Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Guillermo Fernando¹; Soto Insuga, Víctor²; Arias Vivas, Eva¹; Lamagrande Casanova, Nuria²; González Alguacil, Elena²; Balugo Bengoechea, Paloma¹; García Fernández, Marta²; Mansilla Lozano, David²; Suárez-Bustamante Huélamo, María²; García Morales, Irene¹; García Ron, Adrián¹. ¹Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ²Hospital del Niño Jesús, Madrid.

BECA-05 PREDICTORES DE EFICACIA EN NIÑOS CON DISTONÍA TRATADOS CON ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA

Folch Benito, Marta¹; Lucero Garófano, Alvaro¹; Ferrero Turrión, Julia¹; Dougherty De Miguel, Lucy¹; Figueroa, Margarita¹; Tardáguila, Manel²; Ispuerto, Lourdes²; Muñoz, Jorge²; Bescós, Agustí¹; Pérez Dueñas, Belén¹. ¹Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona.



BECA-06 CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA Y GENÉTICA DE GENES DE LA VÍA DEL RECEPTOR ACOPLADO A PROTEÍNA G EN INDIVIDUOS CON TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Ortuño, Belén. Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

BECA-07 TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO HIPERCINÉTICOS EN PEDIATRÍA: PERSPECTIVAS GENÉTICAS, ENFOQUES TERAPÉUTICOS Y PRONÓSTICO CLÍNICO

Antomil Guerrero, Beatriz; Ortigoza Escobar, Juan Darío. Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-059 DOCUMENTO DE CONSENSO SOBRE EL MANEJO DEL INSOMNIO EN PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) MENORES DE 18 AÑOS

Monfort Belenguer, Lucia¹; Rodríguez Hernández, Pedro Javier²; Furonés García, Marta³; Merino Andreu, Milagros⁴; Sanz Capdevila, Óscar⁵; De La Calle Cabrera, Teresa⁶; Benito Ruiz, Guillermo⁷; Egea Santaolalla, Carlos Javier⁸; Pin Arboledas, Gonzalo⁹. ¹Hospital Clínico Universitario, Valencia; ²Hospital de Día Infantil y Juvenil Diego Matías Guigou y Costa, Santa Cruz de Tenerife; ³Hospital Infanta Cristina, Parla; ⁴Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁵Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ⁶Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; ⁷Autismo España, Madrid; ⁸Hospital Txagorritxu, Vitoria; ⁹Clínica Clineva, Valencia.

17:30 - 18:30

Sala A

PREMIOS

18:30 - 20:00

Sala A

ASAMBLEA SOCIOS

21:30

CENA DEL CONGRESO

Restaurante Eszencia. Paladio de Congresos y Auditorio El Batel.



PROGRAMA

SÁBADO, 24 DE MAYO

08:30 - 10:00 SESIONES PLATAFORMA

Sala A PLATAFORMA VI: ENF. NEUROMUSCULARES

Moderador:

- Carlos Ortez. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Ponente:

- Dra. Rocío Calvo Medina. Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga.

O-061 CUIDAME: UNA VISIÓN GLOBAL DEL REGISTRO LONGITUDINAL ESPAÑOL DE PACIENTES CON AME EN 2025

Álvarez Molinero, Mireia¹; García Uzquiano, Rocio²; Puig Ram, Cristina³; Ñungo, Nancy Carolina⁴; Fernández García, Miguel Ángel⁵; Expósito Escudero, Jesica³; López Lobato, Mercedes⁶; Calvo, Rocio⁷; Nacimiento Osorio, Andrés³; Spinal Muscular Atrophy Group, Spanish³. ¹Hospital Vall Hebrón, Barcelona; ²Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ⁴Hospital la Fe, Valencia; ⁵Hospital la Paz, Madrid; ⁶Hospital Virgen del Rocío, Sevilla; ⁷Hospital Carlos Haya, Málaga.

O-062 EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN BULBAR EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ESPAÑA A TRAVÉS DEL REGISTRO CUIDAME

Carrera-García, Laura¹; García Romero, Mar²; Ruiz-Zurita, Gonzalo²; Calvo Medina, Rocio³; Ortiz Pérez, Pilar³; Ñungo, Carolina⁴; Pitarch Castellano, Inmaculada⁴; Martínez Salcedo, Eduardo⁵; Álvarez Molinero, Mireia⁶; León Espitia, Ana María⁶; Ejarque, Vanesa¹; López-Lobato, Mercedes⁷; Grimalt, Maria Antònia⁸; Fernández Ramos, Joaquín Alejandro⁹; Gómez Gómez, Hilario¹⁰; García Campos, Óscar¹¹; Toledo Bravo De Laguna, Laura¹²; Blanco, Raquel¹³; Nascimento, Andrés¹; Investigators Group, Cuidame¹⁴. ¹Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid; ³Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; ⁴Hospital Universitario La Fe, Valencia; ⁵Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ⁶Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ⁷Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁸Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; ⁹Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ¹⁰Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca; ¹¹Hospital Universitario de Toledo, Toledo; ¹²Hospital Materno-Infantil Canarias, Canarias; ¹³Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ¹⁴Investigators Group, CUIDAME.

O-063 REVISIÓN DESCRIPTIVA DE PACIENTES CON PARAPARESIA ESPÁSTICA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Vera Medialdea, Rafael; Jiménez Prados, Alejandro Antonio; Reina Moreno, Carmen María; Ruiz García, César; Montoro Sánchez, Ana; Calvo Medina, Rocio; Ramos Fernández, José Miguel. Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

O-064 GIVINOSTAT EN Distrofia Muscular de Duchenne: Comparación de Historia Natural Aplicando Puntuación de Propensión

Costa Comellas, Laura¹; Sansone, Valeria²; Phan, H³; Willis, T⁴; Guglieri, M⁵; Scoto, M⁶; Vandeborne, K⁷; Cazzaniga, Sara⁸; Coceani, Nicoletta⁸; Bettica, Paolo⁸; McDonald, C⁹. ¹Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ²ASST Grande Ospedale Metropolitano Milan,,



Milan; ³MD Rare Disease Research, LLC, Atlanta; ⁴The Robert Jones and Agnes Hunt Orthopaedic Hospital NHS Foundation Trust, Oswestry; ⁵The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre Freeman Hospital, New Castle; ⁶UCL Great Ormond Street Institute of Child Health, Dubowitz Neuromuscular Centre and MRC Centre for NMD, Londres; ⁷Imaging DMD group, Department of Physical Therapy, University of Florida, Gainesville; ⁸Italfarmaco S.p.A, Milan; ⁹Neuromuscular Research Center UC Davis Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Sacramento.

O-065 AFECTACIÓN DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL Y PERIFÉRICO EN DISTROFIA MUSCULAR POR LAMA2

Navarro Ortiz, María Luisa¹; Rodríguez Lozano, Beatriz²; Lotz Esquivel, Stephanie³; Simental, Emmanuel³; Cortes Rojas, María Camila³; Nascimento, Andrés³; Zschaek Luzardo, Irene³; Medina Rivera, Inés Fernanda³; Ortez, Carlos³; Natera De Benito, Daniel³. ¹Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canarias; ²Hospital del Niño Jesús, Madrid; ³Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-066 DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS TIPO 2A (LGMD2A) POR DÉFICIT DE CALPAÍNA 3. SERIE DE CASOS EN UNA UNIDAD DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES PEDIÁTRICAS.

De Felipe Pérez, María¹; Expósito Escudero, Jessica María²; Nascimento Osorio, Andrés²; Natera De Benito, Daniel²; Carrera García, Laura²; Estévez Arias, Berta²; Lotz-Esquivel, Stephanie²; Morales Albertos, Laura³; Ortez González, Carlos Ignacio². ¹Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid.

Sala B

PLATAFORMA VII: NEUROLOGÍA FETAL Y NEONATAL

Moderadora:

- Verónica Deyanira García-Navas Núñez. Hospital Universitario San Pedro de Alcántara. Cáceres.

Ponente:

Dra. Carmen Fons. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

O-067 MANEJO DE LAS CRISIS EPILÉPTICAS NEONATALES EN EUROPA – RESULTADOS DE LA ENCUESTA A PROFESIONALES REALIZADA POR EPICARE

Nou Fontanet, Laia¹; Pimpel, Birgit²; Openshaw-Lawrence, Nicola³; Boylan, Geraldine⁴; Fons, Carmen¹; Pressler, Ronnit⁵. ¹Hospital Sant Joan de Deu y EpiCARE, Esplugues de Llobregat; ²Medical University Vienna Währingergürtel, Viena; ³Great Ormond Street Hospital y EpiCARE, Londres; ⁴Department of Paediatrics & Child Health, University College Cork, Cork, Irlanda; ⁵Great Ormond Street Hospital, Londres.

O-068 CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DISTROFIA MUSCULAR CONGENITA MEGACONIAL

Chávez-Gloria, Héctor; Gómez-Lainsa, René; Lotz-Esquivel, Stephanie; Rodríguez Lozano, Beatriz; Expósito-Escudero, Jesica; Estévez-Arias, Berta; Natera-De Benito, Daniel; Carrera-García, Laura; Nascimento, Andrés; Ortez, Carlos. Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

O-069 PRESENTACIÓN CLÍNICA, MANEJO Y PRONÓSTICO DE PACIENTES CON MALFORMACIÓN ANEURISMÁTICA DE LA VENA DE GALENO

Pombrol Cruz, María Esmeralda¹; Esparza Garrido, Miren Iranzu²; Gonzalez Arbizu, Maialen¹; Gasset García, Alba¹; Nuñez Enamorado, Noemi¹; Lopez Maestro, María¹; Camacho Salas, Ana¹. ¹Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ²Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

O-070 USO DE LACOSAMIDA EN LAS CRISIS NEONATALES; NUESTRA EXPERIENCIA

Massó, Èlia¹; Merayo, Laura²; Barroso, Jose Maria¹. ¹Hospital Universitari Sant Joan, Reus; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.



O-071 RENTABILIDAD DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS EN LA HIPOTONÍA NEONATAL EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Doval Calvo, Daniel¹; Chicano Cazaña, Pablo¹; Fernández Fructuoso, José Ramón¹; Martínez Ferrández, Carmen¹; Cremades Sánchez, Estefanía¹; Ballesta Martínez, María Juliana².

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

O-072 MUTACIÓN EN KCNQ2 COMO CAUSA DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA INTRAÚTERO

Calzada García-Mora, Cecilia; González-Valcárcel Espinosa, Marta; Escobar Izquierdo, Ana Belén; Rodríguez Lozano, Andrea; García Campos, Óscar. *Complejo Hospitalario, Toledo.*

Sala 1+2 PLATAFORMA VIII: TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Moderadora:

- Patricia Andreu Lillo. Hospital San Juan de Alicante. Alicante.

Ponente:

- Dra. Elena Martínez Cayuelas. Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

O-073 CARACTERIZACIÓN NEUROPSICOLÓGICA Y BIOMARCADORES VOLUMÉTRICOS Y LIPIDÓMICOS ASOCIADOS EN ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO EN EDAD PEDIÁTRICA

Gil González, Marta; Colomé Roura, Roser; García Cazorla, M^aángeles. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-074 TEA: ¿TRASTORNO DE CAUSA GENÉTICA?

Arnal García, Ana; Bueno Redolat, Isabel; Alemany Albert, Marta; Ballesteros Cogollos, Virginia; Vélez Galarraga, Maria Rosario; Ferrer Bolufer, Irene. *Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia.*

O-075 RESULTADOS INICIALES: ESTUDIO DE PREVALENCIA DE LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO EN NIÑOS EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA ESPAÑOLA

Arias Vivas, Eva¹; Montfort Belenguer, Lucia²; Abelaira, María¹; Jimenez Legido, María³; Rodríguez, Cristina⁴; Castaño, Cristina⁵; Púa Torrejón, Ruth⁶; Rodríguez Mesa, María⁶; Heppe, Marco⁷; Fernandez-Bravo, Almudena¹; Lamagrande, Nuria⁸; Furones, Marta⁶. ¹Hospital Clínico San Carlos, Madrid; ²Hospital Clínico Universitario, Valencia; ³Centro salud las Americas, Parla, Madrid; ⁴Complejo Asistencial de León, León; ⁵Hospital Infanta Leonor, Madrid; ⁶Hospital Infanta Cristina, Parla; ⁷Hospital Vithas Valencia, Valencia; ⁸Hospital del Niño Jesús, Madrid.

O-076 CARGA NEUROLÓGICA EN UNA UNIDAD DE PATOLOGÍA CRÓNICA COMPLEJA PEDIÁTRICA

Iglesias Gutiérrez-Cecchini, Carmen; Arana Rivera, Paloma; Saloni Gómez, Neus; Bernadó Fonz, Raquel; Gorriá Redondo, Nerea; Peñafiel Freire, Diego; Peñas Jiménez, Itziar; Aznal Sáinz, Elena; Aguilera Albasa, Sergio. *Hospital de Navarra, Pamplona.*

O-077 PREMATURIDAD Y TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Martínez-Mugica Barbosa, Otilia¹; Unamuno Aguirregomez Corta, Nerea²; Estevez Domingo, María¹; Sota Busselo, Itziar³; Apilanez Urquiola, Miren³; Martí Carrera, Itxaso³. ¹HOSPITAL DONOSTIA, DONOSTIA; ²Hospital Donostia, San Sebastián; ³Hospital Donostia, DONOSTIA.



O-078 INFLUENCIA DE LA CONDICIÓN SOCIOECONÓMICA DEL AREA DE RESIDENCIA EN LA PREVALENCIA DEL TEA

Carratalá Marco, Francisco; Turner, Samantha; Pastor Ferrándiz, Lorena; Pérez Marie, Ines; Atienzar González, Carmen; López Roldán, Pedro; Andreo Lillo, Patricia.
Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.

Sala 3+4

PLATAFORMA IX: SD. NEURO CUTÁNEOS Y TUMORES DEL SN

Moderador:

- Antonio Manuel Ruiz Molina. Hospital Santa Ana. Motril.
-

Ponente:

- Dra. Sara Hernández Muela. Hospital La Fe. Valencia.

O-079 EXPERIENCIA EN EL USO DE SELUMETINIB EN PACIENTES CON NF1 A LO LARGO DE 5 AÑOS

González Hernández, Laura Isabel; Arce Portillo, Elena; Ramírez Villar, Gema. *Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

O-080 BLINATUMOMAB: OTRO AGENTE CAUSAL DE ICANS

Ramon Gonzalez, Beatriz; Irazabal, Nadia Inés; Sanchez-Carpintero Abad, Rocío; Urtasun Erburu, Andrea. *Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.*

O-081 HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA: NUESTRA EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

Gallán Farina, Inés Loreto; Sanz Ezquerro, Raquel; Monge Galindo, Lorena; Castillo Aniés, Javier; Casar Montagud, Ana; Pérez Delgado, Raquel; López Lafuente, Amparo; Peña Segura, José Luis. *Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

O-082 AFECTACIÓN NEUROLÓGICA EN ICTIOSIS LIGADA A X: ¿RELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO?

Oyaga De Frutos, Elena¹; Duat Rodriguez, Anna¹; Ortiz Cabrera, Nelmar Valentina¹; Cañedo Villar Elvira¹; Hernández Martín, M. Ángela¹; González Sarmiento, Rogelio²; López Marín, Laura¹; Ruiz O Guillermo³. ¹Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca; ³Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

O-083 ABORDAJE FARMACOLÓGICO EN PACIENTES CON TUMORES BULBO-MEDULARES CON SÍNDROME DE ÁREA POSTREMA

Tóffoli, María Victoria; Sans Capdevila, Oscar; Iriondo Muruzabal, Maria; Pavon Mengual, Miriam; Cruz Martinez, Ofelia; Morales La Madrid, Andrés; Ramos, Federico. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-084 CÓDIGO ICTUS PEDIÁTRICO. MANEJO EN URGENCIAS DE PEDIATRÍA

Esparza Garrido, Miren Irazu¹; Martínez Menéndez, Beatriz¹; Escolar Escamilla, Eduardo¹; Sánchez Suarez, Ariadna²; González Santamaría, Leticia¹; Salvador Sáenz, Belén¹; Conde-Pumpido Velasco, María¹; Alcaraz Romero, Andrés José¹. ¹Hospital Universitario de Getafe, Getafe; ²Instituto de Neurociencias Vithas, Madrid.



Sala 5+6

PLATAFORMA X: TRASTORNOS MOTORES Y PCI

Moderador:

- Teresa Bermejo González. Clínica Neurolinkia. Sevilla.

Ponente:

- Dr. José Luis Peña Segura. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

O-085 ATENCIÓN DEL DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO PEDIÁTRICO, EXPERIENCIA Y DESAFÍOS: LO QUE AL MÉDICO LE QUEDA POR APRENDER

Cantarín Extremera, Verónica; Martín Del Valle, Fernando; Bernardino Cuesta, Beatriz; Rodríguez, Serafín; Cartas, Susana Consuelo; Guzmán, Beatriz; Duat, Anna; Vara, María Teresa. Hospital del Niño Jesús, Madrid.

O-086 REINCORPORACIÓN A LA NORMALIDAD, IMPORTANCIA DE ENFERMERÍA Y TRABAJO SOCIAL EN LA ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR DEL DAÑO CEREBRAL ADQUIRIDO PEDIÁTRICO

Moreno, Ana; Ballarà, María; Sandín, Rosa María; García, Eloisa; Martín, Fernando; Cantarín Extremera, Verónica. Hospital del Niño Jesús, Madrid.

O-087 ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DE LA PARÁLISIS CEREBRAL EN UNA COMUNIDAD: RELACIÓN ENTRE SEVERIDAD DE LA DISCAPACIDAD Y ETIOLOGÍA SEGÚN NEUROIMAGEN

Arana Rivera, Paloma¹; Nova Díaz, Diana Marcela¹; Saloni Gómez, Neus¹; Bernadó Fonz, Raquel¹; Gorriá Redondo, Nerea¹; Troyas Fernández De Garayalde, Leire²; Aznal Sáinz, Elena¹; Olabarrieta Landa, Laiene¹; Rivera, Diego¹; Aguilera Albasa, Sergio¹. ¹Hospital de Navarra, Pamplona; ²Hospital Reina Sofía, Tudela.

O-088 IMPACTO DE LA ADMINISTRACIÓN EN DOMICILIO DE TOXINA BOTULÍNICA A ALTAS DOSIS: MEJORÍA DEL DOLOR Y CALIDAD DE VIDA EN PARÁLISIS CEREBRAL GMFCS-V

Fernández-Cuesta Peñafiel, José; Llona, Asier. Hospital Universitario de Son Espases., Islas Baleares.

O-089 CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, ETIOLOGÍA Y PREVALENCIA DE LA PARÁLISIS CEREBRAL EN UNA COMUNIDAD

Arana Rivera, Paloma¹; Nova Díaz, Diana Marcela¹; Saloni Gómez, Neus¹; Bernadó F Raquel¹; Gorriá Redondo, Nerea¹; Aznal Sainz, Elena¹; Troyas Fernández De Garayal Leire²; Olabarrieta Landa, Laiene¹; Rivera, Diego¹; Aguilera Albasa, Sergio¹. ¹Hospital Navarra, Pamplona; ²Hospital Reina Sofía, Tudela.

O-090 ESTUDIO DEL COSTE DE ENFERMEDAD Y CARGA SOCIAL DE LA PARÁLISIS CEREBRAL EN UNA POBLACIÓN

Nova Díaz, Diana Marcela; Arana Rivera, Paloma; Sánchez Iriso, Eduardo; Redondas, Marta; Bernadó Fonz, Raquel; Gorriá Redondo, Nerea; Peñas Jiménez, Itziar; Aznal Sáinz, Elena; Aguilera Albasa, Sergio. Hospital de Navarra, Pamplona.



10:00 - 11:30 SESIONES COMUNICACIONES ORALES

Sala A COMUNICACIONES ORALES VI: VASCULAR

Moderadora:

- Nayara Olaberrieta Hoyos. Clínica MHS. Bilbao.

O-091 ICTUS ISQUÉMICO SECUNDARIO A ARTERIOPATÍA FOCAL INFLAMATORIA (FCA-I). UNA SERIE DE CASOS

Valdés Diéguez, Carmen; Escolar Errando, Nacho; Felipe-Rucián, Ana; Escudero Fernández, José Miguel; Delgado Álvarez, Ignacio; Elida Vázquez, M^a Josefa; Macaya Ruiz, Alfons. *Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.*

O-092 HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL SECUNDARIO

Barragan Cirne, Ines; González Amor, Lara; García Ezquiaga, Jorge; Huete Hernani, Begoña; Carrasco Marina, Maria Llanos; Alonso Alegre Sustacha, María; Limón Pascual, Paula; Redondo Verdu, Gemma. *Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.*

O-093 HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA EN PEDIATRÍA: MÁS ALLÁ DEL SEXO Y LA OBESIDAD

Fernandez Lozano, Gema; Alvarez Martín, Marta; García Tena, Jesús; Almero Ballesteros, Beatriz; Arganza Patallo, Natalia. *Hospital General Universitario de Castellón, Castellón de la Plana.*

O-094 ASOCIACIÓN FAMILIAR DE NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y ENFERMEDAD DE MOYA-MOYA: MUTACIÓN c.2409+1G>A

Castillo Benet, Carlos; Jiménez Pérez, Ana Belén; Calvo Satorres, Serena; Alonso Morillas, Providencia; Hernández Muela, Sara. *Hospital Universitario La Fe, Valencia.*

O-095 COMPLICACIONES NEUROINMUNOLÓGICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS RECEPTORES DE TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS

Vicente Elcano, Lorea; Ascunce Abad, Marina; Barcia Aguilar, Cristina; Verdú Sánchez, Cristina; Nozal Aranda, Pilar; Mozo Del Castillo, Yasmina. *Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

O-096 MALFORMACIONES VASCULARES COMO CAUSA DE ICTUS HEMORRÁGICO EN PEDIATRÍA: DESCRIPCIÓN DE LAS CARACTERÍSTICAS Y OPCIONES TERAPÉUTICAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Ascunce Abad, Marina; Barcia Aguilar, Cristina; Fernández García, Miguel Ángel; Tirado Requero, Pilar; Verdú Sánchez, Cristina. *Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

O-097 COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS TRAS SEDACIÓN CON KETAMINA. SUBESTUDIO DEL "KETARAM"

Dueñas Sánchez-Valdemoro, Nieves; Rivas, María Ángeles; García, Adrián; De Santos, María Teresa; Villanueva, Alessandra; Hernández, Alejandro; Díaz, María; Arias, Eva. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid.*

O-098 ABORDAJE DIAGNÓSTICO PRECOZ Y TRATAMIENTO EN NIÑOS CON SÍNDROME DE STURGE WEBER

Battistino, Valentina; Tóffoli, María Victoria; Alonso Colmenero, Itziar; Baselga Torres, Eulàlia; Ramos, Federico. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-099 EPISTOP VS. PREVENT: es recomendada la profilaxis con anticonvulsivos (FAC) en el Complejo Esclerosis Tuberosa (CET).

Navarro Ortiz, María Luisa¹; Tóffoli, Victoria²; Ramos, Federico José². ¹Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.



Sala B

COMUNICACIONES ORALES VII: NEUROMUSCULAR II

Moderador:

- Jesús García Tena. Hospital General de Castellón. Castellón.

O-100 PÉRDIDA DE LA ESPECTRINA BETA-IV: MÁS ALLÁ DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Gorria Redondo, Nerea; Arana Rivera, Paloma; Bernadó Fonz, Raquel; Ciria Abad, Sara; Aznal Sáinz, Elena; Aguilera Albasa, Sergio. *Hospital de Navarra, Pamplona.*

O-101 MANEJO CLÍNICO Y NECESIDADES NO CUBIERTAS DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESPAÑA: RESULTADOS DEL ESTUDIO DMD-NEEDS

Ortez, Carlos Ignacio¹; Camacho, Ana²; Fernandez, Joaquín³; Montolio, Marisol⁴; Mauriño, Jorge⁵; Terrance, Angeles⁵; Guillen, Elisa⁵; Brañas Pampillon, Maria⁵. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid; ³Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; ⁴Duchenne Parent Project Spain, Madrid; ⁵Roche Farma, Madrid.

O-102 SÍNDROME MIASTENIFORME SERONEGATIVO CON PREDOMINIO BULBAR: CUÁNDO Y POR QUÉ SOSPECHAR ANTI-MUSK+

Rodríguez Lozano, Andrea; García Campos, Óscar; Calzada García-Mora, Cecilia; Almendral Doncel, Maria Raquel; Díaz Conejo, Raquel; Rodríguez Fernández, Maria Teresa. *Hospital Universitario de Toledo, Toledo.*

O-103 MANEJO DE LA AFECTACIÓN DE LA FUNCIÓN BULBAR EN ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME) DESDE LA PERSPECTIVA MULTIDISCIPLINAR EN ESPAÑA.

Carrera, Laura¹; Ejarque, Vanesa¹; León, Ana María²; Nascimento, Andrés¹; Puig, Cristina³; Guillén, Elisa⁴; Terrance, Angeles⁴; Mauriño, Jorge⁴; García, Sofía⁴. ¹Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; ³Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ⁴Roche Farma España, Madrid.

O-104 DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO I: FENOTIPO EN 5 PACIENTES PEDIÁTRICOS DE 4 FAMILIAS EN NUESTRO CENTRO

Marco Hernández, Ana Victoria; Revert Gomar, Marta; Rodríguez Muñoz, Ana; Hernando Espinilla, Amaya. *Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia.*

O-105 DM1-HUB: CONSTRUYENDO UNA RED NACIONAL PARA LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 EN ESPAÑA

Revert Barberà, Anna¹; Gutiérrez Gutiérrez, Gerardo²; Figueroa Bonaparte, Sebastián¹; Lara Pelayo, Ana³; Sistiaga, Andone⁴; García García, Jorge⁵; Iruzubieta, Pablo⁶; Cabrera, Macarena⁷; Gómez Fernández, Francisco Javier⁷; Alonso Pérez, Jorge⁸; Natera, Daniel⁹; Ortez González, Carlos Ignacio⁹; Suelves, Mònica¹⁰; Borràs, Daniel¹⁰; Arechavala Gomeza, Virginia¹¹; Lopez Castel, Arturo¹²; Nogales Gadea, Gisela¹⁰. ¹Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona; ²Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes; ³Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander; ⁴Departamento de Psicología Clínica y de la Salud, Facultad de Psicología, Universidad del País Vasco, Donostia-San Sebastián; ⁵Hospital General Universitario de Albacete, Albacete; ⁶Biogipuzkoa Health Research Institute, Donostia-San Sebastián; ⁷Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; ⁸Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife; ⁹Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ¹⁰Institut d'Investigació en Ciències de la Salut Germans Trias i Pujol (IGTP), Badalona; ¹¹Biobizkaia Health Research Institute, Donostia-San Sebastián; ¹²INCLIVA Biomedical Research Institute, Valencia.

O-106 EVOLUCIÓN DE UNA CONSULTA MULTIDISCIPLINAR DE DUCHENNE

Laycock, Tanita Barbara; Blanco Jiménez, Laura; Jiménez Iniesta, Esther; Aguirre Rodríguez, Javier; Aguilera López, Patricia. *Hospital Torrecárdenas, Almería.*



O-107 EXPERIENCIA EN CRIBADO NEONATAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN LA COMUNIDAD DE MADRID: 18 MESES DE IMPLEMENTACIÓN

Fernandez-Garcia, Miguel A¹; Garcia Romero, Mar¹; Martin, Yolanda²; Piedelobo Cozar, Marta³; Ascunce Abad, Marina¹; Monzón Villar, Marta¹; Moreno-Pelayo, Miguel Ángel²; Málaga, Ignacio⁴; Bonmatí Torres, Gonzalo³; Labrador Cañadas, Maria Vicenta⁵; Molina Olivas, Marta⁶; González-Estecha, Maria Montserrat⁷. ¹Servicio de Neurología Infantil. Hospital Universitario La Paz, Madrid; ²Servicio Genética, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Instituto Ramón y Cajal de investigación Sanitaria (IRYCIS). Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Madrid, Madrid; ³Laboratorio de cribado neonatal de la Comunidad de Madrid. Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM). Madrid., Madrid; ⁴Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ⁵Unidad Técnica de Programas de Cribado Poblacional. Subdirección General de Prevención y Promoción de la Salud. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Comunidad de Madrid., Madrid; ⁶Subdirección General de Prevención y Promoción de la Salud. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Comunidad de Madrid., Madrid; ⁷Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM). Madrid., Madrid.

O-108 CARACTERIZACIÓN DE LAS NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS HEREDITARIAS EN PEDIATRÍA, EN UNA COHORTE DE PACIENTES EN LOS ÚLTIMOS 30 AÑOS

Trejos Vargas, Abdiel Evelio; Estévez Arias, Berta; Expósito, Jésica; Natera De Benito, Daniel; Colomer, Jaume; Nascimento, Andrés; Ortez, Carlos; Carrera García, Laura. Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

Sala 1+2 COMUNICACIONES ORALES VIII: INFLAMATORIAS/ INMUNOLÓGICAS II

Moderadora:

- Virginia Ballesteros Cogollos. Hospital General de Valencia. Valencia.

O-109 DESCRIPCIÓN DE MIELITIS TRANSVERSA AGUDA PEDIÁTRICA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL. REVISIÓN DE 10 AÑOS

Fariña Jara, Maria Violeta; Torrents Fenoy, Carme; Olivé Cirera, Gemma; Borràs Martínez, Ariadna; Petanàs Argemí, Joan; Roche Martínez, Ana; García Catalán, María Jesús; García Puig, Montserrat; Joga Elvira, Lorena; Escofet Soterias, Concepción. Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell.

O-110 ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMOG DE CURSO GRAVE: PRESENTACIÓN DE TRES CASOS

González Campillo, María Teresa¹; Sánchez Ruiz, Prado¹; Tomás Soldevilla, Blanca¹; Bejarano Ramírez, Natalia¹; Ascunce Abad, Marina²; Bermejo Arnedo, Ignacio². ¹Hospital General, Ciudad Real; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid.

O-111 ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE CASOS CON MOGAD

Valero Pertegal, María Rita¹; Piedecausa Valero, María Ángeles²; Alarcón Martínez, Helena¹; Martínez Albaladejo, Inmaculada¹; Osuna García, Teresa¹; Ibañez Micó, Salvador¹; Valera Párraga, Francisca¹; Ceán Cabrera, Lourdes¹; Martínez García, María Josefa¹; Martínez Salcedo, Eduardo¹. ¹Sección de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ²Hospital General Universitario de Elche, Elche.

O-112 CO-EXISTENCIA DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE Y TUMORES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN EDAD PEDIÁTRICA: UN HECHO EXCEPCIONAL

Ballarà, Maria; Solis, Ines; Vázquez, Felisa; Lassaletta, Alvaro; Cantarin Extremera, Verónica. Hospital del Niño Jesús, Madrid.



O-113 BORTEZOMIB EN ENCEFALITIS POR ANTICUERPOS ANTI-NMDAR REFRACTARIA A TRATAMIENTO. CASO CLÍNICO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Álvarez Álvarez, Nelly¹; Blanco Lago, Raquel¹; Hedera Fernández, Antonio¹; Vázquez Villa, Juan Manuel¹; Antomil Guerrero, Beatriz²; González Acero, Ana³; Málaga Diéguez, Ignacio¹. ¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ²Hospital Valle del Nalón, Riaño (Langreo); ³Hospital San Agustín, Aviles.

O-115 INMUNOGLOBULINA SUBCUTÁNEA EN LA POLIRRADICULONEUROPATÍA INFLAMATORIA DESMIELINIZANTE CRÓNICA EN EDAD PEDIÁTRICA

Urcuyo, Gabriela; Gratacòs-Viñola, Margarida; Rivière, Jacques G.; Galindo, Sonia; Munell, Francina; Costa-Comellas, Laura. Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

O-116 MÁS ALLÁ DE LA ENCEFALITIS AUTOINMUNE: APOORTE DE LA NEUROIMAGEN FUNCIONAL EN EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE KLEINE-LEVIN

Brincau García, Francisco Javier; Botía Barberá, Javier; Chacón Pascual, Almudena; García Uzquiano, Rocío; Montiel Rey, Ana; Vázquez López, María. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Sala 3+4 COMUNICACIONES ORALES IX: EPILEPSIA II

Moderadora:

- Selma Vázquez Martín. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid.

O-117 RESULTADOS DE LA CIRUGÍA DE LAS DISPLASIAS CORTICALES FOCALES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA. ESTUDIO DE REVISIÓN EN CENTRO CSUR EPILEPSIA 2012-2024

Vico Marín, Inés; Del Santo Fernández, Paula; Medina Martínez, Inmaculada; Arrabal Fernández, Luisa; Roldán Aparicio, Susana. Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

O-118 EFICACIA Y SEGURIDAD DE LA DIETA CETOGÉNICA EN LACTANTES MENORES DE 2 AÑOS CON EPILEPSIA FÁRMACORRESISTENTE

Loinaz De León, Olaia; González Alguacil, Elena; Rodríguez Lozano, Beatriz; Trincado Lamuño, Rocío; Gato Moro, Berta; Lamagrande Casanova, Nuria; Soto Insuga, Víctor; García Peñas, Juan José; Duat Rodríguez, Anna. Hospital del Niño Jesús, Madrid.

O-119 CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO CON PUNTA ACTIVA EN SUEÑO (D/EE-SWAS) EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL.

Vega Granados, Sara; Navarro Ortiz, Maria Luisa; Ruiz Quereda, Elena; De Nicolas Carro, Ana; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Sebastian Garcia, Irma; Santana Artiles, Alexandre. Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canarias.

O-120 CÓDIGO PRIMERA CRISIS: ¿BENEFICIOS?

Aznar-Lain, Gemma; Álvarez Guerrico, Ion; Secondi, Gabriela-Claudia; González García, Alba; Gómez Lainsa, René; Acosta Cabello, Jessica; Meca Navarro, Montserrat; Panadés De Oliveira, Luisa; Rocamora Zuñiga, Rodrigo. Hospital del Mar, Barcelona.

O-121 EL ROL DE LA ENFERMERA ESPECIALIZADA EN UNA UNIDAD DE EPILEPSIA

Vilar Hernandez, Carmen; Irazabal, Nadia Inés; Carranza Rojo, Daniel; Crespo Eguilaz, Nerea; Sánchez-Carpintero, Rocío. Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

O-122 CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL IDIOPÁTICA EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

Nieto Barceló, Juan José; Cros Cuellos, Carmen; Mula García, Jose Antonio; Hernández Pérez De Alejo, Ana Lilia. Hospital Dr. Rafael Méndez, Lorca.



O-123 NORMALIZACIÓN FORZADA EN NIÑOS CON ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO. ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE CASOS

Trincado Lamuño, Rocío; Gato Moro, Berta; Rodríguez Lozano, Beatriz; Loinaz De León, Olaia; García García, Caridad Jun; Duat Rodríguez, Anna; González Alguacil, Elena; García Peñas, Juan José; Lamagrande, Nuria; Soto Insuga, Víctor. *Hospital del Niño Jesús, Madrid.*

O-124 NUESTRA EXPERIENCIA EN SÍNDROME DE DRAVET

Gallán Farina, Inés Loreto; Sanz Ezquerro, Raquel; Monge Galindo, Lorena; Castillo Aniés, Javier; Casar Montagud, Ana; Pérez Delgado, Raquel; Peña Segura, José Luis; López Lafuente, Amparo. *Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

O-125 REVISIÓN DE EPILEPSIAS REFRACTARIAS DE INICIO PRECOZ SEGUIDAS EN UNA CONSULTA DE NEUROMETABOLISMO DE UN HOSPITAL TERCIARIO DESDE 2018

Pérez Delgado, Raquel¹; Silves Gracia, Inés¹; Sanz Ezquerro, Raquel¹; Casar Montagud, Ana¹; Castillo Aniés, Javier¹; Monge Galindo, Lorena¹; Lafuente Hidalgo, Miguel²; García Jiménez, Inmaculada¹; López Lafuente, Amparo¹; Peña Segura, Jose Luis¹. ¹*Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza*; ²*Hospital San Jorge Huesca, Huesca.*

Sala 5+6 COMUNICACIONES ORALES X: MISCELANEA

Moderadora:

- Patricia Aguilera López. Hospital Torrecárdenas. Almería.

O-126 SELECCION DE PACIENTES PEDIÁTRICOS PARA TERAPIAS NEUROQUIRÚRGICAS EN DISTONIA: DESCRIPCIÓN CLÍNICA, RAZONES PARA SU DESESTIMACIÓN Y FACTORES RELACIONADOS CON LA TOMA DE DECISIONES

Gabaldón Albero, Alba¹; Thompson, Claire²; Perides, Sarah²; Barkey, Sinead²; Kaminska, Margaret²; Lumsden, Daniel²; Siddiqui, Ata²; Hasegawa, Harutomo³; Mccelland, Verity²; Lin, Jean Pierre². ¹*Hospital Universitario La Fe, Valencia*; ²*Evelina London Children's Hospital, Londres*; ³*King's College Hospital, Londres.*

O-127 IMPLICACIONES ASISTENCIALES DE LA COMORBILIDAD DEL TEA EN UNA MUESTRA CON SIGNIFICADO POBLACIONAL

Carratalá Marco, Francisco; Andreo Lillo, Patricia; Pastor Ferrándiz, Lorena; Atienzar González, Carmen; López Roldán, Pedro; Pérez Maríe, Ines; Turner, Samantha; López Garrigos, Maite; García Navarro, Magdalena. *Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.*

O-128 PROYECTO "YO CUENTO": EFICACIA DE UNA TERAPIA BASADA EN EL DESARROLLO ARTISTICO A TRAVÉS DE ARTES ESCÉNICAS EN NIÑOS CON TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

Soto-Insuga, Víctor¹; González-Alguacil, Elena¹; Miranda, Lucía²; Peraba, Angel²; Duat, Anna¹; Enciso, Inés³. ¹*Hospital Niño Jesús, Madrid*; ²*Cross Border Project, Madrid*; ³*Academia de Cine, Madrid.*

O-129 UTILIDAD DE LA ESCALA PEDI-EAT-10 PARA DETECTAR DISFAGIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Lotz Esquivel, Stephanie; Rodríguez Lozano, Beatriz; Gómez Lainsa, René; Chávez Gloria, Héctor; Expósito Escudero, Jessica; Ortez, Carlos; Natera De Benito, Daniel; Estévez Arias, Berta; Nascimento, Andrés; Carrera García, Laura. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

O-130 DOCUMENTO DE CONSENSO SOBRE LA TRANSICIÓN DE PACIENTES CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES: RECOMENDACIONES DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA Y LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA

Álvarez-Molinero, Mireia¹; Sotoca, Javier¹; Carrera-García, Laura²; Alonso-Pérez, Jorge³; Martí-Carrera, Itxaso⁴; Pitarch-Castellano, Inmaculada⁵; Munell, Francina¹; Morís, Germán⁶; Camacho Salas, Ana⁷. ¹*Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona*; ²*Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat*; ³*Hospital Ntra. Sra. de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife*; ⁴*Hospital Donostia, San Sebastián*; ⁵*Hospital Universitario La Fe, Valencia*; ⁶*Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo*; ⁷*Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*



O-131 DISTONÍA FUNCIONAL EN NIÑOS: ¿MIMETISMO NEUROLÓGICO O REALIDAD CLÍNICA? UN ANÁLISIS DE CASOS Y HALLAZGOS ELECTROMIOGRÁFICOS

Brincau García, Francisco Javier¹; Valdés Diéguez, Carmen²; Chacón Pascual, Almudena¹; Dougherty De Miguel, Lucy²; García Uzquiano, Rocío¹; Vázquez López, María¹; Sosa Luis, Juan Ignacio¹; Corraliza González, Cristina¹; Montiel Rey, Ana¹; De Castro De Castro, Pedro¹; Folch-Benito, Marta²; Urcuyo Delgado, Gabriela²; Saez Ansotegui, Aiala¹; Monfort Ibáñez, Roc²; Pérez Dueñas, Belén²; Miranda Herrero, María Concepción¹. ¹Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid; ²Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

O-132 NISTAGMUS PEDIÁTRICO EN DOS HOSPITALES COMARCALES

Esteban Cantó, Vanesa¹; Rodríguez Sánchez, César²; Noguera Moya, Ana María¹. ¹Hospital Vega Baja, San Bartolomé; ²Hospital Vinalopó, Elche.

O-133 MALFORMACIONES NEUROLÓGICAS FETALES EN EL COMITÉ DE CONSEJO PRENATAL: LA EXPERIENCIA DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Chakir Erahim, Rajja; Gabaldón Albero, Alba; Martin Grau, Carla; Hernandez Muela, Sara. Hospital Universitario La Fe, Valencia.

O-134 VÉRTIGO DE ORIGEN CENTRAL: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO EN LA INFANCIA

Quintanal López, Patricia; Jiménez Marina, Lorena; González Santiago, María Pilar. Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares.

PR-1 EVOLUCIÓN DE LA PREVALENCIA, DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO (TEA) EN UNIDAD DE NEURODESARROLLO DE REFERENCIA EN LOS ÚLTIMOS 40 AÑOS.

Carbonero Santaella, Ana. Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

10:00 - 11:30

Exposición

PÓSTER (II)

Panel 1 GENÉTICA

Moderadora:

- Michaela Procházková. Hospital Rey Juan Carlos. Móstoles.

P-036 SÍNDROME RNU4-2, UNA CAUSA PREVALENTE DE TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO CON FENOTIPO RECONOCIBLE. DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE PACIENTES

De Felipe Pérez, María¹; Pías Peleteiro, Leticia²; Casas Alba, Didac²; Darling, Alejandra²; Nou, Laia²; O'callaghan, María Del Mar²; Julia Palacios, Natalia²; Martínez Monseny, Antonio Federico²; García Cazorla, Angels²; Gómez Lado, María Del Carmen³; Valenzuela Palafoll, Irene⁴; Fons Estupiñà, María Carme². ¹Hospital Clínico Universitario, Valladolid; ²Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat; ³Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela; ⁴Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

P-037 ESTUDIO DE CASOS PARA ANALIZAR LA HETEROGENEIDAD DEL SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 16P11.2 Y MEJORAR LA ATENCIÓN PERSONALIZADA

Ramos Carrillo, Clara; Prados Álvarez, María; Tahsin Swafiri Swafiri, Saoud; Corfio Parra, María José; Ramos González, Ana María; Fuentes Campoy, Candela; Gallego Calvo, Belén; Ordóñez García-Hortelano, Alicia; Díaz Negrín, Antonio; Gómez Domínguez, Adriana. Hospital Infanta Elena, Valdemoro.

P-038 TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO CON SOBRECRECIMIENTO RELACIONADO CON EL GEN CHD8 EN HERMANAS GEMELAS

Martínez Copete, María¹; Ibáñez Micó, Salvador²; Téllez González, María Cinta¹. ¹Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena; ²Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.



P-039 PERFIL CLÍNICO Y NEUROPSIQUIÁTRICO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON PREMUTACIÓN DEL GEN *FMR1*. NUESTRA EXPERIENCIA

Fariña Jara, Maria Violeta; Torrents Fenoy, Carme; Baena Diez, Neus; Manso Bazus, Carmen; Ramírez Mallafré, Ariadna; Joga Elvira, Lorena; Escofet Soterias, Concepción; García Catalán, Maria Jesús; Roche Martínez, Ana. *Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell.*

P-041 SÍNDROME DE SNIJDERS BLOK CAMPEAU, ESPECTRO DE PRESENTACIÓN

Paredes Mercado, Cecilia¹; López Grondona, Fermina²; Escajadillo Vargas, Kelly²; Martínez-Villasante Alemán, Alicia³; Prochazkova, Michaela²; Velilla Antolín, Diana³. ¹Hospital Universitario Rey Juan Carlos I, Mostoles; ²Hospital Universitario Rey Juan Carlos I, Móstoles; ³Hospital Universitario Rey Juan Carlos I, Móstoles (Madrid).

P-042 NEURODESARROLLO Y EPILEPSIA EN ALTERACIONES DEL GEN *CHD2*

Sánchez León, Yasmín; Irazabal, Nadia Inés; Crespo Eguilaz, Nerea; Sánchez-Carpintero, Rocío. *Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.*

P-044 FENOTIPO AMPLIADO DE LA TRICOTIDISTROFIA NO FOTOSENSIBLE ASOCIADA A VARIANTE EN HOMOCIGOSIS DEL GEN *MARS1*

Marco Hernández, Ana Victoria¹; Evole, Montserrat²; Martínez Castellano, Francisco². ¹Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia; ²Hospital Universitario La Fe, Valencia.

P-045 VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN EL SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 21, A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Martínez Copete, María¹; Ibáñez Micó, Salvador². ¹Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena; ²Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

P-046 MUTACIÓN m.13094T>C EN EL GEN *MT-ND5* Y VARIABILIDAD EN SU EXPRESIÓN CLÍNICA

Vega Granados, Sara; Lagos, Victor J; Darling, Alejandra; Pias, Leticia; Lescano, Nazareno; García Cazorla, Angels. *Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria.*

P-047 EXPLORANDO EL ESPECTRO CLÍNICO DEL GEN *KCNA1*

Monfort Belenguier, Lucía; Villar Vera, Cristina; Piolatti Luna, Andrés; Hernández Poveda, Gracia. *Hospital Clínico Universitario, Valencia.*

P-048 LA FAMILIA ARX

Pavón Jiménez, Sergio; García-Navas Núñez, Deyanira; Ramajo Polo, Alba; Arroyo Carrera, Ignacio; Alfonso Tena, Noelia; Álvarez Fernández, Julia. *Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.*

P-049 COMORBILIDAD NEUROLÓGICA EN TRISOMÍAS SEXUALES

González Amor, Lara; Barragán Cirne, Inés María; Alonso-Alegre Sustacha, María; García Ezquiaga, Jorge; Huete Hernani, Begoña; Carrasco Marina, María Llanos. *Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.*

P-050 DESCRIPCION DE CASOS CLINICOS DE EPILEPSIA ASOCIADOS A VARIANTES DEN NLP3.

Carrion Fenoll, Cecilia¹; Martínez Albadalejo, Inmaculada²; Martínez Garcia, Maria Josefa²; Valera Parraga, Francisca²; Alarcon Martinez, Helena²; Martínez Salcedo, Eduardo². ¹Hospital de Torrevieja, Torrevieja; ²Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

P-051 PACIENTE CON EPILEPSIA REFLEJA Y VARIANTE DE NOVO EN *CACNA1A*. AMPLIACIÓN DEL ESPECTRO FENOTÍPICO Y GENOTÍPICO

Nieto Barceló, Juan José¹; Domínguez Jiménez, Marta²; Mula García, Jose Antonio¹; Hernández Pérez De Alejo, Ana Lilia¹. ¹Hospital Dr. Rafael Méndez, Lorca; ²Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.



P-052 MUTACIÓN EN PAK1 COMO CAUSA NOVEDOSA DE TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL, RETRASO DEL LENGUAJE, EPILEPSIA Y MACROCEFALIA

Ascunce Abad, Marina; Barcia Aguilar, Cristina; Velázquez Fragua, Ramón. *Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

P-053 No todo deterioro en un paciente con punta-onda continua del sueño es por epilepsia

Iglesias Rodríguez, Mario¹; Salvá Arteaga, Myriam¹; Roncero Sánchez-Cano, Inés¹; Amorós González, Lucía¹; Arnáez Solís, Juan². ¹Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; ²Hospital Universitario, Burgos.

Panel 2 NEUROMUSCULAR II

Moderadora:

- Mónica Hernández Martínez. Hospital Virgen del Castillo. Yecla.

P-054 TOXICIDAD NEUROLÓGICA SEVERA POR VINCRISTINA EN PACIENTE PEDIÁTRICA CON ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1A

Perera Gregorio, Ana; Orenes Vera, María Del Mar; Munera Barrios, Teresa; Vera Medialdea, Rafael; Ramos Fernández, José Miguel. *Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.*

P-055 MIOPATÍA MITOCONDRIAL POR MUTACIÓN EN TK2; UNA ENFERMEDAD TRATABLE

Villar Vera, Cristina; Monfort Belenguer, Lucía; Gonzalez Alvarez, Lucía; Hernandez Poveda, Gracia; Torrecilla Junyent, Teresa. *Hospital Clínico Universitario, Valencia.*

P-056 NUEVA VARIANTE PATOGENICA EN LA PARAPARESIA ESPÁSTICA

Reina Moreno, Carmen María¹; Asensio Campos, Paula²; Perera Gregorio, Ana¹; Jiménez Prados, Alejandro Antonio¹; Vera Medialdea, Rafael¹; Ramos Fernández, José Miguel¹. ¹Hospital Regional Universitario Carlos Haya, MALAGA; ²Hospital Universitario, Guadalajara.

P-057 PERFIL DE SEGURIDAD A CORTO Y LARGO PLAZO DE GIVINOSTAT EN LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Ortez Gonzalez, Carlos¹; Vučinić, D.²; Finkel, R.³; Brandsema, J.⁴; Finanger, E.⁵; Harper, A.⁶; Acsadi, G.⁷; Nevo, Y.⁸; Houwen-Van Opstal, S.⁹; Blaschek, A.¹⁰; Coceani, Nicoletta¹¹; Cazzaniga, Sara¹¹; Bettica, Paolo¹¹; Muelas, Nuria¹². ¹Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ²Clinic Of Neurology And Psychiatry For Children And Youth, Belgrado; ³St. Jude Children's Research Hospital, Memphis; ⁴Children's Hospital, Filadelfia; ⁵Shriners Hospitals for Children, Portland; ⁶Virginia Commonwealth University, Richmond; ⁷Connecticut Children's Medical Center, Hartford; ⁸Schneider Children's Medical Center, Tel Aviv; ⁹Radboud University Medical Centre, Nijmegen; ¹⁰Ludwig Maximilian University of Munich, Munich; ¹¹Italfarmaco Group, Milan; ¹²Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

P-058 RESULTADOS REPORTADOS POR LOS PACIENTES (PROS) DE UN ESTUDIO DE FASE 3 DE GIVINOSTAT EN DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Pitarch-Castellano, Inmaculada¹; Alessi, F.²; Mcadam, L.³; De Waele, L.⁴; Gruppioni, K.⁵; Cazzaniga, Sara²; Bettica, Paolo²; Zaidman, C.⁶. ¹Neuromuscular Diseases Unit, Department of Paediatrics, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia; ²Italfarmaco SpA, Milan; ³Neuromuscular Diseases Unit, Neurology Department, Holland Bloorview Kids Rehabilitation Hospital, Toronto; ⁴Neuromuscular Reference Centre for Children, Department of Paediatrics, University Hospitals Leuven, Lovaina; ⁵ITF Therapeutics, Massachusetts; ⁶Department of Neurology, Washington University School of Medicine, St Louis, MO.

P-059 SÍNDROME DE PARSONAGE-TURNER: PRESENTACIÓN ATÍPICA Y MANEJO MULTIDISCIPLINAR

Rodríguez Lozano, Beatriz¹; Navarro Ortiz, Maria Luisa²; Lotz-Esquivel, Stephanie³; Chávez-Gloria, Héctor⁴; Carrera-García, Laura⁴; Ortez, Carlos⁴.



¹Hospital del Niño Jesús, Madrid; ²Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria; ³Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona; ⁴Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.

P-060 EL LUGAR ADECUADO EN EL MOMENTO OPORTUNO. LA SUERTE DE UN NIÑO CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Álvarez Álvarez, Nelly¹; Blanco Lago, Raquel¹; Hedrera Fernández, Antonio¹; Vázquez Villa, Juan Manuel¹; Antomil Guerrero, Beatriz²; González Acero, Ana³; Málaga Diéguez, Ignacio¹. ¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; ²Hospital Valle del Nalón, Riaño (Langreo); ³Hospital San Agustín, Aviles.

P-061 BOTULISMO DEL LACTANTE

Martín Viota, Lucía; González Barrios, Desiré; Galván Reboso, Ana; Méndez Hernández, Leopoldo David; Pujante Hernández, Valeria. HOSPITAL UNIVERSITARIO NUESTRA SEÑORA DE CANDELARIA, SANTA CRUZ DE TENERIFE.

P-062 NEUROPATÍA PERIFÉRICA EN EL SÍNDROME DE DRAVET

Urcuyo, Gabriela; Gratacòs-Viñola, Margarida; Toro-Tamargo, Esther; Raspall-Chaure, Miquel; Sala-Coromina, Julia. Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

P-063 SIALIDOSIS TIPO II. UNA CAUSA INFRECIENTE DE HYDROPS FETAL Y FALLECIMIENTO EN EL PERIODO NEONATAL

Gómez Moreno, Ana María; Ruiz Ramos, Sandra; Lubián Fernández, Simón Pedro; Lubián Gutiérrez, Manuel. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

P-064 COMPROMISO CORTICAL SEVERO TEMPRANO Y NUEVAS MUTACIONES EN EL GEN FUCA1 EN UN CASO PEDIÁTRICO DE FUCOSIDOSIS

Muñoz Jareño, Nuria¹; Martín Fernández-Mayoralas, Daniel¹; Jiménez De Domingo, Ana¹; Jiménez, Mar¹; Álvarez, Sara²; Fernández-Jaén, Alberto¹.

¹Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón; ²Genomics and Medicine, NIMGenetics, Madrid, Spain, Madrid.

P-065 PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO: DISTROFIA MIOTÓNICA CONGÉNICA

Vega Granados, Sara; Navarro Ortiz, Maria Luisa; De Nicolas Carro, Ana; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Sebastian Garcia, Irma; Santana Artilles, Alexandre. Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria.

P-066 ENCEFALITIS AGUDA DISEMINADA TRAS INMUNIZACIÓN

Beltran Garcia, Sara; Pareja, Fatima; Sempere, Tania. Hospital Virgen de los Lirios, Alcoy.

P-067 APRAXIA OCULOMOTORA EN SÍNDROME DE JOUBERT

Rodríguez Sánchez, César¹; Esteban Cantó, Vanesa²; De Diego Almarza, Victor Jose¹; Ros Cervera, Gonzalo Hugo¹. ¹Hospital del Vinalopó, Elche; ²Hospital Vega Baja, San Bartolomé.

P-068 POLINEURITIS CRANEAL: UNA RARA VARIANTE DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EN UNA NIÑA DE 10 AÑOS

Sosa Luis, Juan Ignacio; Lafuente Gómez, Gemma; Loredana Alungulese, Anca; Polo Arrondo, Ana Paloma; Miranda Herrero, María Concepción; García Uzquiano, Rocío. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

P-069 MIOTONIA CONGÉNITA, RETO DIAGNÓSTICO, FACIL TRATAMIENTO

Benítez Fernández, Inmaculada; Carbonero Santaella, Ana; Campo Barasoain, Andrea; Pascual Vaca, Diego; Luque Álvarez, María. Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

P-070 ENFERMEDAD DE LOS MÚSCULOS ONDULANTES. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Esparza Garrido, Miren Iranzu¹; Romero Plaza, Clara¹; Sánchez Suarez, Ariadna²; Rubio Gribble, Bárbara¹; Escolar Escamilla, Eduardo¹; Martínez Menéndez, Beatriz¹. ¹Hospital Universitario de Getafe, Getafe; ²Instituto de Neurociencias Vithas, Madrid.



P-071 NEURITIS BRAQUIAL EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO

Barragan Cirne, Ines; González Amor, Lara; Alonso Alegre Sustacha, María; García Ezquiaga, Jorge; Huete Hernani, Begoña; Carrasco Marina, María Llanos. Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

Panel 3 MISCELANEA

Moderadora:

- Estefania Cremades Sánchez. Hospital Santa Lucía. Cartagena.

P-072 TRATAMIENTO DE MIOQUIMIA PALPEBRAL CRÓNICA CON TOXINA BOTULÍNICA TIPO A

Villanueva Guerra, Alessandra Georgina; Ruiz-Ocaña De Las Cuevas, Guillermo Fernando; Hernandez Hernandez, Alejandro; Gaitero Perez, Alicia; Arias Vivas, Eva; García Ron, Adrián. Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

P-073 FORMA ATÍPICA DE CLN2: RETO DIAGNÓSTICO Y DE TRATAMIENTO

Monge Galindo, Lorena; Gil Hernández, Irene; Madurga Revilla, Paula; García Íñiguez, Juan Pablo; Moles Herbera, Jesús; García Jiménez, María Concepción. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

P-074 PATOLOGÍA SUBYACENTE PEDIÁTRICA TRAS LOS TRASTORNOS DE LA MOTILIDAD OCULAR

Fernández Menéndez, Andrea; Lombraña Álvarez, Emma; Pardo De La Vega, Rafael; Amigo Bello, Cristina. Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón.

P-075 TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO CAUSADO POR VARIANTES EN *ELP2*, EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE COMO NUEVO HALLAZGO FENOTÍPICO

Monteagudo, Eines; López, Ana María; Gómez, María Del Carmen; Eirís, Jesús Manuel. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.

P-076 HEMIPARESIA CONGÉNITA: REVISIÓN DE CASOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

González Amor, Lara; Barragán Cirne, Inés María; Alonso-Alegre Sustacha, María; Huete Hernani, Begoña; García Ezquiaga, Jorge; Carrasco Marina, María Llanos. Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

P-077 COMPLICACIONES Y PECULIARIDADES EN DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PACIENTE CON ENFERMEDAD DE POMPE INFANTIL CRIM NEGATIVO

Jiménez Blanco Blanco, Laura; Jiménez Iniasta, Esther; Laycock, Tanita Barbara; Aguilera López, Patricia; Aguirre Rodríguez, Francisco Javier; Rodríguez Torres, Alejandra. Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería.

P-080 UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE RETRASO PSICOMOTOR

Piedecausa Valero, M^a Ángeles¹; Gavilan Martín, Cristina¹; Valero Pertegal, María Rita²; Ferrández Berenguer, María Jesus¹; Sala Sánchez, Antonio Ginés¹; Climent, Elisa¹. ¹Hospital General Universitario de Elche, Elche; ²Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.

P-082 LA UTILIDAD DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Piedecausa Valero, M^a Ángeles¹; Ferrández Berenguer, María Jesus¹; Valero Pertegal, María Rita²; Sala Sánchez, Antonio Ginés¹. ¹Hospital General Universitario, Elche; ²Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.

P-083 EPILEPSIA REFLEJA EN CONTEXTO INUSUAL

Pavón Jiménez, Sergio; García-Navas Núñez, Deyanira; Ramajo Polo, Alba; Álvarez Fernández, Julia; Alfonso Tena, Noelia; Quijada Miranda, César. Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.



**P-084 ESPASMO LARÍNGEO COMO PRESENTACIÓN CLÍNICA DE ENCEFALOPATÍA
EPILÉPTICA DE DEBUT NEONATAL POR MUTACIÓN EN KCNQ2**

Fariña Jara, María Violeta; Borràs Martínez, Ariadna; Sardà Sánchez, Marta; Moraleda Cibrián, Marta; Baena Díez, Neus; Petanàs Argemí, Joan. *Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell.*

P-085 MOVIMIENTOS EN ESPEJO

Torres Torres, Carmen¹; Ramírez Martínez, Noelia¹; González Jimeno, Alicia²; Sahori Merino, Lola². ¹HOSPITAL MANCHA CENTRO, Alcázar de San Juan; ²Hospital Mancha Centro, Alcázar de San Juan.

P-086 MÁS ALLÁ DEL TEMBLOR: ENCEFALITIS DE RASMUSSEN

García Freire, Raquel Cristina; Arias García, Laura; Blanco Barca, Manuel Óscar; Melcón Crespo, Cristina. *Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.*

P-087 HANDL IT WITH CARE! UNA CEFALEA UN TANTO PECULIAR

Panduro Romero, Lourdes; Battistino, Valentina; Lalwani Lalwani, Vanisha; Delgadillo Chilavert, Verónica; González Álvarez, Verónica. *Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat.*

P-088 Epilepsia en racimos PCDH-19

Hernández Prieto, Alba; Cancho Candela, Ramón; Urbano Martín, Mario; Arnelas Gil, Lara; García Miralles, Laura Carlota; Delgado Lafuente, Andrea. *Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid.*

P-089 MANEJO EN DOMICILIO DE ESTATUS EPILÉPTICO DE DIFÍCIL CONTROL

Puertas Martín, Verónica; Huidobro Labarga, Beatriz; Cantarín Extremera, Verónica; Duat Rodríguez, Anna; Martino Alba, Ricardo. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.*

11:30 - 12:00 CAFÉ PÓSTER

12:00 - 13:00 CONFERENCIA DE CLAUSURA

Sala A

Claves de la cronobiología en el neurodesarrollo

Dra. María José Martínez Madrid. Gerente de Kronohealth. Laboratorio de Cronobiología de la Universidad de Murcia

13:00 - 13:15 ACTO DE CLAUSURA

Sala A

Moderadores:

- Dr. Eduardo Martinez Salcedo. Presidente del Comité Organizador de la XLVII Reunión Anual de la SENEP.
- Dra. Rocío Sanchez-Carpintero Abad. Presidenta de la SENEP



PATROCINADORES

