

# SENEP

XLV REUNIÓN ANUAL  
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE  
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

PAMPLONA 2023



PALACIO DE CONGRESOS BALUARTE  
18 AL 20 DE MAYO

[www.senep-2023.com](http://www.senep-2023.com)



## BIENVENIDA

Estimados amigos y compañeros,

Es para mí un honor, en nombre del Comité Organizador, daros la bienvenida a la XLV Reunión anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP) en Pamplona, que tendrá lugar del 18 al 20 de mayo del 2023.

Pamplona acoge por segunda vez la reunión anual de la SENEP y creemos que este hecho refleja el interés y dedicación a la neuropediatría que han logrado transmitir nuestros maestros a la generación actual de neuropediatras. Hemos puesto mucha ilusión en la preparación y es para nosotros un reto llevar a cabo una reunión que esté a la altura de la herencia recibida.

El programa científico está diseñado para reflejar los recientes avances que están suponiendo una revolución en la terapéutica de las enfermedades neurológicas del niño. No obstante, no vamos a olvidar el conocimiento científico de cada signo o síntoma que tradicionalmente nos han llevado a una medicina humana y centrada en el paciente, sus necesidades y las de su familia. La estructura del Congreso pretende ser una fusión de las experiencias de anteriores reuniones con algunos de los elementos innovadores experimentados en la última reunión en Benidorm.

Pamplona es una ciudad cómoda, acogedora, moderna, verde, segura y con una amplia oferta gastronómica basada en el producto local. Es conocida por su acogida a ciudadanos de todo el mundo en sus fiestas de San Fermín, con sus gigantes y cabezudos que tanto disfrutaban los niños, y por ser una importante parada en el Camino de Santiago. Su multiplicidad de parques y paseos urbanos hacen asequible combinar la ciencia con el disfrute de la naturaleza y el arte.

De Navarra se dice “Ir es volver”, por tanto, os damos la bienvenida a los que volvéis a Pamplona y también a los que la visitáis por primera vez, asegurándoos que repetiréis. Os animamos a participar activamente en esta XLV Reunión para hacer, entre todos, un encuentro que refleje el extraordinario bagaje científico y de atención especializada en neuropediatría de los que se han beneficiado los niños a lo largo de estos 45 años de reuniones de nuestra Sociedad.

**Rocío Sánchez-Carpintero Abad**

Presidenta del Comité Organizador de la XLV Reunión Anual de la SENEP

## COMITÉS

### Comité de Honor

---

**Excelentísima Señora Doña Santos Induráin Orduna**  
Consejera de Sanidad del Gobierno de Navarra

**Doctor Don Luís Carlos Blesa Baviera**  
Presidente de la Asociación Española de Pediatría

**Doctor Don José Miguel Láinez Andrés**  
Presidente de la Sociedad Española de Neurología

### Comité Organizador

---

**Presidenta**  
Rocío Sánchez-Carpintero Abad

**Vicepresidente**  
Sergio Aguilera Albesa

**Vocales**  
Raquel Bernadó Fonz  
Daniel Carranza Rojo  
Nerea Crespo Eguílaz  
Nerea Gorría Redondo  
Andrea Ilundain López de Munain  
Nadia Irazábal  
Ingrid Rivadeneira Nolivos

### Comité Científico

---

Ana Camacho Salas  
Carmen Fons Estupiñà  
Marcos Madruga Garrido  
Ignacio Málaga Diéguez  
Itxaso Martí Carrera  
Rocío Sánchez-Carpintero Abad

## **JUNTA DIRECTIVA SENEP**

### **Presidenta**

Ana Camacho Salas

### **Secretaria**

Rocío Sánchez-Carpintero Abad

### **Tesorera**

Itxaso Martí Carrera

### **Vocal**

Marcos Madruga Garrido

Carme Fons Estupiñà

### **Vocal Presidente Saliente**

Ignacio Málaga Diéguez

## **Comité de Docencia y Acreditación**

---

Sergio Aguilera Albesa

Verónica Cantarín Extremera

Amparo López Lafuente

Eduardo López Laso

Belén Pérez Dueñas

Susana Roldán Aparicio

# CRONOGRAMA

jueves 18 MAYO 2023

JUEVES 18 DE MAYO DE 2023														
Horario	SECRETARÍA VESTÍBULO PL.0	SALA CÁMARA PL.0	LUNETAS 1 PL.3	LUNETAS 2 PL.3	CIUDADELA 1 PL.3	CIUDADELA 2 PL.3	SALA BULEVAR PL.-1	PASILLO VESTÍBULO PRINCIPAL PL.0	VESTIBULO PRINCIPAL PL.0	SALA PONENTES PL.0				
09:00-10:00	SECRETARÍA							E-POSTERS	EXPOSICIÓN COMERCIAL	ENTREGA DE PONENCIAS				
10:00-11:00			<b>VIDEO-TALLER 1: TRASTORNOS DE LA MARCHA</b> Belén Pérez y Marcos Madruga	<b>VIDEO-TALLER 2: SEMIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE CRISIS EPILEPTICAS</b> Victor Soto y Jana Domínguez	<b>VIDEO-TALLER 3: DISMORFOLOGÍA Y FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS</b> Mercedes Serrano y Antonio Martínez Monseny									
11:00-12:00			<b>VIDEO-TALLER 1 (bis): TRASTORNOS DE LA MARCHA</b> Belén Pérez y Marcos Madruga	<b>VIDEO-TALLER 2 (bis): SEMIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE CRISIS EPILEPTICAS</b> Victor Soto y Jana Domínguez	<b>VIDEO-TALLER 3 (bis): DISMORFOLOGÍA Y FENOTIPO CONDUCTUAL EN SÍNDROMES GENÉTICOS</b> Mercedes Serrano y Antonio Martínez Monseny									
12:00-12:30		CAFÉ												
12:30-13:30		<b>TALLER HEALTH IN CODE</b> UTILIDAD CLÍNICA DE LA GENÓMICA EN NEUROPEDIATRÍA	<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO EPILEPSIA + NEUROQUITANEA</b>	<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO PCI</b>		<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO SUEÑO</b>	<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO NEUROMUSCULAR</b>							
13:30-14:30			<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO T. MOVIMIENTO</b>	<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO ICTUS</b>	<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO NEURODESARROLLO</b>	<b>REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO NEUROINFLAMATORIAS</b>								
14:30-15:30		LUNCH y VISITA DE E-POSTERS												
15:30-16:00		<b>ACTO INAUGURAL</b>												
16:00-17:30		<b>SEMINARIO DE NEUROLOGÍA NEONATAL.</b> Valor pronóstico del examen neurológico y de la neuroimagen en el neonato Juan Arbiz y Isabel Benavente												
17:30-18:30		<b>CONFERENCIA INAUGURAL:</b> Cerebral arteriopathies in paediatric stroke: mechanistic and prognostic significance Vijaya Ganesan												
18:30-19:00		CAFÉ y VISITA DE POSTERS												
19:00-20:00		<b>SIMPOSIO NOVARTIS</b> EFICACIA Y SEGURIDAD DE ZOLGENEMA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA PARA PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	<b>SIMPOSIO PFIZER</b> IMPlicACIONES EN PRÁCTICA CLÍNICA DE LA TERAPIA GÉNICA	<b>SIMPOSIO NUTRICIA</b> ¿CUÁL ES LA SITUACIÓN DE LOS NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL EN ESPAÑA?	<b>SIMPOSIO ELA + FORGE</b> LEUCODISTROFAS: AVANCES DIAGNÓSTICOS Y NUEVAS APROXIMACIONES TERAPÉUTICAS	<b>SIMPOSIO EXELTIS</b> ¿CÓMO MANEJAMOS LOS PROBLEMAS DE SUEÑO EN TEA Y EPILEPSIA? ¿Y QUÉ HARÍAS TÚ?								
20:00-20:45		PASEO A LA UNIVERSIDAD DE NAVARRA												
21:00		CÓCTEL DE BIENVENIDA MUSEO UNIVERSIDAD DE NAVARRA												

viernes 19 MAYO 2023

VIERNES 19 DE MAYO DE 2023													
Horario	SECRETARÍA VESTÍBULO PL.0	SALA CÁMARA PL.0	LUNETAS 1 PL.3	LUNETAS 2 PL.3	CIUDADELA 1 PL.3	CIUDADELA 2 PL.3	SALA BULEVAR PL.-1	PASILLO VESTÍBULO PRINCIPAL PL.0	VESTIBULO PRINCIPAL PL.0	SALA PONENTES PL.0			
08:30-10:00	SECRETARÍA	<b>SESIÓN PLATAFORMA I EPILEPSIA</b> Juliana Lara y Helena Alarcón	<b>SESIÓN PLATAFORMA II NEUROINMUNOLOGÍA</b> Verónica Cantarín y Thais Armangue	<b>SESIÓN PLATAFORMA III T. MOVIMIENTO</b> Eduardo López-Escá y Concepción Miranda	<b>SESIÓN PLATAFORMA IV GENÉTICA I</b> Pilar Tirado y Mónica Vasconcelos	<b>SESIÓN PLATAFORMA V ENFS, METABÓLICAS Y NEURODEGENERATIVAS</b> Mireia del Toro y Rafael Artuch		E-POSTERS	EXPOSICIÓN COMERCIAL	ENTREGA DE PONENCIAS			
10:00-11:30		<b>SESIÓN COMUNICACIONES ORALES I: GENOTIPOS Y FENOTIPOS</b> Raquel Blanco	<b>SESIÓN COMUNICACIONES ORALES II: ENFS, NEUROMUSCULARES</b> Miguel Ángel Fernández	<b>SESIÓN COMUNICACIONES III: T. NEURODESARROLLO I / MEDIDAS DE EVALUACIÓN</b> Francisca Carratalá	<b>SESIÓN COMUNICACIONES ORALES IV: CEFALEAS, TUMORES E ICTUS</b> Janier López Piñón	<b>SESIÓN COMUNICACIONES ORALES V: EPILEPSIA I</b> Gemma Aznar		COMUNICACIONES A PIE DE E-POSTER					
11:30-12:00		CAFÉ Y VISITA E-POSTERS											
12:00-13:30		<b>MESA REDONDA: NEUROCIENCIA TRASLACIONAL</b> Cecilia Jiménez Maliborera, Marta Alonso Rodón y Rubén Hernández Alarcón											
13:30-14:30		<b>SIMPOSIO ROCHE</b> EYRSID: BENEFICIO DE UN ABORDAJE SISTEMICO EN LA AME	<b>SIMPOSIO ALEXION</b> NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: DIAGNÓSTICO, SEGUIMIENTO Y MANEJO DE COMPLICACIONES ASOCIADAS	<b>SIMPOSIO NUTRICIA</b> PAPEL DE LA DIETA CETOGÉNICA EN NEUROPEDIATRÍA	<b>SIMPOSIO BIOCODEX</b> EARLY DECISIONS IN DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF DRAVET SYNDROME	<b>SIMPOSIO UCB</b> ¿ESTÁ EN NUESTRA MANO CAMBIAR EL FUTURO DE LAS EED?							
14:45-15:45			<b>LUNCH SIMPOSIO PTC</b> ACTUALIZACIÓN Y NUEVOS AVANCES EN LA Distrofia MUSCULAR DE DUCHENNE	<b>LUNCH SIMPOSIO BIOGEN</b> MÁS ES POSIBLE EN EL TRATAMIENTO DE LA AME. EXPERIENCIA A LARGO PLAZO CON SPINRAZA	<b>LUNCH SIMPOSIO EISAI</b> CASOS PRÁCTICOS DE EPILEPSIA EN EL DÍA A DÍA: EXPERIENCIA EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA	<b>LUNCH SIMPOSIO JAZZ PHARMACEUTICALS</b> EPILEPSIAS REFRACTARIAS: ¿QUÉ PODEMOS APRENDER DE SÍNDROMES COMO LEGS Y CET							
15:45-16:15		CAFÉ Y VISITA E-POSTERS											
16:15-17:45		<b>MESA REDONDA: CUIDADOS PALIATIVOS ¿Una nueva competencia del neuropediatra?</b> Antonio Hedera, Gemma Arriola y Verónica Puertas											
17:45-18:30		<b>EXPOSICIÓN BECAS SENEP 2022</b>											
18:30-18:45		<b>ENTREGA DE PREMIOS</b>											
18:45-20:30		<b>ASAMBLEA GENERAL SENEP</b>											
21:15		CENA DEL CONGRESO (Sala Exposiciones - SEDE BALUARTE)											

sábado 20 MAYO 2023

SÁBADO 20 DE MAYO DE 2023											
Horario	SECRETARÍA VESTÍBULO PL.0	SALA CÁMARA PL.0	LUNETAS 1 PL. 3	LUNETAS 2 PL. 3	CIUADELA 1 PL. 3	CIUADELA 2 PL. 3	SALA BULEVAR PL. -1	PASILLO VESTÍBULO PRINCIPAL PL. 0	VESTIBULO PRINCIPAL PL. 0	SALA PONENTES PL.0	
09:00-10:30	SECRETARÍA	SESIÓN PLATAFORMA VI ENFS. NEUROMUSCULARES <i>Ibaso Martí y Ana Camacho</i>	SESIÓN PLATAFORMA VII T. PAROXÍSTICOS <i>Alfonso Amado y Daniel Carranza</i>	SESIÓN PLATAFORMA VIII T. NEURODESARROLLO <i>Fernando Martín del Valle y Nerea Gorría</i>	SESIÓN PLATAFORMA IX GENÉTICA II <i>Jesús Eirís y Nadia Irazábal</i>	SESIÓN PLATAFORMA X TRASTORNOS MOTORES/ PARÁLISIS CEREBRAL <i>Adrián García Ron y Ainhoa García Ribes</i>		E-POSTERS		ENTREGA DE PONENCIAS	
10:30-11:30		SESIÓN COMUNICACIONES ORALES VI: EPILEPSIA II <i>Oscar Blanco</i>	SESIÓN COMUNICACIONES ORALES VII: MISCELÁNEA I <i>Maite Gárriz</i>	SESIÓN COMUNICACIONES ORALES VIII: MISCELÁNEA II <i>Francisco Javier Aguirre</i>	SESIÓN COMUNICACIONES ORALES IX: T. NEURODESARROLLO II <i>Asunción García</i>	SESIÓN COMUNICACIONES ORALES X: T. MOVIMIENTO <i>Anna Duat</i>		COMUNICACIONES A PIE DE E-POSTER			
11:30-12:00		CAFÉ Y VISITA E-POSTERS							E-POSTERS		EXPOSICIÓN COMERCIAL
12:00-13:00		FORO ABIERTO: claves en nuestra práctica clínica a través de preguntas y respuestas <i>Rocío Calvo, Darío Ortigoza y Nerea Crespo</i>									
13:00-14:00		CONFERENCIA DE CLAUSURA La discapacidad y los renglones torcidos de la evolución <i>Javier Bernácer</i>									
14:00-14:15			CLAUSURA OFICIAL								
14:15	PINTXO DE DESPEDIDA										

SESIONES ACREDITADAS

SIMPOSIO INDUSTRIA

## PROGRAMA – JUEVES 18 DE MAYO DE 2023

09:00–10:00 ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN

### 10:00-11:00 VIDEO-TALLERES (I)

- Sala Luneta 1 VIDEO –TALLER 1.1 : TRASTORNOS DE LA MARCHA  
Coordinadores: Belén Pérez Dueñas (Hosp. Vall d’Hebrón, Barcelona) y Marcos Madruga (Centro Neurolinkia y Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz, Sevilla)
- Sala Luneta 2 VIDEO –TALLER 2.1 : SEMIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE CRISIS EPILÉPTICAS  
Coordinadores: Víctor Soto (Hosp. Niño Jesús, Madrid) y Jana Domínguez (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)
- Sala Ciudadela 1 VIDEO –TALLER 3.1 : DISMORFOLOGÍA Y FENOTIPO CONDUCTUAL EN SINDROMES GENÉTICOS  
Coordinadores: Mercedes Serrano (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona) y Antonio Martínez Monseny (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

### 11:00-12:00 VIDEO-TALLERES (II)

- Sala Luneta 1 VIDEO –TALLER 1.2 (bis) : TRASTORNOS DE LA MARCHA  
Coordinadores: Belén Pérez Dueñas (Hosp. Vall d’Hebrón, Barcelona) y Marcos Madruga (Centro Neurolinkia y Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz, Sevilla)
- Sala Luneta 2 VIDEO –TALLER 2.2 (bis) : SEMIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN DE CRISIS EPILÉPTICAS  
Coordinadores: Víctor Soto (Hosp. Niño Jesús, Madrid) y Jana Domínguez (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)
- Sala Ciudadela 1 VIDEO –TALLER 3.2 (bis) : DISMORFOLOGÍA Y FENOTIPO CONDUCTUAL EN SINDROMES GENÉTICOS  
Coordinadores: Mercedes Serrano (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona) y Antonio Martínez Monseny (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

12:00–12:30 PAUSA CAFÉ

12:30–14:30

Sala Cámara

**TALLER: UTILIDAD CLÍNICA DE LA GENÓMICA EN NEUROPEDIATRÍA**

Moderador: Javier García Planells ( CSO Health in Code)

**Genética: Conceptos generales y tipo de estudios en neuropediatría**

Ponente: Pablo Gargallo (Genética Médica. Health in Code)

**Técnicas de NGS y Exoma: Interpretación de variantes e informes**

Ponente: Alba Navarro (Neurología. Health in Code)

**Casos clínicos: Confirmación genética de la sospecha clínica**

Ponentes: Javier Simón ( Neurología Health in Code), Olga Alonso (Hosp. Virgen del Rocio, Sevilla) y Feliciano Ramos (Hosp. Lozano Blesa, Zaragoza)

**Sesión de preguntas y respuestas y debate**

12:30-13:30

**REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO (I)**

Sala Luneta 1 GRUPO DE TRABAJO: EPILEPSIA + NEURO CUTÁNEAS

Sala Luneta 2 GRUPO DE TRABAJO: PARÁLISIS CEREBRAL

Sala Ciudadela 2 GRUPO DE TRABAJO: SUEÑO

Sala Bulevar GRUPO DE TRABAJO: NEUROMUSCULAR

13:30-14:30

**REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO (II)**

Sala Luneta 1 GRUPO DE TRABAJO: TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Sala Luneta 2 GRUPO DE TRABAJO: ICTUS

Sala Ciudadela 1 GRUPO DE TRABAJO: NEURODESARROLLO

Sala Ciudadela 2 GRUPO DE TRABAJO: NEUROINFLAMATORIAS

14:30–15:30

LUNCH Y VISITA DE E-POSTERS

15:30–16:00

Sala Cámara

**ACTO INAUGURAL**

Excelentísimo Señor Don Enrique Maya Miranda

Alcalde de Pamplona

Señora Doña Rocío Sánchez –Carpintero

Presidenta del Comité Organizador de la XLV Reunión de la SENEP

Señor Don Alfredo Martínez Larrea

Director Gerente del Hospital Universitario de Navarra

Señor Don Jesús San Miguel Izquierdo

Director Médico de la Clínica Universidad de Navarra

Señora Doña Ana Camacho Salas

Presidenta de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica

Excelentísima Señora Doña Santos Induráin Orduna

Consejera de Salud del Gobierno de Navarra



**16:00–17:30 SEMINARIO NEUROLOGÍA NEONATAL**

Sala Cámara Moderadores: Sergio Aguilera (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona) y Carmen Fons (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

**Valor pronóstico del examen neurológico y de la neuroimagen en el neonato**

Ponentes: Juan Arnáez (Hosp. Univ. de Burgos) e Isabel Benavente (Hosp. Univ. Puerta del Mar, Cádiz y Fundación NeNe, Madrid)

**17:30–18:30 CONFERENCIA INAUGURAL**

Sala Cámara **Cerebral arteriopathies in paediatric stroke: mechanistic and prognostic significance**

Ponente: Vijeya Ganesan (Great Ormond Street Hospital, UK)

18:30–19:00 PAUSA CAFÉ Y VISITA E-POSTERS

**19:00-20:00 SIMPOSIOS PARALELOS**

Sala Cámara



**EFICACIA Y SEGURIDAD DE ZOLGENSMA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA PARA PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL**

19:00 -19:15 **Bienvenida y retos de la terapia génica para AME**

Rocío Calvo (Hosp. Materno-infantil de Málaga)

19:15 -19:35 **Seguridad y eficacia del tratamiento con la terapia génica en vida real**

Ponente: Miguel Ángel Fernández García (Hosp. la Paz, Madrid)

19:35 -19:55 **Código AME: Experiencias en la implantación del modelo de cribado neonatal de AME en la práctica clínica**

Ponente: Jéscica Expósito (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

19:55 -20:00 **Sesión de preguntas y respuestas y debate**

20:00 **Cierre**

Sala Luneta 1



**IMPLICACIONES EN PRÁCTICA CLÍNICA DE LA TERAPIA GÉNICA**

19:00 -19:10 **Bienvenida y objetivos**

Francina Munell (Hosp. Vall d'Hebrón, Barcelona)

19:10 -19:30 **Los vectores adenoasociados (AAV): de la investigación básica a la clínica**

Ponente: Rafael Aldabe (CIMA Universidad de Navarra)

19:30 -19:50 **Aprendiendo de los ensayos clínicos de terapia génica en enfermedades neuromusculares en pediatría**

Ponente: Francina Munell (Hosp. Vall d'Hebrón, Barcelona)

19:50 -20:00 **Cierre**

Sala Luneta 2



## ¿CUÁL ES LA SITUACIÓN DE LOS NIÑOS CON PARÁLISIS CEREBRAL EN ESPAÑA?

- |              |  |
|--------------|--|
| 19:00 -19:10 | <b>Introducción</b><br>José Luis Peña Segura (Hosp. Miguel Servet, Zaragoza)   |
| 19:10 -19:30 | <b>Abordaje nutricional del paciente con parálisis cerebral</b><br>Ponente: Juan José Díaz (Hosp. Central Univ. de Asturias, Oviedo) |
| 19:30 -19:50 | <b>Aspectos neurológicos del estudio NUT-PCI</b><br>Ponente: Ramón Cancho Candela (Hosp. Univ. Río Hortega, Valladolid)              |
| 19:50 -20:00 | <b>Preguntas</b>   |

Sala Ciudadela 1



## LEUCODISTROFIAS: AVANCES DIAGNÓSTICOS Y NUEVAS APROXIMACIONES TERAPÉUTICAS

- |              |  |
|--------------|--|
| 19:00 -19:15 | <b>Signos clínicos guía para un diagnóstico temprano</b><br>Ponente: Sergio Aguilera (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona)                                |
| 19:15 -19:35 | <b>Enfermedad de Krabbe: diagnóstico, historia natural y aproximaciones terapéuticas</b><br>Ponente: María Escolar (Children's Hospital of Pittsburgh) |
| 19:35 -19:50 | <b>Investigación clínica para Krabbe infantil: ensayos RESKUE y REKLAIM</b><br>Ponente: Mar O'Callaghan (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)            |
| 19:50 -20:00 | <b>Preguntas</b>   |

Sala Ciudadela 2



## ¿CÓMO MANEJAMOS LOS PROBLEMAS DE SUEÑO EN TEA Y EPILEPSIA? ¿Y QUÉ HARÍAS TÚ?

Expertos:

Elena Martínez Cayuelas (Hosp. Univ. Fundación Jiménez Díaz, Madrid)

Óscar Sans (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

Víctor Soto (Hosp. Niño Jesús, Madrid)

20:00 PASEO HASTA LA UNIVERSIDAD E NAVARRA

21:00 CÓCTEL DE BIENVENIDA EN MUSEO UNIVERSIDAD DE NAVARRA

## PROGRAMA – VIERNES 19 DE MAYO DE 2023

### 08:30-10:00 SESIONES PLATAFORMA

#### Sala Cámara **SESIÓN PLATAFORMA I – EPILEPSIA**

Moderadores: Helena Alarcón (Hosp. Virgen de la Arrixaca, Murcia) y Julián Lara (Hosp. Puerta del Hierro, Madrid)

08:30 08:50 **Opciones terapéuticas en el síndrome de Dravet y tratamientos de emergencia**

Ponente: Julián Lara (Hosp. Puerta del Hierro, Madrid)

08:50 09:00 **Discusión**

09:00 -10:00 **Comunicaciones**

#### **O-001 - CRISIS NEONATALES Y RIESGO DE EPILEPSIA**

Alba Hernández Prieto, María Garrido Martín, Hilario Gómez Martín, Aránzazu Hernández Fabián, Jose Ángel Caballero Gil, Cecilia Alonso Diez, Alicia Pablos López, Ana Roux Rodríguez  
*Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca*

#### **O-002 - SÍNDROME DE DRAVET, VARIABILIDAD EN EL INICIO DEL DÉFICIT COGNITIVO**

Ingrid Rivadeneira Nolivos 1, Nerea Crespo Eguilaz 1, Nadia Irazábal 1, Borja Laña 2, Rocío Sánchez-Carpintero 1  
*1Clínica Universidad de Navarra, Pamplona, 2Hospital Donostia, San Sebastián*

#### **O-003 - EVOLUCIÓN EN LA EDAD ADULTA DE LAS EPILEPSIAS "BENIGNAS" DE LA INFANCIA**

Beatriz Antomil Guerrero 1, Raquel Blanco Lago 1, Ana González Acero 1, Nelly Álvarez Álvarez 2, Paula Díaz García 1, Sonia García Fernández 1, Sheila Martín Pino 1, Carlos Rodríguez Márquez 1, Luis Vega López 1, Ignacio Málaga Diéguez 3  
*1Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, 2Hospital Álvarez Buylla, Mieres, 3UT Southwestern Medical Center, Dallas*

#### **O-004 - EFICACIA DEL CANNABIDIOL EN EL TRATAMIENTO DE ESPASMOS EPILÉPTICOS REFRACTARIOS**

Elsa María Santana Cabrera 1, Elena González Alguacil 2, Eva Arias Vivas 1, Marta Echavarri De Miguel 2, Juan José García Peñas 2, Víctor Soto Insuga 2  
*1Hospital Clínico San Carlos, Madrid, 2Hospital Niño Jesús, Madrid*

#### **O-005 - ESTUDIO PREQUIRÚRGICO MEDIANTE ESTEREOELECTROENCEFALOGRAFÍA (SEEG) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: DATOS DE SEGURIDAD Y EFICACIA**

Belén Ortuño Yepes, Marlin Liz Bejaran, Alia Ramirez, Javier Aparicio, Carlos Valera, Santiago Candela, Jana Domínguez-Carral  
*Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat*

#### **O-006 - TERMOCOAGULACIÓN POR RADIOFRECUENCIA GUIADA POR ESTEREOELECTROENCEFALOGRAFÍA (SEEG) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: DATOS DE SEGURIDAD Y EFICACIA**

Belén Ortuño Yepes, Marlin Liz Bejaran, Alia Ramírez, Javier Aparicio, Carlos Valera, Santiago Candela, Jana Domínguez-Carral  
*Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat*

Sala Luneta 1 **SESIÓN PLATAFORMA II – NEUROINMUNOLOGÍA**

Moderadoras: Verónica Cantarín (Hosp. Niño Jesús, Madrid) y Thais Armangué (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona y Hosp. Clínic, Barcelona)

08:30 08:50 **Neuroinmunología: dudas en nuestra práctica clínica**  
Ponente: Verónica Cantarín (Hosp. Niño Jesús, Madrid)

08:50 09:00 **Discusión**

09:00 -10:00 **Comunicaciones**

**O-022 - ENCEFALITIS POR HERPES SIMPLE Y COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS: ESTUDIOS CLÍNICOS, INMUNOLÓGICOS Y GENÉTICOS**

Gemma Olive 1, Eugenia Martínez-Hernández 1, Mar Guasp 1, Raquel Ruiz 2, Eduard Palou 2, Alexandru Vlăgea 2, Jean-Laurent Casanova 3, Shen-Ying Zhang 3, Josep Dalmau 1, Thais Armangué 4  
1DIBAPS-Hospital Clínic, Barcelona, 2Hospital

**O-023 ANTICUERPOS ANTI-MOG EN LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO ¿UNA NUEVA ENTIDAD?**

Gemma Olivé-Cirera 1, Elianet Fonseca 2, María Vazquez-Lopez 3, Verónica Cantarín-Extremera 4, Verónica González-Álvarez 5, Verónica Delgadillo 5, Lorena Monge 6, Ignacio Malaga 7, Miranda Herrero 3, Beatriz Beseler 8, Ana Felipe 9, Thais Armangué 10  
1Hospital Clínic de Barcelona/IDIBAPS - Hospital Parc Taulí de Sabadell, Barcelona, 2Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, 3Hospital Gregorio Marañón, Madrid, 4Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, 5Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, 6Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, 7Hospital Universitario Central de Asturias, Asturias, 8Hospital Universitario La Fe, Valencia, 9Hospital

**O-024 - ENCEFALITIS DE RASMUSSEN: ¿ESTAMOS CAMBIANDO EL PRONÓSTICO? MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO Y EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE UNA COHORTE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS**

María Ballarà Petitbò, Nuria Lamagrande Casanova, Sonia De Pedro Baena, Víctor Ríos Mendoza, Anna Duat Rodríguez, Verónica Cantarín Extremera  
Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús, Madrid

**O-025-SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES. REVISIÓN DE LA CASUÍSTICA DE UNA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO AVANZADO**

Aránzazu Hernández Fabián 1, María Justel Rodríguez 1, Hilario Gomez Martin 1, Sandra Terroba Seara 2, Aquilina Jimenez Gonzalez2, Selma Vazquez Martin 3, Esther Garcia Serrano 4, Irene Ruíz-Ayúcar De La Vega 4, Ana Gonzalez De Arriba 4, Sara Hernandez Pinchete 1, María Mercedes Gonzalez Gonzalez 1, Carla Criado Muriel 1, Elena Marcos Vadillo 1, María Isidoro García 1, Pablo PrietoMatos 1  
1Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, 2Complejo Asistencial de León, León, 3Hospital Clínico Universitario, Valladolid, 4Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila

**O-026 -ANÁLISIS RETROSPECTIVO DE COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS ASOCIADAS A LA INFECCIÓN POR INFLUENZA EN NIÑOS INGRESADOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO**

María Esmeralda Pombrol Cruz, Sonsoles García García, Noemí Nuñez Enamorado, Ana Camacho Salas, Luís Manuel Prieto Tato  
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

**O-027 -PARÁLISIS OCULOMOTORA Y ATAXIA EN UN PACIENTE CON ENCEFALITIS AUTOINMUNE ASOCIADA A ANTICUERPOS GAD65 Y GLICINA**

Zuriñe Ortiz De Zarate Caballero 1, Amagoia Elozegi Castellanos 1, Ainhoa García Ribes 1, María Jesús Martínez González 1, Ana Felipe Rucían 2, Thais Armangué 3  
1Hospital de Cruces, Barakaldo, 2Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona, 3Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona

Sala Luneta 2 **SESIÓN PLATAFORMA III – TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO**

Moderadores: Eduardo López Laso (Hosp. Univ. Reina Sofía, Córdoba) y Concepción Miranda (Hosp. Univ. Gregorio Marañón, Madrid)

- 08:30- 08:50 **Una aproximación a los trastornos del movimiento en la infancia**  
Ponente: Eduardo López Laso (Hosp. Univ. Reina Sofía, Córdoba)
- 08:50- 09:00 **Discusión**
- 09:00 -10:00 **Comunicaciones**

**O-028 -HISTORIA NATURAL DE LA DISTONÍA MIOCLÓNICA EN LA INFANCIA**

Valeria De Francesch 1, Ana Cazurro 1, Carmen Sánchez De Puerta 1, Julia Ferrero 1, Marta Correa Vela 1, Elze Timmers 2, Marina Aj Tijssen 2, Belén Pérez Dueñas 1  
1Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona, 2University Medical Center Groningen, Groningen

**O-029 - TRATAMIENTO DE LA MARCHA IDIOPÁTICA DE PUNTILLAS CON TOXINA BOTULÍNICA: EXPERIENCIA DE 134 PACIENTES**

María Del Mar García Romero, César Rodríguez Sánchez, José Manuel Caballero Caballero, José Fernández-Cuesta Peñafiel, Miguel Ángel Fernández García, Gloria López Sobrino, Pilar Tirado Requero, Ramón Velázquez Fragua, Samuel Ignacio Pascual Pascual  
Hospital Universitario La Paz, Madrid

**O-030 - ENCEFALOPATÍA DEL DESARROLLO 64 ASOCIADA A VARIANTES EN RHOBTB2: REPORTE DE 7 CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA**

Juan Darío Ortigoza Escobar 1, Sonia De Pedro Baena 2, Andrea Sariego Jamarido 3, Pedro Castro 4, Francisco Javier López González5, Rocío Sanchez-Carpintero 6, Alfredo Cerisola 7, Mónica Troncoso 8, Scarlet Witting 8, Andrés Barrios 8, Carmen Fons 9, Javier López Pisón 10  
1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, 3Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, 4Hospital Gregorio Marañón, Madrid, 5Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, 6Clínica Universidad de Navarra, Pamplona, 7Centro de Referencia Nacional en Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, Montevideo, 8Hospital San Borja

**O-031 - DESARROLLO DE UNA ESCALA DE GRAVEDAD DE TRASTORNOS RELACIONADOS CON GNAO1 Y CORRELACIÓN ENTRE EL GENOTIPO, LA FISIOPATOLOGÍA Y LA GRAVEDAD CLÍNICA**

Jana Domínguez-Carral 1, William Grant Ludlam 2, Mar Junyent Segarra 1, Montserrat Fornaguera Marti 1, Jordi Muchart 1, Dunja Čokolić-Petrovic 3, Iván Espinoza 4, Kirill A. Martemyanov 2, Juan Dario Ortigoza-Escobar 1  
1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2The Scripps Research Institute, florida, 3Osijek University Hospital Centre, Osijek, 4Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima

**O-032 - MANEJO DE LOS TRASTORNOS RELACIONADOS CON NXK2-1 EN LA UNIÓN EUROPEA: HALLAZGOS DE LAS ENCUESTAS REALIZADAS POR LA RED EUROPEA-DE-REFERENCIA-PARA-TRASTORNOS-NEUROLÓGICOS-RAROS (ERNRND)**

Laia Nou-Fontanet 1, Bernhard Landwehrmeyer 2, Anne-Catherine Bachoud-Levi 3, Carola Reinhard 4, Juan Dario Ortigoza-Escobar 1  
1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Ulm University, Ulm, 3Université Paris-Est Créteil Val de Marne, Créteil, 4University Hospital Tuebingen, Tuebingen

### **O-033 - TRATAMIENTO DE LA COREA EN LOS TRASTORNOS RELACIONADOS CON NXK2-1: REVISIÓN SISTEMÁTICA**

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

*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Health Technology Assessment Area (AETSA). Andalusian Public Foundation for Progress and Health (FPS)., Sevilla, 3Ulm University, Ulm, 43Université Paris-Est Créteil Val de Marne, Créteil, 5Bambino Gesù Children's Hospital, Rome, 6Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan*

### Sala Ciudadela 1 **SESIÓN PLATAFORMA IV – GENÉTICA I**

Moderadoras: Pilar Tirado (Hosp. Univ. la Paz, Madrid) y Beatriz Muñoz Cabello (Hosp. Univ. Virgen del Rocío, Sevilla)

08:30 08:50 **Buscando un fenotipo común entre los genotipos diferentes: estudio clínico de los pacientes con discapacidad y secuenciación masiva del exoma**

Ponente: Pilar Tirado (Hosp. Univ. la Paz, Madrid)

08:50 09:00 **Discusión**

09:00 -10:00 **Comunicaciones**

### **O-040 - SECUENCIACIÓN RÁPIDA DEL GENOMA COMPLETO EN PACIENTES HOSPITALIZADOS CON TRASTORNOS NEUROLÓGICOS: ESTUDIO PROSPECTIVO EN UN CENTRO TERCARIO**

Raquel Bernadó Fonz, Nerea Gorria Redondo, Andrea Ilundáin López De Munain, Mónica Arasanz Armengol, Sara Ciria Abad, Abdón Castro Quiroga, Diego Peñafiel Freire, Josune Hualde Olascoaga, Eva Rupérez García, Sergio Aguilera Albasa  
*Hospital Universitario de Navarra, Pamplona*

### **O-041 - EXPERIENCIA DEL USO DE LA SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO EN UNA MUESTRA DE 175 PACIENTES CON AUTISMO**

Nerea Gorria, Raquel Bernadó, Sara Ciria, Josune Hualde, Andrea Ilundain, Pablo Mateos, Irene Barrenechea, Mónica Arasanz, Angel Alonso, Sergio Aguilera  
*Hospital Universitario de Navarra, Pamplona*

### **O-042 - SÍNDROME DE HELSMOORTEL-VAN DER AA: ANÁLISIS DE COHORTE**

Leticia Pias Peleteiro 1, Deyanir Garcia-Navas Nuñez 2, Montserrat Quintana Vidaurri 1, Mercè Bolasell Girgas 1, Marta Gómez Chiari 1, Virginia Ballesteros Cogollos 3, Sergio Aguilera Albasa 4.  
*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, 3Consortio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, 4 Hospital Universitario de Navarra, Pamplona*

### **O-043 - RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LAS TÉCNICAS DE SECUENCIACIÓN MASIVA EN LAS EPILEPSIAS DE DEBUT NEONATAL**

Ariadna Borràs, Margherita Bonino, Itziar Alonso, Delia Yubero, Thais Agut, Loreto Martorell, Didac Casas, Carme Fons  
*Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat*

### **O-044 - CANALOPATIAS DE DEBUT NEONATAL Y RESPUESTA A BLOQUEANTES DE LOS CANALES DE SODIO**

Edgardo Orozco 1, Ariadna Borràs 1, Delia Yubero 1, Judith Armstrong 1, Oscar Casis 2, Alvaro Villarroya 2, Carme Fons 1  
*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Universidad del País Vasco, Vitoria-Gasteiz*

#### **O-045 - ASESORAMIENTO PRENATAL DE LA PATOLOGÍA NEUROLÓGICA FETAL**

Pilar Tirado Requero, Miguel Angel Fernández García, Marina Asuncion Abad, Gloria Lopez Sobrino, Ramón Velázquez Fragua, Marc García Romero, José Fernández-Inesta Peñafiel, Samuel Ignacio Pascual Pascual

Hospital Universitario La Paz, Madrid

#### **Sala Ciudadela 2 **SESIÓN PLATAFORMA V – ENFERMEDADES METABÓLICAS Y NEURODEGENERATIVAS****

Moderadores: Mireia del Toro (Hosp. Vall d'Hebrón, Barcelona) y Rafael Artuch (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

08:30- 08:50 **Enfermedades metabólicas ¿qué podemos tratar?**

Ponente: Mireia del Toro (Hosp. Vall d'Hebrón, Barcelona)

08:50- 09:00 **Discusión**

09:00 -10:00 **Comunicaciones**

#### **O-061 - TOLERABILIDAD Y EFICACIA DE L-SERINA EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA RELACIONADA CON VARIANTES PATOGENÉTICAS EN GRIN**

Natalia Juliá Palacios 1, Mireia Olivella 2, Mariya Sigatullina 1, Salvador Ibáñez Micó 3, Beatriz Muñoz Cabello 4, Olga Alonso Luengo 4, Víctor Soto Insuga 5, Deyanira García Navas 6, Laura Cuesta 7, Patricia Andreo Lillo 8, Sergio Aguilera Albasa 9, Antonio Hedrera 10, Rocío Sánchez-Carpintero 9, Elena González Alguacil 5, Fernando Martín Del Valle 12, Erika Jimenez 13, Sol Balcells Mejía 1, Ana Santos Gomez 13, Xavier Altafaj 13, Àngels García Cazorla 1

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

#### **O-062 - MODULACIÓN MITOCONDRIAL CON LERIGLITAZONA COMO TRATAMIENTO POTENCIAL DEL SÍNDROME DE RETT**

Alfonso Oyarzabal Sanz 1, Uliana Musokhranova 1, Cristina Grau 2, Rafael Artuch 1, Angels García-Cazorla 1

1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat

#### **O-063 - UNA FORMULACIÓN DE BASE METABÓLICA MEJORA VARIOS ELEMENTOS DEL NEURODESARROLLO EN ENFERMEDADES NEUROPEDIÁTRICAS**

Angels García-Cazorla 1, Rosanna Marí Víco 1, Cristina Grau 1, Mar O'callaghan 1, Natalia Julià Palacios 1, Mercedes Serrano 2, Leticia Pias 1, Alejandra Darling 1, María Carmen Torres 3, Jesús García Tena 4, Adrián García Ron 5, Antonio González Meneses 6, Alberto De La Osa 7, Pedro De Castro 8, Mara Perellada 8, Salvador Ibáñez-Micó 9, Alfonso Oyarzábal 1

1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, 3Hospital General la Mancha Centro, Alcázar de San Juan, 4Consortio Hospitalario Provincial de Castellón, Castellón, 5Hospital Clínico San Carlos, Madrid, 6Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, 7Hospital Universitario Doctor Peset

#### **O-064 - DEFICIENCIA DE AADC: UNA ENFERMEDAD NEUROLÓGICA MINORITARIA QUE TIENE TRATAMIENTO CON TERAPIA GÉNICA**

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

*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, 3Centro de Diagnóstico de enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma, Madrid*

**O-065 - CONVULSIONES EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE BATTEN ANTES Y DESPUÉS DE TRATAMIENTO ENZIMÁTICO**

Barbara Csanyi 1, Stewart Boyd 2, Laura Lee 2, Rebecca Whiteley 2, Paul Gissen 3, Ruth Williams 4  
*1Great Ormond Street Hospital for Children , Londres, 2Great Ormond Street Hospital for Children , Londres , 3National Institute*

**O-066 - ¿CÓMO FALLECEN LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PATOLOGÍA NEUROLÓGICA? CONTEXTO CLÍNICO Y TOMA DE DECISIONES EN EL FINAL DE VIDA SEGÚN LA CAUSA BASAL DE FALLECIMIENTO**

Idoya Serrano Pejenaute 1, Miren Imaz Murguiondo 1, Garazi Martin Irazabal 2, Ainhoa Zorrilla Sarriegui 2, Anabel Carmona Nuñez 2, Jesus Sanchez Echaniz 2, Julio López Bayón 2  
*1Hospital de Zumárraga, Zumárraga, 2Hospital de Cruces, Barakaldo*

**10:00-11:30 SESIONES COMUNICACIONES ORALES**

Sala Cámara **SESIÓN COMUNICACIONES ORALES I – GENOTIPOS Y FENOTIPOS**

Moderadora: Raquel Blanco (Hosp. Univ. Central de Asturias, Oviedo)

**O-052 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL ESPECTRO FENOTÍPICO Y CURSO CLÍNICO EN PACIENTES CON VARIANTES EN WDR45**

Víctor Ríos Mendoza<sup>1</sup>, Beatriz Bernardino Cuesta<sup>1</sup>, Laura López Marín<sup>1</sup>, Maria Ballarà Petitbò<sup>1</sup>, Sonia de Pedro Baena<sup>1</sup>, Elena Martínez del Val<sup>2</sup>, Sara Vila Bedmar<sup>1</sup>, Nuria Lamagrande Casanova<sup>1</sup>, Luis González Gutierrez-Solana<sup>1</sup>.

*<sup>1</sup>Hospital del Niño Jesús, Madrid; <sup>2</sup>Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón.*

**O-053 - MUTACIONES EN SYNGAP1 COMO CAUSA DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO. REVISIÓN DE CASOS**

Eines Monteagudo<sup>1</sup>, Miriam Alvarez<sup>2</sup>, Patricia Fuentes<sup>1</sup>, Ana María López<sup>1</sup>, Carmen Gómez<sup>1</sup>, Jesus Eiris<sup>1</sup>.

*<sup>1</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela; <sup>2</sup>Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela.*

**O-054 - FENOTIPO NEUROLÓGICO EN SÍNDROME DE PACS1**

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

*Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón.*

**O-055- SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS: DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE MULTICÉNTRICA**

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

*<sup>1</sup>Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; <sup>2</sup>Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, Ávila; <sup>3</sup>Hospital Universitario, Burgos.*



#### **O-056 - MUTACIONES EN TUBB3: DEL GENOTIPO AL FENOTIPO**

Mireia Alvarez Molinero<sup>1</sup>, David Gómez Andrés<sup>1</sup>, Marcos Madruga Garrido<sup>2</sup>, Laura Costa Comellas<sup>1</sup>, Beatriz Muñoz Cabello<sup>3</sup>, Francina Munell Casadesús<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; <sup>2</sup>Neurolinkia, Sevilla; <sup>3</sup>Hospital Virgen del Rocio, Sevilla.

#### **O-057 - ESPECTRO CLÍNICO DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO POR MUTACIÓN SLC6A1**

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

Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

#### **O-058 - DYNC1H1: MUTACIONES MONOALÉLICAS, DESCRIPCIÓN DE ESPECTRO FENOTÍPICO.**

Jesús Alfonso Armijo Gómez<sup>1</sup>, Verónica Artiga<sup>1</sup>, Amos Ríos<sup>1</sup>, Jesica Exposito<sup>1</sup>, Daniel Natera<sup>1</sup>, Laura Carrera<sup>1</sup>, Berta Estevez<sup>2</sup>, Jordi Pijuan<sup>3</sup>, Andrés Nascimento<sup>1</sup>, Carlos Ortez<sup>1</sup>.

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

#### **O-059 - MUTACIONES EN EL GEN PIEZO 2: CORRELACIÓN GENOTIPO – FENOTIPO**

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

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

#### **O-060 - MIOPATÍAS POR MUTACIÓN DE RYR1: EPIDEMIOLOGÍA Y CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO**

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

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

#### **Sala Luneta 1    **SESIÓN COMUNICACIONES ORALES II – ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES****

Moderador: Miguel Ángel Fernández García (Hosp. Univ. La Paz, Madrid)

#### **O-073 - APLICABILIDAD DE UNA ESCALA FUNCIONAL PARA MEDIR LA SITUACIÓN CLÍNICA DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO**

Carme Torrents Fenoy<sup>1</sup>, Andrea Ilundáin López de Munáin<sup>2</sup>, Jesica Expósito Escudero<sup>1</sup>, Laura Carrera García<sup>1</sup>, Carlos Ortez<sup>1</sup>, Andrés Nascimento<sup>1</sup>, Daniel Natera de Benito<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Hospital de Navarra, Pamplona.

#### **O-074 - PROYECTO CUIDAME DE RECOGIDA DE DATOS CLÍNICOS LONGITUDINALES DE PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN ESPAÑA**

J Exposito<sup>1</sup>, C Puig<sup>1</sup>, J Fernández-Cuesta<sup>2</sup>, MA Fernández-García<sup>2</sup>, I Pascual<sup>2</sup>, S Segovia-Simón<sup>1</sup>, A Nascimento<sup>1</sup>, C Nungo<sup>3</sup>, I Pitarch-Castellano<sup>3</sup>, A Pareja<sup>4</sup>, M López-Lobato<sup>4</sup>, M Álvarez-Molinero<sup>5</sup>, F Munell<sup>5</sup>, A Ballester<sup>6</sup>, E Martínez<sup>6</sup>, MA Grimalt<sup>7</sup>, R Calvo<sup>8</sup>, J Fernández<sup>9</sup>, O García<sup>10</sup>, Cuidame Network<sup>11</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Hospital Universitario La Paz, Madrid; <sup>3</sup>Hospital Universitario La Fe, Valencia; <sup>4</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; <sup>5</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona; <sup>6</sup>Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; <sup>7</sup>Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca; <sup>8</sup>Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; <sup>9</sup>Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba; <sup>10</sup>Hospital Universitario de Toledo, Toledo<sup>11</sup>.

#### **O-075 - VALORACIÓN DE RETRACCIONES Y USO DE CORTICOIDES EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA LMNA**

Laura Carrera, Jéscica Expósito, Daniel Natera, Julita Medina, Daniel León, Georgia Sarquella, Sergi César, Irene Zschaek, Carlos Ortez, Andrés Nascimento.

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

#### **O-076 - NECESIDAD DE CRIBADO PARA ATROFIA MUSCULO ESPINAL EN ESPAÑA. ESTUDIO COMPARATIVO DE DOS CASOS**

Rocio Calvo Medina<sup>1</sup>, Ana Pareja Bosch<sup>2</sup>, Mercedes López Lobato<sup>3</sup>, Jose Miguel Ramos Fernandez<sup>1</sup>, Raquel Yahyaoui Macías<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga; <sup>2</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla; <sup>3</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

#### **O-077 - ¿PODRÁ LA ECOGRAFIA DESPLAZAR AL ELECTROMIOGRAMA? COMPARATIVA DE LA ECOINTENSIDAD Y OTROS BIOMARCADORES ECOGRAFICOS, EN PACIENTES CON PATRON NEUROGENO Y MIOGENO**

Jose Fernandez-Cuesta Peñafiel, Maria del Mar Garcia Romero, Miguel Angel Fernandez Garcia, Gloria Lopez Sobrino, Ramon Velazquez, Pilar Tirado Requero, Samuel Ignacio Pascual Pascual.

*Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

#### **O-078 - HISTORIA NATURAL DE PACIENTES CON DMD CON MUTACIÓN PUNTUAL SIN SENTIDO**

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

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

#### **O-079 - CARACTERIZACIÓN CLÍNICO-GENÉTICA DE PACIENTES CON NEUROPATÍA AXONAL POR DÉFICIT DE MITOFUSIN-2**

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

<sup>1</sup>Hospital Torrecárdenas, Almería; <sup>2</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

#### **O-080 - AMPLIANDO EL FENOTIPO DEL GEN TOR1A**

Silvia Liendo Vallejos<sup>1</sup>, Carmen Torrens Fenoy<sup>1</sup>, Andrea Ilundai López de Munain<sup>1</sup>, Isabel Estragués Gázquez<sup>1</sup>, Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>1</sup>, Maria Jesús Martinez González<sup>2</sup>, Carlos Ortez Gonzalez<sup>1</sup>, Daniel Natera de Benito<sup>1</sup>, Berta Estévez Aria<sup>1</sup>, Andrés Nascimento Osorio<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Hospital de Cruces, Barakaldo.

#### **O-081 - FKRP (FUKITIN RELATED PROTEIN): DESCRIPCIÓN DE ESPECTRO FENOTÍPICO.**

Amos Ríos Calderón, Jesús Armijo, Verónica Artiga, Jesica Exposito, Daniel Natera, Laura Carrera, Cristina Jou, Delia Yubero, Andres Nascimento, Carlos Ortez.  
*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

#### **Sala Luneta 2    **SESIÓN COMUNICACIONES ORALES III – TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO I****

Moderador: Francisco Carratalá (Hosp. Univ. San Juan de Alicante)

#### **O-094 - APORTACIÓN DEL INVENTARIO IDAP COMO MEDIDA DE SCREENING DE LAS DIFICULTADES DE APRENDIZAJE PROCEDIMENTAL-NO VERBAL**

Nerea Crespo Eguílaz<sup>1</sup>, Jesús Jarque García<sup>2</sup>, Leyre Gamba Echeverría<sup>3</sup>.  
<sup>1</sup>*Clínica Universidad de Navarra, Pamplona;* <sup>2</sup>*CEIP Ramón y Cajal, Puertollano;* <sup>3</sup>*Universidad de Navarra. Facultad de Educación y Psicología, Pamplona.*

#### **O-095 - PERFILES DE COHERENCIA CENTRAL EN LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO: UN ESTUDIO COMPARATIVO.**

Leyre Gamba<sup>1</sup>, Sara Magallón<sup>1</sup>, Nerea Crespo-Eguílaz<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>*Universidad de Navarra, Pamplona;* <sup>2</sup>*Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.*

#### **O-096 - DETECCIÓN DE NIÑOS CON RIESGO DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA MEDIANTE APLICACIÓN ON-LINE DEL CUESTIONARIO MCHAT-R/F**

Rocío Rodríguez Díaz<sup>1</sup>, Fernando Martín del Valle<sup>2</sup>, Nuria Gutierrez Cruz<sup>2</sup>, Julia Navarro Mellén<sup>3</sup>, Esther Ruiz Chércoles<sup>4</sup>, María Luz Peralta Ibañez<sup>5</sup>, Marta Barrios López<sup>6</sup>, Natalia Llanos Alonso<sup>7</sup>, Gloria Camarero Aguilera<sup>8</sup>, Jessica Martín González<sup>9</sup>, María Ana González del Castillo<sup>10</sup>, María José Galiano Segovia<sup>11</sup>.  
<sup>1</sup>*Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada;* <sup>2</sup>*Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés;* <sup>3</sup>*Centro de Salud Humanes, Humanes de Madrid;* <sup>4</sup>*EAP Francia II, Fuenlabrada;* <sup>5</sup>*CS Huerta los Frailes, Leganés;* <sup>6</sup>*CS Leganés Norte, Leganés;* <sup>7</sup>*CS Jaime Vera, Leganés;* <sup>8</sup>*CS M<sup>a</sup> Ángeles López Gómez, Leganés;* <sup>9</sup>*CS Alicante, Fuenlabrada;* <sup>10</sup>*CS El Naranjo, Fuenlabrada;* <sup>11</sup>*CS María Montessori, Leganés.*

#### **O-097 - ESTUDIO DE LA TRANSFERENCIA DE FUNCIONES LINGÜÍSTICAS A TRAVÉS DEL TEST DE ESCUCHA DICÓTICA ENTRE NIÑOS Y ADULTOS DIESTROS CON LESIÓN HEMISFÉRICA IZQUIERDA**

Maite Gárriz Luis<sup>1</sup>, Nerea Crespo-Eguílaz<sup>2</sup>, Rocío Sánchez-Carpintero<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>*Hospital Universitario General de Villalba, Madrid;* <sup>2</sup>*Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.*

#### **O-098 - TEST DE ESCUCHA DICÓTICA: ESTUDIO DE LA LATERALIDAD LINGÜÍSTICA HEMISFÉRICA EN POBLACIÓN CON LESIÓN O DISFUNCIÓN NEURAL. VALIDEZ EXTERNA FRENTE A RESONANCIA MAGNÉTICA FUNCIONAL**

Maite Gárriz Luis<sup>1</sup>, Nerea Crespo-Eguílaz<sup>2</sup>, Rocío Sánchez-Carpintero<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>*Hospital Universitario General de Villalba, Madrid;* <sup>2</sup>*Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.*

#### **O-099 - CUESTIONARIO ENTRA: UNA HERRAMIENTA PARA LA DETECCIÓN DESDE EL PROFESORADO DE ALTERACIONES DE NEURODESARROLLO, SALUD Y BIENESTAR EN NIÑOS DE 6 A 12 AÑOS**

Raúl Etxandi Goñi<sup>1</sup>, Juan Cruz Ripoll Salceda<sup>2</sup>, José Pablo Sotés Ruiz<sup>3</sup>, Sergio Aguilera Albesa<sup>4</sup>.  
<sup>1</sup>*IES Basoko. Orientación Escolar. Departamento de Educación. Gobierno de Navarra, Pamplona;* <sup>2</sup>*Orientación Escolar. Colegio Santa María La Real, Sarriguren, Pamplona;* <sup>3</sup>*Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Pública de Navarra, Pamplona;* <sup>4</sup>*Unidad de Neuropediatría. Dpto. Pediatría. Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.*

#### **O-100 - HABILIDADES MOTRICES EN ESCOLARES CON TRASTORNO DE APRENDIZAJE PROCEDIMENTAL**

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

#### **O-101 - UTILIDAD DE LAS PRUEBAS COMPLEMENTARIAS EN LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

Ana Isabel Maraña Pérez<sup>1</sup>, Fernando Martín del Valle<sup>2</sup>, José Luis Cuevas Cervera<sup>3</sup>, Javier López Pisón<sup>4</sup>, Jorge García Ezquiaga<sup>2</sup>, Alberto Fernández Jaén<sup>5</sup>, Daniel Martín Fernández-Mayoralas<sup>5</sup>, Lorena Jiménez Marina<sup>6</sup>, Mariana Moreno Prieto<sup>7</sup>, Irene Sofía Machado Casas<sup>8</sup>, Marisa Poch Olivé<sup>9</sup>.  
<sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen de la Luz, Cuenca; <sup>2</sup>Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés; <sup>3</sup>Hospital Universitario Ciudad de Jaén, Jaén; <sup>4</sup>Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; <sup>5</sup>Hospital Universitario Quironsalud Madrid, Madrid; <sup>6</sup>Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares; <sup>7</sup>Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz, Sevilla; <sup>8</sup>Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada; <sup>9</sup>Hospital Clínico San Cecilio, Granada.

#### **O-102 - IMPLEMENTACIÓN DEL ESTUDIO NEUROPSICOLÓGICO EN EL PROTOCOLO DE SEGUIMIENTO DEL PREMATURO MENOR DE 32 SEMANAS DE GESTACIÓN Y/O MENOR DE 1500 GRAMOS**

Maria Camós Carreras, Laura Fàbrega Roura, Judit Salavedra Pont, Dolores Casellas Vidal, Josep Perapoch López.  
*Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona.*

#### **Sala Ciudadela 1 SESIÓN COMUNICACIONES ORALES IV – CEFALÉAS, TUMORES E ICTUS**

Moderador: Francisco Javier López Pisón (Hosp. Univ. Miguel Servet, Zaragoza)

#### **O-115 - ALTERACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CON TUMORES HIPOTÁLAMO-QUIASMÁTICOS**

María Victoria Tóffoli, Federico Ramos, Andrés Morales La Madrid, Ofelia Cruz Martínez, Vicente Santa-María López, Héctor Salvador Hernández.  
*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

#### **O-116 - ¿QUÉ ESTÁ PASANDO CON LAS NEOPLASIAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL?**

Cristina Eugenia Gilarte Herrera, Angélica Andrés Bartolomé, Gema Arriola Pereda, Gonzalo Mateo Martínez, María Alejandra Caicedo Payares, Paula Asensio Campos, Fátima Hernández Tienza, Ana Moreno Molinero, Filip Camil Olteanu Olteanu.  
*Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara.*

#### **O-117 - SEGURIDAD Y EFICACIA DE LOS FÁRMACOS ANTICONVULSIVOS (FAC) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PATOLOGÍA ONCOLÓGICA**

Maria Virginia Montiel Herrera<sup>1</sup>, Ariel Sologuestua<sup>2</sup>, Federico Ramos<sup>3</sup>.  
<sup>1</sup>ALTHAIA Xarxa Assistencial de Manresa - Fundació Privada. Consultas de Neuropediatría, Manresa;  
<sup>2</sup>Consultas externas de Neuropediatría y Epilepsia infantil, centro privado de atención pediátrica ambulatoria, Galicia, Galicia; <sup>3</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Servicio de Neuro-oncología pediátrica y patología neuro-cutánea infantil. Servicio de Neuropediatría, Esplugues de Llobregat.

**O-118 - GLIOMATOSIS CEREBRI, UNA CAUSA INFRECUENTE DE EPILEPSIA ESTRUCTURAL REFRACTARIA**

Melina Natali Bonifacio, Veronica Gonzalez Alvarez, Veronica Delgadillo Chilavert, Jana Domínguez-Carral.

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**O-119 - ACTUALIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE LA HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA**

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

*Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.*

**O-120 - LESIONES EN SUSTANCIA BLANCA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON CEFALEA**

Cristina Benítez Provedo, Rebeca Losada del Pozo, Elena Martínez Cayuelas, María Rodrigo Moreno, Beatriz Moreno Vinues, Isabel Pérez Sebastian.

*Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid.*

**O-121 - INFILTRACIÓN DE TOXINA BOTULÍNICA COMO TRATAMIENTO PREVENTIVO DE CEFALEA CRÓNICA EN EDAD PEDIÁTRICA**

Guillermo Fernando Ruiz-Ocaña de las Cuevas, Elsa Maria Santana Cabrera, Eva Arias Vivas, Marta Bote Gascón, Carmen Ribacoba Díaz, Alessandra Georgina Villanueva Guerra, Elena Medina García, Paula Cabrera Cascajero, Alicia Gaitero Pérez, Adrián García Ron.

*Hospital Clínico San Carlos, Madrid.*

**O-122 - SÍNDROME DE MOYA-MOYA: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 6 PACIENTES.**

Alvaro Villarejo Pérez Pérez, Carmen Sánchez de Puerta Laguna, Pablo Sierra Capitán, María Elena Arce Portillo.

*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

**O-123 - SOSPECHA DE ACCIDENTE CEREBROVASCULAR PEDIÁTRICO: NUESTRA EXPERIENCIA EN 2021 EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL**

Diego Viguera Elías, Inés Roncero Sánchez-Cano, Iñaki de la Iglesia Nagore, Myriam Salvá Arteaga, Patricia Campos Magallón, Ingrid Royo Sesma, María de Pablo de las Heras, Sara Pasamón García, Maialen Kortabarria Elguero, Laura Martínez Mengual.

*Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.*

Sala Ciudadela 2 **SESIÓN COMUNICACIONES ORALES V – EPILEPSIA I**

Moderadora: Gemma Aznar (Hosp. del Mar, Barcelona)

**O-007 - ESPASMOS INFANTILES: NUESTRA CASUÍSTICA EN LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS Y REVISIÓN DE PROTOCOLO**

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

*Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza.*

**O-008 - EN EPILEPSIAS DE DEBUT PRECOZ TIEMPO ES CEREBRO: EL PRONÓSTICO NEUROCOGNITIVO DEPENDE DIRECTAMENTE DEL TIEMPO DE EVOLUCIÓN DE LA EPILEPSIA**

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

*HSJD, HSJD.*

**O-009 - REVISIÓN DE LOS ESTADOS EPILÉPTICOS PEDIÁTRICOS ATENDIDOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL DURANTE LOS ÚLTIMOS DIEZ AÑOS.**

Myriam Salvá Arteaga<sup>1</sup>, Inés Roncero Sánchez-Cano<sup>1</sup>, Diego Viguera Elías<sup>1</sup>, Cristina Toledo Gotor<sup>2</sup>, Cristina García Muro<sup>1</sup>, Iñaki de la Iglesia Nagore<sup>1</sup>, Ana Ibircu Lecumberri<sup>1</sup>, Maialen Kortabarria Elguero<sup>1</sup>, María Luisa Poch Olivé<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; <sup>2</sup>Centro de salud Puerta de Arnedo, Arnedo.

**O-010 - EPILEPSIA EN SÍNDROME DE STURGE-WEBER. SERIE DE 26 PACIENTES EN UN HOSPITAL TERCIARIO**

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

*Hospital del Niño Jesús, Madrid.*

**O-011 - CARACTERÍSTICAS ELECTROCLÍNICAS DEL SÍNDROME DE DUPLICACIÓN MECP2**

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

*HSJD, HSJS.*

**O-012 - USO DE ESTIRIPENTOL EN SÍNDROME DE DRAVET Y OTRAS ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS Y DEL DESARROLLO: UN ESTUDIO OBSERVACIONAL**

Antonio Gil-Nagel<sup>1</sup>, Laura Martínez-Vicente<sup>2</sup>, Adolfo Jiménez-Huete<sup>1</sup>, Rafael Toledano<sup>1</sup>, Irene García-Morales<sup>1</sup>, Ángel Aledo-Serrano<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional, Madrid; <sup>2</sup>Hospital Clínico Universitario San Carlos, Madrid.

**O-013 - ANÁLISIS DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON EPILEPSIA AUSENCIA**

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

*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

**O-014 - ESTUDIO DE CALIDAD Y ALTERACIONES DEL SUEÑO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS AFECTOS DE EPILEPSIA FOCAL TRAS EL INICIO DE PERAMPANEL COMO TERAPIA AÑADIDA**

Gemma Aznar Laín<sup>1</sup>, Asun Díaz Gómez<sup>1</sup>, Eulalia Turon Viñas<sup>2</sup>, Susana Boronat Guerrero<sup>2</sup>, Rodrigo Rocamora Zuñiga<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital del Mar, Barcelona; <sup>2</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

**O-015 - EPILEPSIA DE DEBUT EN EDAD ESCOLAR EN UN HOSPITAL TERCIARIO. FACTORES PRÓNOSTICOS Y EVOLUCION**

Cristina Villar Vera, Lucía Monfort Belenguer.

*Hospital Clínico Universitario, Valencia.*

Panel 1 **SESIÓN POSTER I – GENÉTICA**

Moderadora: Cristina Toledo (Hosp. San Pedro de la Rioja, Logroño)

**P-001 - ENCEFALOPATIA EPILEPTICA CON ATROFIA CEREBELOSA Y PARALISIS CEREBRAL DE TIPO ATAXICA SECUNDARIA A MUTACION EN SPTAN1**

Ana Pérez Villena, Ignacio Javier Navarro López, María José Abenza-Abildua, María Luisa Herreros Fernández, Irene Martín-Espi, Susana Novo Aparicio.

*<sup>1</sup>Hospital infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes.*

**P-002 - LA IMPORTANCIA DE LA GENÉTICA EN LAS FACOMATOSIS**

María García García, Carlos Piquero Fernández, Ariadna Sánchez Suárez, Belén Salvador Saenz, Beatriz Martínez Menéndez, Francisco Javier Martínez Sarriés.

*Hospital Universitario de Getafe, Getafe.*

**P-003 - SÍNDROME DE PITT HOPKINS: LA IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRECOZ**

Diana Ghandour Fabre<sup>1</sup>, Adriana Gómez<sup>2</sup>, María Prados Álvarez<sup>2</sup>, Saoud Tahsin<sup>2</sup>, Clara Ramos Carrillo<sup>2</sup>, María Romo<sup>2</sup>.

*<sup>1</sup>Instituto de Neurociencias Vithas Madrid- La Milagrosa, Madrid; <sup>2</sup>Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro.*

**P-004 - TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO ASOCIADO A KCND3, MÁS ALLÁ DE LA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA 19**

Alba Gabaldón Albero<sup>1</sup>, Ana Victoria Marco Hernández<sup>2</sup>, Beatriz Beseler Soto<sup>1</sup>, Alejandro Montoya Filardi<sup>1</sup>, Vicente Villanueva Haba<sup>1</sup>, Francisco Martínez Castellano<sup>1</sup>.

*<sup>1</sup>Hospital Universitario La Fe, Valencia; <sup>2</sup>Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia.*

**P-005 - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO CON ATAXIA CEREBELOSA: HETEROGENEIDAD ETIOLÓGICA Y POTENCIALES DIANAS TERAPÉUTICAS**

Laura Arias García, Alfonso Amado Puentes, Manuel Oscar Blanco Barca, Begoña Durán Fernández Feijoo, Cristina Melcón Crespo.

*Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.*

**P-006 - MUTACIÓN BIALÉLICA EN PI4KA: UN AMPLIO ESPECTRO DE FENOTIPOS**

Vicente Bernat Montoya, Ariadna Borràs Martínez, Mar O'Callaghan Gordo, Marta Gómez-Chiari, Delia Yubero, Carme Fons Estupiñà.

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**P-007 - SÍNDROME DE KGB, DESCRIPCIÓN DE 3 CASOS Y PRONÓSTICO A LARGO PLAZO**

Belen Taberner Pazos, Marta Revert Gomar, Yolanda Mañes Jimenez, Salvador Climent Alberola.

*Hospital Lluís Alcanyís, Xàtiva.*

**P-009 - SÍNDROME DE WIEDEMANN-STEINER. REVISIÓN MEDIANTE ESTUDIO DE DOS CASOS**

Lourdes Romero Vázquez, Diego Pascual-Vaca Gómez, Andrea Campo Barasoain, Ana Carbonero Santaella, Angel Gómez Calero, María Luque Álvarez.

*Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.*

#### **P-010 - REGISTRO ESPAÑOL DE SÍNDROME DE RETT**

Mar O'Callaghan Gordo<sup>1</sup>, Elena González Aguacil<sup>2</sup>, Víctor Soto Insunga<sup>2</sup>, Francesc Pla Juncà<sup>3</sup>, Miguel Ángel López de Heredia Alonso<sup>3</sup>, Judith Armstrong Morón<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Hospital del Niño Jesús, Madrid; <sup>3</sup>GENRARE - CIBERER - ISCIII, Madrid.

#### **P-011 - EXPERIENCIA CON EL USO DE PITOLISANT EN UNA PACIENTE CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI**

Aurora Eslava Carrión, Débora Coritza Itzep, Raquel Corripio, Lorena Joga Elvira, Montserrat García Puig.

Corporació Sanitari Parc Taulí, Sabadell.

#### **P-012 - ENCEFALOPATÍA GRAVE CON MICROCEFALIA ADQUIRIDA Y ATROFIA CEREBRAL PROGRESIVA RELACIONADA CON MUTACIONES EN CSTB.**

Nelson Mauricio Alvarenga López<sup>1</sup>, Jordi Muchart López<sup>2</sup>, Mar O'Callaghan<sup>3</sup>, Àngels García Cazorla<sup>3</sup>, Leticia Pías<sup>4</sup>, Alejandra Darling<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Departamento de Radiología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>3</sup>Departamento de Neurología, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>4</sup>Departamento de Neurología y Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

#### **P-013 - ESPECTRO FENOTÍPICO ASOCIADO A VARIANTES PATOGENICAS EN EL GEN PTEN**

Ana Victoria Marco Marco<sup>1</sup>, Alba Gabaldón Alberó<sup>2</sup>, Alberto de la Osa<sup>1</sup>, Alejandro Montoya Filardi<sup>3</sup>, Ana Rodríguez<sup>1</sup>, Francisco Martínez<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Doctor Peset, Valencia; <sup>2</sup>Fundación Investigación La Fe, Valencia; <sup>3</sup>Hospital La Fe, Valencia.

#### **P-014 - TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO FAMILIAR CON DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO**

Virginia Giménez Molina, Laura Buzón Serrano, Tamara Moliner Moron, María Violeta Fariña Jara, Silvia Izquierdo Álvarez, José Luis Peña Segura.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

#### **P-015 - PARKINSONISMO GENÉTICO DE INICIO TEMPRANO (EOP)**

María Rita Valero Pertegal<sup>1</sup>, Eduardo Martínez Salcedo<sup>2</sup>, Helena Alarcón Martínez<sup>2</sup>, María Josefa Martínez García<sup>2</sup>, Ana Teresa Serrano Antón<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; <sup>2</sup>Sección de Neuropediatría del Hospital Virgen Arrixaca, Murcia; <sup>3</sup>Sección de Genética médica del Hospital Virgen Arrixaca, Murcia.

#### **P-016 - REVISIÓN DE CASOS Y DESCRIPCIÓN DE NUEVO CASO DE LA VARIANTE ESTRIATAL DE ENFERMEDAD ASOCIADA A POLR3A DE APARICIÓN PRECOZ**

Carmen Sánchez de Puerta Laguna, Marta Correa Vela, Olga Alonso Luengo, Cristina Montero Valladares.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.



Panel 2 **SESIÓN POSTER II – EPILEPSIA**

Moderador: Borja Laña (Hosp. Univ. Materno Infantil, Donostia)

**P-017 - EFICACIA DEL CANNABIDIOL EN UN PACIENTE CON FIRES (“FEVER-INDUCED REFRACTORY EPILEPTIC SYNDROME”)**

Saray Rekarte García, Raquel Buenache Espartosa, Sinziana Stanescu, Gustavo Lorenzo Sanz.  
*Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

**P-018 - VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN PRRT<sub>2</sub>: DE LA DISCINESIA PAROXISTICA A LOS ESPASMOS INFANTILES**

María Rodrigo Moreno, Rebeca Losada del Pozo, Elena Martínez Cayuelas, Beatriz Moreno Vinues, Isabel Pérez Sebastian, Cristina Benítez Provedo.  
*Fundación Jiménez Díaz, Madrid.*

**P-019 - "3X1": EXPERIENCIA CON DIETA CETOGÉNICA EN PACIENTE CON ESCLEROSIS TUBEROSA, DIABETES MELLITUS TIPO 1 Y OBESIDAD.**

Laura Arias García, Diego Rodríguez, Alfonso Amado Puentes.  
*Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.*

**P-020 - REVISIÓN DE ESPASMOS INFANTILES EN LOS DOS ÚLTIMOS AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL**

Mario Iglesias Rodríguez, Virginia Navarro Abia, Elisabet Madrigal Lkhou, Laura Pérez Arnaiz, Jennifer Paola Cantarero Durón, Alina Havrylenko Vynogradnyk, María Sol Muñoz Albillos.  
*Hospital Universitario de Burgos, Burgos.*

**P-021 - EFICACIA Y TOLERANCIA DE UNA DIETA DE BAJO ÍNDICE GLUCÉMICO EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE ANGELMAN CON EPILEPSIA REFRACTARIA**

Diego Rodríguez Durán, Margarita Castro Rey, Carmen Alonso Vicente, Selma Vázquez Martín, Jose Manuel Marugán de Miguelsanz.  
*Hospital Clínico Universitario, Valladolid.*

**P-022 - UTILIDAD DEL EEG URGENTE: ¿CÓDIGO CRISIS?**

Eulàlia Turón Viñas, Elisabet Coca Fernández, Lucía Dougherty de Miguel, Asunción Díaz Gómez, Marc Turón Viñas, Susana Boronat Guerrero.  
*Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.*

**P-023 - ESTIMULADOR DEL NERVIIO VAGO, UNA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN ESTATUS EPILÉPTICO REFRACTARIO**

Beatriz Benito Hernández, Rocío Sánchez-Carpintero Abad, Nadia Inés Irazábal.  
*Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.*

**P-024 - AUSENCIAS CON MIOCLONÍAS PERIORALES CON RESPUESTA A BRIVARACETAM**

María Justel Rodríguez<sup>1</sup>, Eva Gutiérrez Delicado<sup>2</sup>, Elena González Alguacil<sup>2</sup>, Marta García Fernández<sup>2</sup>, Juan José García Peñas<sup>2</sup>, Víctor Soto Insuga<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; <sup>2</sup>Hospital del Niño Jesús, Madrid.

### **P-025 - VARIABILIDAD FENOTÍPICA ASOCIADA A MUTACIONES EN NPRL3**

Alba Hernández Prieto<sup>1</sup>, Elena González Aguacil<sup>2</sup>, Celia Varela Pájaro<sup>3</sup>, Eva Gutiérrez Delicado<sup>2</sup>, Juan José García Peñas<sup>2</sup>, Víctor Soto Insuga<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca; <sup>2</sup>Hospital del Niño Jesús, Madrid; <sup>3</sup>Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.

### **P-026 - EPILEPSIA RELACIONADA CON LA INGESTA EN PACIENTE CON VARIANTE EN SYNGAP1**

Aránzazu Hernandez Fabián, Raúl Sastre González, María Isabel Soto Álvarez, María Justel Rodríguez, María Victoria Alejos Herrera, Hilario Gómez Martín.

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

### **P-027 - MEJORA DE RECURRENCIA DE CRISIS TRAS TRATAMIENTO CON ANAKINRA EN FASE CRÓNICA DE FIRES**

Lucía Dougherty de Miguel, Eulalia Turón Viñas, Elisabet Coca Fernández, Asunción Diaz Gomez, Emma Cabonell Estarellas, Susana Boronat Guerrero.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

### **P-028 - TRATAMIENTO CON VIGABATRINA EN UN CASO CON SÍNDROME DE AICARDI SUBCLÍNICO**

Daniel Carranza Rojo, Ingrid Rivadeneira.

Clínica Universidad de Navarra, Pamplona.

### **P-029 - CRISIS CONVULSIVAS COMO DEBUT DE UN PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO. LA IMPORTANCIA DE HALLAR LA ETIOLOGÍA DE LAS CRISIS**

María Rita Valero Pertegal<sup>1</sup>, Francisca Valera Párraga<sup>2</sup>, Natalia García Sánchez<sup>3</sup>, Salvador Ibañez Micó<sup>2</sup>, Lourdes Ceán Cabrera<sup>2</sup>, Eduardo Martínez Salcedo<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; <sup>2</sup>Sección de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia; <sup>3</sup>Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia.

### **P-030 - TRATAMIENTO CON SIROLIMUS EN PACIENTE CON SÍNDROME DE STURGE-WEBER**

Francisco Javier Brincau García, Pedro Blanco Olavarri, María Vázquez López, Estíbaliz Barredo Valderrama, Yolanda Ruiz Martín, Almudena Chacón Pascual.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

### **P-031 - EL HORIZONTE TERAPÉUTICO EN ESCLEROSIS TUBEROSA**

Antonio Gil-Nagel Rein<sup>1</sup>, Yolanda Angélica Palomo Castaño<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Ruber Internacional, Madrid; <sup>2</sup>Oils4cure, SL, Madrid.

### **P-032 - EVEROLIMUS: UNA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN EPILEPSIA ASOCIADA A SÍNDROME STURGE WEBER (CASO CLÍNICO)**

Ariel Sologuestua Falomir, Virginia Montiel, Federico Ramos.

Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

Panel 3 **SESIÓN POSTER III – ENFERMEDADES METABÓLICAS Y NEURODEGENERATIVAS**

Moderadora: Inés Roncero (Hosp. San Pedro de la Rioja, Logroño)

**P-033 - ENCEFALOMIOPATÍA MITOCONDRIAL, ACIDOSIS LÁCTICA Y EPISODIOS SIMILARES A ACCIDENTES CEREBROVASCULARES (MELAS) EN PACIENTE PEDIÁTRICO**

Amaia Salmón Rodríguez, Amagoia Elozegi Castellanos, Zuriñe Ortiz de Zárate Caballero, Ainhoa García Ribes, María Jesús Martínez González, María Unceta Suárez.

*Hospital Universitario Cruces, Barakaldo.*

**P-034 - ENCEFALOPATÍA ETILMALÓNICA A PROPÓSITO DE DOS PACIENTES: DEBUT Y MANEJO CLÍNICO**

José Miguel Ramos Fernández, Rocío Calvo Medina, Cesar García Ruiz, Rafael Vera Medialdea, María Isabel Martínez León, Raquel Yahyaoui Macias.

*Hospital Regional Materno-Infantil de Málaga, Málaga.*

**P-035 - LEUCOENCEFALOPATÍA EN EL LACTANTE**

Lucía Monfort Belenguer<sup>1</sup>, Lucía Barrachina Jordá<sup>1</sup>, Cristina Villar Vera<sup>1</sup>, Virginia Ballesteros Cogollos<sup>2</sup>, Marta Alemany Albert<sup>2</sup>, Mauro Fernández Aliaga<sup>1</sup>.

*<sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario, Valencia; <sup>2</sup>Consortio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia.*

**P-036 - PRESENTACIÓN ATÍPICA DE UN CASO DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X**

Yaiza Parra Manso, Lucía Tainta León, Cristina Valenzuela Sánchez, Ana Isabel Perea Sánchez, Gisela Parra Martínez, Joaquín Alejandro Fernández Ramos.

*Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.*

**P-037 - LEUCOENCEFALOPATÍAS EN LA INFANCIA: CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO DE 4 PACIENTES**

Núria Visa Reñé, Ricard Lopez, Fernando Paredes Carmona.

*Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.*

**P-038 - ENFERMEDAD DE SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE: DOS FORMAS DE PRESENTACIÓN**

Alba Hernández Prieto, Mario Mosquera Froufe, Hilario Gómez Martín, Aranzazu Hernández Fabián, María Justel Rodríguez, María Teresa Garzón Guitería.

*Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.*

**P-039 - EPILEPSIA PARCIAL CONTINUA DEBIDA A MUTACIONES BIALÉLICAS EN GEN POLG**

Yaiza Parra Manso, Ana Isabel Perea Quintana, Lucía Tainta León, Cristina Valenzuela Sánchez, Eduardo López Laso.

*Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.*

**P-040 - EFECTIVIDAD DE LA TERAPIA ENZIMÁTICA SUSTITUTIVA EN MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI: EVOLUCIÓN CLÍNICA DE DOS HERMANOS**

María del Mar Guzmán Vizcaíno, Andrea Premoli López, Ana Gutiérrez Rodríguez, Esther Jiménez Iniesta, Francisco Javier Aguirre Rodríguez, Patricia Aguilera López.

*Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería.*

**P-041 - COORDINACIÓN ENTRE LOS SERVICIOS DE NEUROPEDIATRÍA Y CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS (CPP) PARA LA ATENCIÓN DEL PACIENTE MACA (ENFERMEDAD CRÓNICA AVANZADA Y NECESIDAD PALIATIVA)**

Maria Rimblas Roure, Xenia Alonso Curco, Carlos Ruiz García, José Antonio Porras Cantarero, Silvia Ciprés Roig, Verónica Gimeno Alcalá, David Callado Pérez, Nuria Couto López, Sergi Navarro Vilarrubí.  
*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**P-042 - SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES: ESPECTRO GENÉTICO Y CORRELATO CLÍNICO EN UNA SERIE DE TRES CASOS**

Silvia Fuentes Martínez, Alejandra Tamargo Cuervo, Sandra Terroba Seara, Aquilina Jiménez Jiménez, Cristina Rodríguez Fernández.  
*Complejo Asistencial de León, León.*

**P-043 - ¿QUÉ OCURRE SI SE TRATA PRECOZMENTE LA ENCEFALOPATÍA PIRIDOXINA-DEPENDIENTE?**

Pilar Tirado Requero, Miguel Angel Fernández García, Marina Ascunce Abad, Gloria López Sobrino, Mar García Romero, Ramón Velázquez Fragua.  
*Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

**P-044 - APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA DEL DÉFICIT DE GABA TRANSAMINASA; REPORTE DE UN CASO**

Unai Diaz-Moreno Elorz<sup>1</sup>, Emma Footitt<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>Great Ormond Street Hospital, Metabolic Clinical Fellow; <sup>2</sup>Great Ormond Street Hospital, Metabolic Consultant, Reino Unido.

**P-045 - DÉFICIT DE AMINOCILASA I: UNA CAUSA INFRECUENTE, PERO DE FÁCIL DIAGNÓSTICO EN RETRASO DEL NEURODESARROLLO**

Ana Gutiérrez Rodríguez, María del Mar Guzmán Vizcaíno, Patricia Aguilera López, Esther Jiménez Iniesta, Javier Aguirre Rodríguez, Julio Ramos Lizana.  
*Hospital Torrecárdenas, Almería.*

**P-046 - DEFECTO DE GLICOSILACION POR MUTACIÓN EN PIGW: EXPOSICIÓN DE UN NUEVO CASO**

Ana Gutiérrez Rodríguez, Esther Jiménez Iniesta, María del Mar Guzmán Vizcaíno, Patricia Aguilera López, Francisco Javier Aguirre Rodríguez, Julio Ramos Lizana.  
*Hospital Torrecárdenas, Almería.*

**P-047 - NEUROSARCOIDOSIS: UNA ENFERMEDAD RARA EN PEDIATRÍA**

Edgardo Orozco Fontalvo, Veronica Gonzalez, Veronica Delgadillo, Silvia Liendo, Carmen Torrents, Marta Gomez - Chiari.  
*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**P-048 - ICTUS RECURRENTES Y LIVEDO RACEMOSA**

Laura Oliva García, Laura del Pino Tejado, Minia Campos Domínguez, Juan Carlos Nieto González, Estíbaliz Barredo Valderrama, Almudena Chacón Pascual.  
*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

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

**12:00–13:30 MESA REDONDA: NEUROCIENCIA TRASLACIONAL**

Sala Cámara Moderador: Alfons Macaya (Hosp. Univ. Vall d'Hebrón, Barcelona) y Rafael Aldabe (CIMA Universidad de Navarra)

**Estrategias de terapia génica para el síndrome de Dravet**

Ponente: Rubén Hernández Alcoceba (Centro de investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Universidad de Navarra)

**Transformando el futuro de las Enfermedades Neuromusculares. Una mirada a las técnicas de edición génica**

Ponente: Cecilia Jiménez Mallebrera (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

**Virus para el tratamiento de tumores cerebrales infantiles**

Ponente: Marta Alonso (Centro de investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Universidad de Navarra y Clínica Universidad de Navarra)

**13:30–14:30 SIMPOSIOS PARALELOS**

Sala Cámara



**EVRYSDI: BENEFICIO DE UN ABORDAJE SISTÉMICO EN LA AME**

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

13:30 -13:35 **Bienvenida**

13:35 -13:55 **Beneficios del tratamiento sistémico**

Ponente: Jesús Eirís (Hosp. Clínico Univ. de Santiago de Compostela)

13:55 -14:20 **Manejo actual de la AME en Francia**

Ponente: Rocío García Uzquiano (Hosp. Univ. de Donostia)

14:20 -14:30 **Conclusiones y turno de preguntas**

Sala Luneta 1



**NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1): DIAGNÓSTICO, SEGUIMIENTO Y MANEJO DE COMPLICACIONES ASOCIADAS**

Moderadora: Raquel Blanco (Hosp. Central Univ. de Asturias, Oviedo)

13:30 -13:35 **Bienvenida y apertura del simposio**

13:35 -13:55 **Diagnóstico y seguimiento del paciente con NF1**

Ponente: Anna Duat (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)

13:55 -14:15 **Neurofibromas plexiformes en NF1: nuevos abordajes terapéuticos**

Ponente: Federico Ramos (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

14:15 -14:25 **Preguntas y respuestas**

14:25 -14:30 **Cierre**

Sala Luneta 2



## **PAPEL DE LA DIETA CETOGÉNICA EN NEUROPEDIATRÍA**

Moderador: Sergio Aguilera (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona)

- 13:30 -13:50      **Estado del arte de la dieta cetogénica**  
Ponente: Carmen Fons (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)
- 13:50 -14:05      **Protocolo de instauración de la dieta cetogénica desde una unidad de metabolismo y gastroenterología pediátrica**  
Ponente: Elena Aznal (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona)
- 14:05 -14:20      **Dieta cetogénica: día a día con tu dietista**  
Ponente: Berta Ortigosa (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona)
- 14:20 -14:30      **Preguntas**

Sala Ciudadela 1



## **EARLY DECISIONS IN DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF DRAVET SYNDROME**

Moderadora: Rocío Sánchez-Carpintero (Clínica Univ. de Navarra, Pamplona)

- 13:30 -13:35      **Welcome**
- 13:35 -13:55      **Key drivers for early diagnosis and treatment selection in Dravet syndrome**  
Ponente: Francesca Darra (University of Verona)
- 13:55 -14:15      **Dealing with comedication in infants and toddlers with Dravet syndrome**  
Ponente: Richard FM. Chin (Royal Hospital for Children and Young People, Edinburgh)
- 14:15 -14:30      **Open discussion**

Sala Ciudadela 2



Inspired by patients.  
Driven by science.

## **¿ESTÁ EN NUESTRA MANO CAMBIAR EL FUTURO DE LAS EED?**

Moderador: Víctor Soto (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)

- 13:30 -13:50      **¿Podemos cambiar el pronóstico e intervención precoces?**  
Ponente: Juan José García Peñas (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)
- 13:50 -14:10      **¿Debemos conformarnos tan solo con el control de las crisis en el abordaje de las EED?**  
Ponente: Patricia Smeyers (Hosp. La Fe, Valencia)
- 14:10 -14:30      **Debate**

## 14:45-15:45 LUNCH SIMPOSIOS

Sala Luneta 1



### ACTUALIZACIÓN Y NUEVOS AVANCES EN LA Distrofia Muscular DE DUCHENNE (DMD)

- 14:45 -14:55 **Introducción. Qué hemos aprendido de la historia natural**  
Ponente: Marcos Madruga (Centro Neurolinkia y Hospital Viamed Santa Ángela de la Cruz, Sevilla)
- 14:55 -15:15 **Nuevas evidencias en la DMD con mutación sin sentido (nmDMD)**  
Ponente: Andrés Nascimento (Hop. Sant Joan de Déu, Barcelona)
- 15:15 -15:30 **Optimización en el seguimiento de pacientes con nmMD**  
Ponente: Carlos Ortez (Hop. Sant Joan de Déu, Barcelona)
- 15:30 -15:45 **Preguntas y discusión**

Sala Luneta 2



### MÁS ES POSIBLE EN EL TRATAMIENTO DE LA AME. EXPERIENCIA A LARGO PLAZO CON SPINRAZA

- 14:45 -15:05 **Resultados del tratamiento precoz a 5 años de seguimiento**  
Ponente: Daniel Natera (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)
- 15:05 -15:30 **Casos clínicos: Evolución de los nuevos fenotipos**  
Ponente: María del Mar García Romero (Hosp. Univ. de la Paz, Madrid)
- 15:30 -15:45 **Discusión**

Sala Ciudadela 1



### CASOS PRÁCTICOS DEL DÍA A DÍA DE EPILEPSIA: EXPERIENCIA EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

Ponentes: Rebeca Losada (Hosp. Univ. Fundación Jiménez Díaz, Madrid) y Eulalia Turón (Hosp. de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona)

Sala Ciudadela 2



### EPILEPSIAS REFRACTARIAS: QUÉ PODEMOS APRENDER DE SÍNDROMES COMO LGS Y CET

- Moderador: Sergio Aguilera (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona)
- 14:45 -14:50 **Bienvenida**
- 14:50 -15:10 **Epidyolex®: Del MoA a la evidencia real en pacientes con síndrome de Lennox-Gastaut**  
Ponente: Juan José García Peñas (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)
- 15:10 -15:30 **Epidyolex®: nueva opción para cambiar las vidas en pacientes con complejo esclerosis tuberosa**  
Ponente: Federico Ramos (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)
- 15:30 -15:45 **Preguntas y cierre**

15:45–16:15 PAUSA CAFÉ Y VISITA E-POSTERS

**16:15–17:45 MESA REDONDA. CUIDADOS PALIATIVOS: ¿UNA NUEVA COMPETENCIA DEL NEUROPEDIATRA?**

Sala Cámara

Moderadores: Hilario Gómez Martín (Hop. Univ. de Salamanca) y Alberto García Oguiza (Hosp. Univ. de Álava)

**Aproximación a los cuidados paliativos pediátricos**

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

**Abordaje de síntomas neurológicos y dolor**

Ponente: Gema Arriola (Hosp. Univ. de Guadalajara)

**Comorbilidades en el paciente con enfermedad neurológica grave**

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

**17:45–18:30 EXPOSICIÓN DE BECAS SENEP 2022**

Sala Cámara

17:45-18:00 **Estudio no invasivo de la hemodinamia y metabolismo cerebral en lactantes**  
Ponente: Laia Nou (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

18:00-18:15 **Introducción a la radiómica en neurología pediátrica: estandarización del análisis de texturas en la ecografía muscular pediátrica y posibles aplicaciones futuras**  
Ponente: José Fernández-Cuesta (Hosp. Univ. La Paz, Madrid)

18:15-18:30 **Rendimiento diagnóstico de la secuenciación del exoma dirigido en trastornos del neurodesarrollo. Estudios de segregación familiar en variantes de significado incierto, ¿reclasificarán el diagnóstico?**  
Ponente: Ariadna Sánchez Suárez (Hosp. Univ. de Getafe)

**18:30–18:45 ENTREGA DE PREMIOS**

Sala Cámara

**18:45–20:30 ASAMBLEA GENERAL DE LA SENEP**

Sala Cámara

21:15 CENA DEL CONGRESO EN SALA DE EXPOSICIONES BALUARTE



## PROGRAMA – SÁBADO 20 DE MAYO DE 2023

### 09:00-10:30 SESIONES PLATAFORMA

#### Sala Cámara **SESIÓN PLATAFORMA VI – ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**

Moderadoras: Itxaso Martí (Hosp. Univ. de Donostia) y Ana Camacho (Hosp. Univ. Doce de Octubre, Madrid)

09:00- 09:20 **Nuevas líneas terapéuticas en las enfermedades neuromusculares**

Ponente: Itxaso Martí (Hosp. Univ. de Donostia)

09:20 - 09:30 **Discusión**

09:30 -10:30 **Comunicaciones**

#### **O-067 - NUSINERSEN COMO TRATAMIENTO MODIFICADOR DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1: 8 AÑOS Y 30 PACIENTES DE EXPERIENCIA**

María Del Mar García Romero, José Fernández - Cuesta Peñafiel, José Manuel Caballero Caballero, César Rodríguez Sánchez, Miguel Ángel Fernández García, Gloria López Sobrino, Pilar Tirado Requero, Ramón Velázquez Fragua, Sandra Espinosa García, Samuel Ignacio Pascual Pascual  
*Hospital Universitario La Paz, Madrid*

#### **O-068 - TERAPIA GÉNICA EN AME1: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO**

Laura Costa Comellas, Mireia Alvarez Molinero, David Gómez Andrés, Laia Ventura Expósito, Esther Toro Tamargo, Andrés Cuevas Moreno, Marta Balsells Costa, Asier Llona Sagredo, Francina Munell Casadesús  
*Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona*

#### **O-069 - REGISTRO – AME FRANCIA EN 2023: ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO DEL USO DE LAS NUEVAS TERAPIAS, EN PARTICULAR DE LA TERAPIA GÉNICA?**

Rocio García Uzquiano 1, Marta Gómez García De La Banda 1, Claude Cancès 2, Juliette Ropars 3, Pascale Saugier Veber 4, Carole Vuillerot 5, Frédérique Audic 6, Isabelle Desguerres 7, Lamia Grimaldi Bensouda 8, Susana Quijano Roy 1  
*1Hôpital Raymond Poincaré, París, 2CHU Toulouse, Toulouse, 3Hôpital Universitaire de Brest, Brest, 4Hôpital Universitaire de Rouen, Rouen, 5Hôpital Femme Mère Enfant, Lion, 6Hôpital La Timone, Marsella, 7Hôpital Necker Enfants Malades, París, 8URC APHP Paris-Saclay, París*

#### **O-070 - EXPERIENCIA DEL USO DE CORTICOIDES EN LA LAMINOPATÍA INFANTIL**

Rocío García Uzquiano 1, Marta Gómez García De La Banda 1, Laure Le Goff 2, Véronique Manel 2, Ivana Dabaj 3, Sandra Mercier 4, Rabah Ben Yaou 5, Gisèle Bonne 5, Robert Carlier 1, Susana Quijano Roy 1  
*1Hôpital Raymond Poincaré, París, 2Hôpital Femme Mère Enfant, Lion, 3CHU de Rouen, Rouen, 4CHU de Nantes, Nantes, 5Institut de Myologie, París*

#### **O-071 - CARACTERIZACIÓN DEL PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD) EN UNA MUESTRA ESPAÑOLA**

Irene Zschaek Luzardo 1, Mariangeles Boti Gonzalez 1, Pablo Duque San Juan 2, Daniel Natera De Benito 1, Carlos Ortez Gonzalez 1, Jéssica Expósito Escudero 1, Laura Carrera García 1, Jesús Armijo 1, Inés Medina Rivera 1, Andrés Nascimento Osorio 1  
*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2INEURO, SEVILLA*

**O-072 - REVISIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON NEUROPATÍAS CRÓNICAS HEREDITARIAS SENSITIVO MOTORAS EN NUESTRO CENTRO**

Ana Pareja Bosch, Carmen Sánchez De Puerta, María Muñoz Cabeza, Mercedes López Lobato  
*Hospital Virgen del Rocío, Sevilla*

Sala Luneta 1 **SESIÓN PLATAFORMA VII – TRASTORNOS PAROXÍSTICOS**

Moderadores: Alfonso Amado (Hosp. Álvaro Cunqueiro, Vigo y Clínica La Ruta Azul, Pontevedra) y Daniel Carranza (Clínica Univ. de Navarra, Pamplona)

09:00- 09:20 **Ciencia y Arte en los Trastornos Paroxísticos en Neuropediatría**

Ponente: Alfonso Amado (Hosp. Álvaro Cunqueiro, Vigo y Clínica La Ruta Azul, Pontevedra)

09:20- 09:30 **Discusión**

09:30 -10:30 **Comunicaciones**

**O-082 -ICTUS PEDIÁTRICO: QUÉ HEMOS VISTO TRAS LA IMPLANTACIÓN DEL CODIGO ICTUS INFANTIL EN 2019**

Pedro Blanco Olavarri 1, Almudena Chacon Pascual 1, María Vazquez Lopez 1, Ana Camacho Salas 2, Noemi Nuñez Enamorado 2, Laura De La Sen De La Cruz 1, Francisco Javier Rodriguez Represa 1, Adriana Sanchez Suarez 2, Rogelio Simon De Las Heras 2, Pedro Castro De Castro 1  
*1Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, 2Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid*

**O-083 -ESTATUS FEBRILES: ESTUDIO RETROSPECTIVO DEL MANEJO AGUDO Y DEL SEGUIMIENTO EVOLUTIVO EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL**

Beatriz Antomil Guerrero 1, Antonio Hedrera Fernández 1, Raquel Blanco Lago 1, Ana González Acero 1, Reyes Fernández Montes 1, Paula Díaz García 1, Sonia García Fernández 1, Sheila Martín Pino 1, Luis Vega López 1, Ignacio Málaga Diéguez 2  
*1Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, 2UT Southwestern Medical Center, Dallas*

**O-084 -REVISION, ACTUALIZACION Y EXPERIENCIA DEL ABORDAJE DEL DOLOR NEUROPATICO PEDIATRICO MEDIANTE TOXINA BOTULINICA TIPO A**

María Del Mar García Romero, Miguel Angel Fernandez Garcia, Pilar Tirado, Gloria Lopez Sobrino, Ramon Velazquez, Samuel Ignacio Pascual Pascual, Jose Fernandez-Cuesta Peñafiel  
*Hospital Universitario La Paz, Madrid*

**O-085 -UTILIDAD DEL TEST DE LATENCIAS MÚLTIPLES DE SUEÑO EN EL DIAGNÓSTICO DE LA NARCOLEPSIA EN LA EDAD PEDIÁTRICA**

Cristina Benítez Provedo, Giuliana Gómez Torres, Elena Martínez Cayuelas, María Rodrigo Moreno, Rebeca Losada Del Pozo, Beatriz Moreno Vinues, Isabel Pérez Sebastian, Genoveva Del Río Camacho  
*Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid*

**O-086 - IMPACTO DE TRASTORNOS DE APRENDIZAJE EN PACIENTES CON CEFALEA TENSIONAL**

Raquel Real Terrón, Cristina Cáceres Marzal, María Dolores Sardina González, Lourdes Panduro Romero, Nicolás Palacios Fernández  
*Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz*

**O-087 - MANEJO DE LA MIGRAÑA EN URGENCIAS PEDIÁTRICAS DE UN HOSPITAL SECUNDARIO**

Ignacio Javier Navarro López, Teresa De Jesús Reinoso Lozano, María Luisa Herreros Fernández, Alfredo Tagarro García, Maria De La Serna Martínez, Pablo García Roca, Marta Conde Sendagorta, Andrea Martinez Lopez, Lucia De Pablo Fernández, Ana Pérez Villena  
*Hospital Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes*

## Sala Luneta 2 **SESIÓN PLATAFORMA VIII - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO**

Moderadores: Nerea Gorriá (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona) y Fernando Martín del Valle (Hosp. Infantil Niño Jesús, Madrid y Hosp. Vithas La Milagrosa, Madrid)

- 09:00- 09:20 **Autismo, un espectro, diferentes realidades**  
Ponente: Fernando Martín del Valle (Hosp. Infantil Niño Jesús, Madrid y Hosp. Vithas La Milagrosa, Madrid)
- 09:20 - 09:30 **Discusión**
- 09:30 -10:30 **Comunicaciones**

### **O-088 - TEST DE VALIDACIÓN DE UN NUEVO ENFOQUE PARA EL CRIBADO Y TRATAMIENTO DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO**

Alfonso Amado Puentes 1, Natalia Carro Padín 2

*1Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo, 2Centro de Neurodesarrollo La Ruta Azul, Pontevedra*

### **O-090 - ESTUDIO DE LA AFECTACIÓN MOTORA EN LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DRAVET**

Ingríd Rivadeneira Nolivos 1, Nerea Crespo Eguilaz 1, Nadia Irazabal 1, Sara Magallón Recalde 2, Borja Laña 3, Rocío Sánchez-Carpintero 1

*1Clínica Universidad de Navarra, Pamplona, 2Universidad de Navarra, Pamplona, 3Hospital Donostia, San Sebastián*

### **O-091 -FACTORES PRONÓSTICOS COGNITIVOS Y CONDUCTUALES EN NIÑOS CON ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA CON PUNTA-ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO (EPOCS)**

Verónica Dolores Artiga Pérez, Saioa Arza-Cía, Andrea Palacio-Navarro, Carlos Valera, Alía Ramirez, Javier Aparicio, Alexis Arzimanoglou, Anna López-Sala, Belén Ortuño Yepes, Jana Domínguez-Carral  
*Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat*

### **O-092 - DECLARACIÓN DE CONSENSO NEUROPEDIÁTRICO SOBRE EL USO DEL METILFENIDATO EN TDAH Y EPILEPSIA**

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

*1Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, 2Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, 3Hospital Universitario Navarra, Pamplona, 4Neurology Department. Rare Brain Disorders Program. UTSW Medical Center*

### **O-093 - EFECTOS DEL TRATAMIENTO CON ANDRÓGENOS EN LA NEUROCOGNICIÓN EN ADOLESCENTES TRANSGÉNERO DE MUJER A HOMBRE**

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

*Hospital Clínico San Carlos, Madrid*

## Sala Ciudadela 1 **SESIÓN PLATAFORMA IX – GENÉTICA II**

Moderadores: Jesús Eirís (Hosp. Clínico Univ. de Santiago de Compostela) y Nadia Irazábal (Clínica Univ. de Navarra, Pamplona)

- 09:00- 09:20 **El "OMIM" en neuropediatría: siempre imprescindible, nunca suficiente**  
Ponente: Jesús Eirís (Hosp. Clínico Univ. de Santiago de Compostela)
- 09:20- 09:30 **Discusión**
- 09:30 -10:30 **Comunicaciones**

**O-046 - ENCEFALOPATIA-SPATA5. FENOTIPO EPILÉPTICO Y CORRELACIÓN CON EL GENOTIPO. EFECTO DE LA DIETA CETÓGENA EN MODELOS CELULARES IN VITRO Y EN PACIENTES SPATA5 CON EPILEPSIA FÁRMACO-REFRACTARIA**

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

*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Hospital del Niño Jesús, Madrid, 3Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada*

**O-047 - CARACTERIZACIÓN DEL FENOTIPO EPILÉPTICO DEL GEN ATP6V0C: UN NUEVO GEN ASOCIADO A EPILEPSIA GENÉTICA CON ESPECTRO DE CRISIS FEBRILES PLUS**

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

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

**O-048 - ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA Y DEL NEURODESARROLLO 56: REPORTE DE 7 CASOS CLÍNICOS**

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

*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Departamento de Genética Molecular, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, 3Rigshospitalet, Copenhagen, 4Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, 5“Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Children's Memorial Health Institute, Varsovia, 6Hospital Center Regional and University Chru, Brest, Brest, 7Sanford Children's Neurology, Sioux Falls, Dakota del Sur, 8Szent János Kórház Neurológia, Budapest, 9Unida*

**O-049 - ANÁLISIS FENOTÍPICO Y GENOTÍPICO DE UNA COHORTE DE VARONES CON MUTACIONES PUNTUALES EN MECP2**

Carme Torrents Fenoy 1, Alejandra Darling 1, Juan Dario Ortigoza-Escobar 1, Ana Roche 2, Ángeles García Cazorla 1, Ainhoa Pascual-Alonso 1, Noelia Rodríguez 1, Clara Xiol 1, Judith Armstrong 1, Mar O'callaghan 1

*1Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 2Hospital Parc Taulí, Sabadell (Barcelona)*

**O-050 - HALLAZGOS SECUNDARIOS EN ESTUDIOS GENÉTICOS DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO. ¿UN NUEVO CABALLO DE BATALLA?**

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

*Hospital Universitario de Getafe, Getafe*

**O-051 - EL PAPEL DE LA REEVALUACIÓN DEL EXOMA CLÍNICO EN NEUROPEDIATRÍA**

Eines Monteagudo, Miriam Alvarez, Verónica Martos, Patricia Fuentes, Ana López, Carmen Gómez, Jesús Eirís

*Complejo Hospitalario Universitario de Santiago, Santiago de Compostela*

Sala Ciudadela 2 **SESIÓN PLATAFORMA X - TRASTORNOS MOTORES / PARÁLISIS CEREBRAL**

Moderadores: Adrián García Ron (Hosp. Clínico San Carlos, Madrid) y Ainhoa García Ribes (Hosp. Univ. de Cruces, Baracaldo)

- 09:00- 09:20 **Parálisis cerebral: ¿Es posible la medicina de precisión?**  
Ponente: Adrián García Ron (Hosp. Clínico San Carlos, Madrid)
- 09:20- 09:30 **Discusión**
- 09:30 -10:30 **Comunicaciones**

**O-109 - EL CUERPO CALLOSO A LA EDAD DE TÉRMINO COMO PREDICTOR DE PRONÓSTICO NEUROLÓGICO EN RECIÉN NACIDOS PREMATUROS DE MUY BAJO PESO**

Manuel Lubián Gutiérrez 1, Yolanda Marín Almagro 2, Natalia Jiménez Luque 2, Yolanda Sánchez Sandoval 3, Amaya Zuazo Ojeda 1, Simón Pedro Lubián López 1, Isabel Benavente Fernández 1  
1Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, 2Instituto de Investigación e Innovación Biomédica de Cádiz (INIBICA), Cádiz, 3Universidad de Cádiz, Cádiz

**O-110 - LESIÓN CEREBRAL EN ECOGRAFIA EN UNA COHORTE DE PREMATUROS  $\leq 1500$  g y/o  $< 32$  SEMANAS Y SECUELAS MOTORAS EN FORMA DE PCI**

Noemi Nuñez Enamorado, Ana Camacho Salas, M Carmen Gallego, Maria Jose Torres, Maite Del Moral Pumarega, Carmen Rosa Payas Alonso, Berta Zamora, Rogelio Simon De Las Heras  
Hospital Universitario 12 de Octubre, MADRID

**O-111 - ESTUDIO OBSERVACIONAL Y MULTICÉNTRICO DEL ESTADO NUTRICIONAL DE NIÑOS ESPAÑOLES CON PARÁLISIS CEREBRAL**

Jose Luis Peña Segura 1, Ramon Cancho Candela 2, Ruth Garcia Romero 1, Victor Manuel Navas Lopez 3, Juan Jose Diaz Martin 4, Cesar Ruiz Garcia 3, Ignacio Malaga Dieguez 4, Gema Arriola Pereda 5, Xenia Alonso Curco 6, Adrian Garcia Ron 7, Estibaliz Barredo Valderrama 8, Barbara Blanco Martinez 9, Ainhoa Garcia Ribes 10, Alejandro Rodriguez Martinez 9, Andres Bodas Pinedo 7, Carlos Tutau Gomez 10  
1Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, 2Hospital Río Hortega, Valladolid, 3Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga, 4Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, 5Hospital Universitario de Guadalajara, 6Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 7Hospital Clínico San Carlos, Madrid, 8Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, 9Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, 10Hospital Universitario de Cruces, Bilbao

**O-112 - ESTUDIO OBSERVACIONAL Y MULTICÉNTRICO DEL SUEÑO EN NIÑOS ESPAÑOLES CON PARÁLISIS CEREBRAL**

Ramon Cancho Candela 1, Ruth Garcia Romero 2, Victor Manuel Navas Lopez 3, Juan Jose Diaz Martin 4, Cesar Ruiz Garcia 3, Ignacio Malaga Dieguez 4, Gema Arriola Pereda 5, Xenia Alonso Curco 6, Adrian Garcia Ron 7, Estibaliz Barredo Valderrama 8, Barbara Blanco Martinez 9, Ainhoa Garcia Ribes 10, Alejandro Rodriguez Martinez 11, Andres Bodas Pinedo 7, Carlos Tutau Gomez 10, Jose Luis Peña Segura 2  
1Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid, 2Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, 3Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga, 4Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, 5Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara, 6Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, 7Hospital Clínico San Carlos, Madrid, 8Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, 9Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, 10Hospital Universitario de Cruces, Baracaldo, 11Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

**O-113 - ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA PALIDAL EN DISTONÍA SECUNDARIA A HIPOXIA NEONATAL**

Raquel Llorens Hernandez 1, Sara Hernandez Alonso 1, Nerea Martin Vizcaino 1, Julia Ferrero Turrión 1, Carmen Sanchez De LaHuerta 2, Lourdes Ispuerto 3, Ramiro Alvarez 3, Agusti Bescos 1, Manel Tardáguila 3, Belen Perez Dueñas 1

*1Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona, 2Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, 3Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona*

**O-114 - SÍNDROME DE JOUBERT: REVISIÓN DE CASOS DE LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL**

Mario Iglesias Rodríguez 1, Virginia Navarro Abia 1, María Sol Muñoz Albillos 1, Pablo Prieto Matos 2

*1Hospital Universitario de Burgos, Burgos, 2Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca*

**10:30-11:30 SESIONES COMUNICACIONES ORALES**

Sala Cámara **SESIÓN COMUNICACIONES ORALES VI - EPILEPSIA II**

Moderador: Óscar Blanco (Complejo Hosp. Univ. de Vigo)

**O-016 - PERFIL NEUROCOGNITIVO DEL PERAMPANEL EN EPILEPSIAS NO REFRACTARIAS**

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

*Hospital Clínico San Carlos, Madrid.*

**O-017 - SÍNDROME DE DRAVET: SEVERIDAD DE EPILEPSIA Y AFECTACIÓN COGNITIVA, POSIBLES FACTORES INDEPENDIENTES**

Nadia Ines Irazabal<sup>1</sup>, Nerea Crespo Eguilaz<sup>1</sup>, Borja Laña<sup>2</sup>, Ingrid Rivadeneira Novilos<sup>1</sup>, Carmen Vilar<sup>1</sup>, Rocio Sanchez-Carpintero Abad<sup>1</sup>.

*<sup>1</sup>Clínica Universidad de Navarra, Pamplona; <sup>2</sup>Hospital Donostia, San Sebastián.*

**O-018 - EFICACIA Y TOLERANCIA DE LA DIETA CETOGÉNICA EN EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE: EXPERIENCIA DE UN EQUIPO MULTIDISCIPLINAR**

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

*Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.*

**O-019 - UTILIDAD DEL PRIMER ELECTROENCEFALOGRAMA EN URGENCIAS ANTE SOSPECHA DE CRISIS EPILÉPTICA**

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

*Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.*

**O-020 - CONVULSIONES NEONATALES EN UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS E INTERMEDIOS EN HOSPITAL TERCIARIO: EXPERIENCIA EN 10 AÑOS**

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

*Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**O-021 - EPIDEMIOLOGÍA DE LA EPILEPSIA EN PACIENTES CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN ESTUDIO DE PREVALENCIA CON SIGNIFICADO POBLACIONAL**

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

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

**O-124 - LA PRIMERA MALA NOTICIA Y ADEMÁS CON HALLAZGO INCIDENTAL**

Laura Buzón Serrano, Virginia Giménez Molina, Tamara Moliner Morón, Fernando Francisco Martínez Calvo, Ana Rodríguez Valle, José Luis Peña Segura.  
*Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**O-125 - PHOTOMEDAS. VOLUMETRIA CRANEAL NO INVASIVA: ALGO MEJOR QUE UNA CINTA MÉTRICA.**

Alba Guerrero Martínez<sup>1</sup>, María Latorre Tejerina<sup>1</sup>, Sandra Martínez Barona<sup>1</sup>, Sabine Rometsch<sup>1</sup>, Jose Contreras Suay<sup>1</sup>, Susana Pardo Esteban<sup>1</sup>, Gaspar Mora-Navarro<sup>2</sup>, Juan José Valero-Lanzuela<sup>2</sup>, Jose Luis Lerma García<sup>2</sup>, Antonio Martínez Carrascal<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Hospital General de Requena, Requena (Valencia); <sup>2</sup>Escuela Técnica Superior de Ingeniería Geodésica, Cartográfica y Topográfica Universitat Politècnica de València, Valencia.

**O-126 - EFECTIVIDAD DE LOS ESTUDIOS GENÉTICOS EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO TRAS LA APLICACIÓN DE UNA ESCALA DE PREDICCIÓN CLÍNICA.**

Alfonso Amado Puentes.  
*Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo.*

**O-127 - PLATAFORMA FACE2GENE BAJO LA MODALIDAD "TEAMS": NUESTRA EXPERIENCIA**

Graciela Pi Castan<sup>1</sup>, Salvador Climent Alberola<sup>2</sup>, Sandra Martínez Barona<sup>3</sup>, Alba Guerrero Martínez<sup>3</sup>, María Latorre Tejerina<sup>3</sup>, Amparo Sanchis Calvo<sup>4</sup>, Antonio Martínez Carrascal<sup>3</sup>.  
<sup>1</sup>Hospital de la Ribera, Alzira; <sup>2</sup>Hospital de Ontinyent, Ontinyent (Valencia); <sup>3</sup>Hospital General de Requena, Requena (Valencia); <sup>4</sup>E.C.E.M.C. Grupo Periférico de Valencia, Valencia.

**O-128 - ARMTRACKER: SISTEMA PORTÁTIL PARA EVALUAR LA FUNCIÓN MOTORA DE EXTREMIDADES SUPERIORES EN CONDICIONES REALES EN PACIENTES CON Distrofia Muscular DE DUCHENNE Y ATROFIA MUSCULAR ESPINAL**

J Exposito<sup>1</sup>, R Gallart<sup>2</sup>, A Favata<sup>3</sup>, M Martínez<sup>3</sup>, R Pamies<sup>3</sup>, Julita Medina<sup>1</sup>, Nascimento Andres<sup>1</sup>, Carrera Laura<sup>1</sup>, Carlos Ortez<sup>1</sup>, JM Font<sup>3</sup>, C Torras<sup>2</sup>, D Natera-Debenito<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Institut de Robòtica i Informàtica Industrial (IRI), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) and Universitat Politècnica de Catalunya (UPC), Barcelona; <sup>3</sup>Centre for Biomedical Engineering (CREB), Universitat Politècnica de Catalunya (UPC), Barcelona.

**O-129 - IMPACTO DEL RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN LA PRIMERA INFANCIA**

Gabriela Ganc Zaslavsky, Lydia Vargas Salazar, Stefano Petrella.  
*Fundación ASPACE Cataluña, Barcelona.*

**O-130 - ¿QUÉ PIENSAN LOS PEDIATRAS SOBRE LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO?**

Marta Furones García<sup>1</sup>, Eva Arias Vivas<sup>2</sup>, Fernando Martín del Valle<sup>3</sup>, Raquel Berzosa López<sup>4</sup>, Maite Garriz Luis<sup>1</sup>, Víctor Soto Insuga<sup>5</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario General de Villalba, Collado Villalba; <sup>2</sup>Hospital Clínico San Carlos, Madrid; <sup>3</sup>Hospital Severo Ochoa, Leganés; <sup>4</sup>Centro de Salud Gregorio Marañón, Alcorcón; <sup>5</sup>Hospital Niño Jesús, Madrid.

**O-131 - SECUELAS NEUROLOGICAS EN CMV CONGENITO: NUESTRA EXPERIENCIA**

Beatriz Alvarez Juan<sup>1</sup>, Alejandra Tamargo Cuervo<sup>1</sup>, Sandra Terroba Seara<sup>1</sup>, Ana Gloria Andres Andres<sup>1</sup>, Irene Valdes Montejo<sup>2</sup>, Cristina Rodriguez Fernández<sup>1</sup>, Aquilina Jiménez Jiménez<sup>1</sup>, Carmen Gonzalez-Lamuño Sanchis<sup>1</sup>, Sara Gutierrez Alonso<sup>1</sup>, Silvia Fuentes Martinez<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Complejo Asistencial Universitario de León, León; <sup>2</sup>Consorti Sanitari del Maresme, Mataró.

**O-132 - DONACIÓN EN ASISTOLIA CONTROLADA: TAMBIÉN POSIBLE EN PACIENTES NEUROLÓGICOS**

Otilia Martinez-Mugica Barbosa<sup>1</sup>, Borja Laña Ruiz<sup>1</sup>, Itxaso Marti Carrera<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Donostia, San Sebastián; <sup>2</sup>Hospital Donostia, San Sebastian.

**O-133 - NEURO CAMP 2023. NEUROCOOPERACIÓN EN LAMU, KENIA**

Marcos Madruga Garrido<sup>1</sup>, Andrés Nascimento Osorio<sup>2</sup>, Ana León Domínguez<sup>1</sup>, Geoffrey Sangany<sup>3</sup>, Najma Inayathussein Ibrahim<sup>4</sup>, Patrick Mulewa<sup>3</sup>, Solomon Muhwana<sup>3</sup>, Nancy Chepkurui Chuma<sup>4</sup>, Marta Alcón Grases<sup>4</sup>, Irene Muñoz De León<sup>3</sup>, Elena González Alguacil<sup>5</sup>, Ainara Salazar Villacorta<sup>6</sup>.

<sup>1</sup>NeuroLinkia, Sevilla; <sup>2</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>3</sup>Hospital Pablo Horstmann de Lamu, Lamu; <sup>4</sup>Hospital Lamu County, Lamu; <sup>5</sup>Hospital Universitario Niños Jesús, Madrid; <sup>6</sup>University College London, Institute of Neurology, Londres.

**O-134 - TRAUMATISMO CRANEAL POR MALTRATO: NUESTRA CASUÍSTICA DESDE 2016 Y PROPUESTA DE MEDIDAS DE PREVENCIÓN**

Raquel Pérez Delgado<sup>1</sup>, Violeta Fariña Jara<sup>1</sup>, Fernando Francisco Martínez Calvo<sup>1</sup>, Lorena Monge Galindo<sup>1</sup>, Jose Luis Peña Segura<sup>1</sup>, Amparo López Lafuente<sup>1</sup>, Inmaculada García Jiménez<sup>1</sup>, Pilar Abenia Usón<sup>1</sup>, Miguel Lafuente Hidalgo<sup>2</sup>, Javier López Pisón<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza; <sup>2</sup>Hospital San Jorge, Huesca.

**O-135 - EPIDEMIOLOGÍA DEL SUEÑO EN PACIENTES CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN ESTUDIO DE PREVALENCIA CON SIGNIFICADO POBLACIONAL**

Samantha Turner, Patricia Andreo Lillo, Lorena Pastor Ferrándiz, Francisco Carratalá Marco. Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante.

Sala Ciudadela 1 **SESIÓN COMUNICACIONES ORALES IX – TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO II**

Moderadora: Asunción García Pérez (Hosp. Univ. Fundación Alcorcón)

**O-103 - INFLUENCIA DEL SEXO EN EL DIAGNÓSTICO DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA**

Isabel Rodrigo Abril, Laura Cuesta Herraiz, Noelia Nieves González Montes, Inés Costa Alcacer. Hospital de Manises, Manises, Valencia.

**O-104 - VITAMINA D: MÁS ALLÁ DEL HUESO. PREVALENCIA DEL DÉFICIT DE 25-HIDROXI-VITAMINA D EN LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO**

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

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.



**O-105 - ¿SER PEQUEÑO PARA EDAD GESTACIONAL ES UN FACTOR DE RIESGO DE TDAH Y TEA?**

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

*Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón.*

**O-106 - INFLUENCIA DE LA PANDEMIA COVID-19 EN LOS TRASTORNOS DEL LENGUAJE EN PEDIATRÍA**

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

*Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.*

**O-107 - PERFILANDO EL TDAH. EL VALOR DE LA CONSULTA DE TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE**

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

*Hospital Infanta Cristina, Parla.*

**O-108 - PREVALENCIA DE ALTA SENSIBILIDAD DE PROCESAMIENTO SENSORIAL (ASPS) EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON DIAGNÓSTICO DE TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH)**

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

*Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles (Madrid).*

Sala Ciudadela 2 **SESIÓN COMUNICACIONES ORALES X – TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO**

Moderadora: Anna Duat (Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid)

**O-034 - ESPECTRO CLÍNICO DE LEUCODISTROFIA POR MUTACIÓN POLR3: REVISIÓN DE CASOS.**

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

*Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.*

**O-035 - ALTA PREVALENCIA Y APARICIÓN TEMPRANA DE SIGNOS DE PARKINSONISMO EN UNA SERIE DE PACIENTES CON SÍNDROME DE RETT**

Mariya Sigatullina Bondarenko, Maria Esperanza Martín Castillo, Alejandra Darling, Judith Armstrong, Angeles Garcia Cazorla, Mar O'Callaghan.

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**O-036 - RESPUESTA A LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN UN PACIENTE CON TRASTORNO HIPERCINÉTICO DEL MOVIMIENTO SECUNDARIO A ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1**

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

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

**O-037 - COREODISTONIA GENERALIZADA TRATADA CON ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN UN PACIENTE CON VARIANTE EN AIFM1**

Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>1</sup>, Jordi Pijuan<sup>1</sup>, Irina F Sevrioukova<sup>2</sup>, Oscar García Campos<sup>3</sup>, Santiago Candela<sup>1</sup>, Janet Hoenicka<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Department of Molecular Biology and Biochemistry, California; <sup>3</sup>Hospital General Universitario de Toledo, Toledo.

**O-038 - ESPECTRO DE AFECTACIÓN DE LA DEFICIENCIA DE PROTEINA BIFUNCIONAL PEROXISOMAL; NUEVOS DATOS, ¿MISMAS INCÓGNITAS?**

Unai Diaz-Moreno Elorz, Christina Sidira, Spyros Batzios.  
*Great Ormond Street Hospital, Metabolic Clinical Fellow, Reino Unido.*

**O-039 - TRASTORNOS RELACIONADOS CON EL GEN RHOTB2: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA**

Tamara Moliner Morón, María Violeta Fariña Jara, Pilar Abenia Usón, Lorena Monge Galindo, Javier López Pisón, Amparo López Lafuente.  
*Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

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

Pasillo Planta 0

Panel 1 **SESIÓN POSTER IV – TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO**

Moderadora: Concepción Escofet (Hosp. Parc Taulí, Sabadell)

**P-050 - TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA EN NIÑAS: DETECCIÓN Y DIAGNÓSTICO**

Dolors Casellas-Vidal<sup>1</sup>, Helena Rivera Abello<sup>2</sup>, María Camós-Carreras<sup>1</sup>, Sandra Vendrell<sup>3</sup>, Cristina Lombardia Fernandez<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, Girona; <sup>2</sup>Centre de Salut Mental Infantil i Juvenil Gironès, Girona; <sup>3</sup>Centre de Detecció i Atenció Precoç Fundació Ramon Noguera, Girona.

**P-051 - CONOCIMIENTOS Y ABORDAJE INICIAL DEL TDAH EN ATENCIÓN PRIMARIA**

Cristina Toledo Gotor<sup>1</sup>, Alberto García Oguiza<sup>2</sup>, Cristina García Muro<sup>1</sup>, María Garmendia Amunarriz<sup>1</sup>, Beatriz Gutiérrez López<sup>1</sup>, Nancy Virginia García Poveda<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; <sup>2</sup>Hospital Txagorritxu, Vitoria.

**P-052 - ¿QUIÉN SIGUE A LOS ADOLESCENTES CON TDAH TRAS SU TRANSICIÓN A LA EDAD ADULTA?**

Asunción García Pérez, Lydia de la Torre Martín, Kawtar Sabir, Miguel Ángel Martínez Granero, Elena Martínez del Val.

*Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón.*

**P-053 - INTERVENCIÓN BASADA EN MINDFULNESS PARA ADOLESCENTES CON CEFALÉAS PRIMARIAS**

Beatriz Santiago Romero de Ávila, Elena Amador López, María Rodrigo Moreno, Rebeca Losada del Pozo, Isabel Perez Sebastián.

*Fundación Jiménez Díaz, Madrid.*

**P-054 - PARKINSONISMO Y CATATONIA SECUNDARIOS A NEUROLEPTICOS EN PACIENTE CON TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA**

Miren Imaz Murguiondo<sup>1</sup>, Idoia Serrano Pejenaute<sup>2</sup>, Elene Lejarzegui Anakabe<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital de Zumárraga, Zumárraga; <sup>2</sup>Hospital de Zumárraga, Zumárraga.

**P-055 - DISTROFIAS MUSCULARES Y TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO ASOCIADO**

María Carmen Torres Torres, Alicia González Jimeno, Miguel Angel Matamala Morillo, Ana Muñoz Serrano.

*Hospital Mancha Centro, Alcazar de San Juan.*

**P-056 - TRATAMIENTOS EXTRAORDINARIOS EN NIÑOS PARA LA CEFALEA EN RACIMOS**

Pilar Tirado Requero, Gloria López Sobrino, Miguel Angel Fernández García, José Fernández-Inesta Peñafiel, Javier Membrilla Lopez, Javier Díaz de Terán Velasco.

*Hospital Universitario La Paz, Madrid.*

**P-057 - LA CARA B DEL METOTREXATE INTRATECAL**

Laura Oliva García, Elena Díaz Fernández, Almudena Chacón Pascual, María Sánchez Pérez, María Vázquez López, María Concepción Miranda Herrero.

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

**P-058 - SINTOMAS NEUROLÓGICOS ASOCIADOS AL CONSUMO DE INHIBIDORES SELECTIVOS DE LA RECAPTACION DE SEROTONINA DURANTE LA GESTACION OBSERVADOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL.**

Cecilia Carrión Fenoll, Miriam Ouadih Moran, José Antonio Antón Blasco, José Manuel Caballero Caballero, Irene Miralles Sancho, María Sánchez Aliaga.

*Hospital de Torrevieja, Torrevieja.*

Panel 2 **SESIÓN POSTER V – NEUROINMUNOLOGÍA**

Moderadora: María Luisa Arrabal (Hop. Univ. Virgen de las Nieves, Granada)

**P-059 - SÍNDROME CEREBELOSO COGNITIVO AFECTIVO TRAS CEREBELITIS AGUDA**

Daniel Martín Fernández-Mayoralas, Manuel Recio Rodríguez, Ana Laura Fernández Perrone, Mar Jiménez de la Peña, Ana Jiménez de Domingo, Alberto Fernández Jaén.

*Hospital Universitario Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón.*

**P-060 - SÍNDROME LOS “OJOS DANZATES”: MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO DEL OPSOCLONUS-MIOCLONUS**

Saray Rearte García, Raquel Buenache Espartosa, Gustavo Lorenzo Sanz.

*Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

**P-061 - DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN NIÑO DE 4 AÑOS**

Ignacio Aparicio Del Río<sup>1</sup>, Virginia Giménez Molina<sup>1</sup>, Laura Buzón Serrano<sup>1</sup>, Lorena Monge Galindo<sup>1</sup>, Thais Armangué<sup>2</sup>, Javier López Pisón<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; <sup>2</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

**P-062 - ENCEFALOPATÍA/ENCEFALITIS CON LESIÓN REVERSIBLE DEL ESPLENIO DEL CUERPO CALLOSO (MERS)**

Andrea Palacios, Pedro Blanco, María Vázquez, Almudena Chacón, Alejandra Aguado.

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

**P-063 - HEMICEREBELITIS AGUDA PARAINFECCIOSA POR ADENOVIRUS**

Andrea Palacios, Laura Oliva, María Salvador, David Aguilera, Alejandra Aguado, Almudena Chacón.

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

**P-064 - ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN NIÑA DE 9 AÑOS**

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

*Complejo Hospitalario, Toledo.*

**P-065 - POLIRRADICULONEUROPATÍA INFLAMATORIA DESMIELINIZANTE CRÓNICA SERONEGATIVA TRES AÑOS DESPUÉS DE UNA ENFERMEDAD ASOCIADA A ANTIMOG**

Alejandra Ruiz Colodrero, Javier Sainz García, Lorena Monge Galindo, Berta Sebastián Torres, Isabel Dolz Zaera, Javier López Pisón.

*Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**P-066 - PÉRDIDA VISUAL AGUDA EN UNA ESCOLAR DE 9 AÑOS, ¿QUÉ ESTUDIOS NO DEBEMOS OLVIDAR?**

María Rita Valero Pertegal<sup>1</sup>, María Josefa Martínez García<sup>2</sup>, Helena Alarcón Martínez<sup>2</sup>, Marta Robles García<sup>3</sup>, Natalia Alcolea Henales<sup>4</sup>, Eduardo Martínez Salcedo<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario de Elche, Elche; <sup>2</sup>Sección de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia; <sup>3</sup>Servicio de Pediatría del Hospital Rafael Méndez, Lorca; <sup>4</sup>Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca, Murcia.

**P-067 - NEURITIS OPTICA DE ALTA RECURRENCIA EN ENFERMEDAD ASOCIADA A ANTICUERPOS ANTI-MOG (MOGAD)**

Raquel Buenache Espartosa, Monica López Rozas, Saray Rekarte García, Gustavo Lorenzo Sanz, Juan Luis Chico García, Lucienne Costa Frossard Franca.

Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

**P-068 - MIELITIS TRANSVERSA LONGITUDINALMENTE EXTENSA CON ANTI-AQUAPORINA 4 POSITIVO**

Elisabet Coca Fernández, Eulàlia Turón Viñas, Lucía Dougherty de Miguel, Sara Serra Font, Asunción Díaz Gómez, Susana Boronat.

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

**P-069 - MIELITIS FLÁCIDA AGUDA POR ENTEROVIRUS NO POLIO: LA POLIOMIELITIS DEL SIGLO XXI**

Ariadna Sánchez Suárez<sup>1</sup>, Diana Ghandour Fabre<sup>2</sup>, Ana Camacho Salas<sup>3</sup>, Noemí Núñez Enamorado<sup>3</sup>, Elisa Fernández Cooke<sup>3</sup>, Rogelio Simón de las Heras<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Getafe, Getafe; <sup>2</sup>Instituto de Neurociencias Vithas Madrid, Madrid; <sup>3</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Panel 3 **SESIÓN POSTER VI - NEUROMUSCULAR/VASCULAR**

Moderador: Miguel Lafuente (Hosp. Univ. San Jorge, Huesca)

**P-070 - DERMATOMIOSITIS JUVENIL: RASH Y MIOPATÍA DE LA MANO**

María García García, Ariadna Sánchez Suárez, Carlos Piquero Fernández, Sara Guillén Martín, Francisco Javier Martínez Sarriés, Beatriz Martínez Menéndez.

Hospital Universitario de Getafe, Getafe.

**P-071 - MANO CAÍDA BILATERAL EN ADOLESCENTE**

Nuria Villora Morcillo, María Andrea Táboas Pereira, María Rocío Rodríguez Díaz.

Hospital de Fuenlabrada, Fuenlabrada.

**P-072 - IMPACTO DE LA UTILIZACIÓN DE ALCALOIDES DE LA VINCA EN SUJETOS ASINTOMÁTICOS O PAUCISINTOMÁTICOS CON NEUROPATÍAS HEREDITARIAS**

Federico J. Ramos, Marlin Liz Bejaran.

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

**P-073 - DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO COLQ EN DOS HERMANOS**

Laura Hernández Sabater, Àngela Vidal Bataller, Pablo Ros Arlanzón, Carlos Aledo Sala, Rocío Jadraque Rodríguez, Francisco Gómez Gosálvez.

Hospital General Universitario, Alicante.

**P-074 - HIPERCPKEMIA E HIPERTRANSAMINASEMIA EN ENFERMEDAD DE POMPE ASINTOMÁTICA**

Andrea Rodríguez Lozano<sup>1</sup>, Cecilia Calzada García-Mora<sup>1</sup>, Jordi Diaz Manera<sup>2</sup>, Óscar García Campos<sup>1</sup>, Raquel Almendral Doncel<sup>1</sup>, Alfonso Verdú Pérez<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Complejo Hospitalario de Toledo, Toledo; <sup>2</sup>Ohn Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle.

**P-075 - NEUROPATÍA HIPOMIELINIZANTE CONGÉNITA TIPO 3 RELACIONADA CON CNTNAP1. CAUSA MUY INFRECUENTE DE FENOTIPO CHARCOT-MARIE-TOOTH**

Ana María Gómez Moreno, Manuel Lubián Gutiérrez, Paola Arellano Ruiz, Rocío Díaz Ruiz, Pamela Zafra Rodríguez, Isabel Benavente Fernández.

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

**P-076 - USO DE RIVAROXABÁN EN LA TROMBOSIS DE SENOS EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA**

Alessandra Georgina Villanueva Guerra, Guillermo Fernando Ruiz-Ocaña de las Cuevas, Elsa María Santana Cabrera, Esther Aleo Luján, Adrián García Ron, Eva Arias Vivas.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

**P-077 - ANGIOPATÍA MINERALIZANTE: UNA RARA CAUSA DE ICTUS INFANTIL**

Pedro Blanco Olavarri, Javier López Pequeño, Javier Brincau García, Yolanda Ruiz Martín, M<sup>a</sup> Concepción Miranda Herrero, María Vázquez López.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

**P-078 - INFARTO AGUDO ISQUÉMICO VERTEBROBÁSICO SECUNDARIO A TICS MOTORES EN SÍNDROME DE TOURETTE**

Carmen Sánchez de Puerta Laguna, Bárbara Blanco Martínez, Marta Correa Vela.

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

**P-079 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL ICTUS PERINATAL EN UN HOSPITAL DE 3ER NIVEL**

Lucía Monfort Belenguer, Teresa Perez Sanz, Cristina Villar Vera, Alejandra Tortosa Bautista, Elena Cubells García, Laura Martínez Rodríguez.

Hospital Clínico Universitario, Valencia.

**P-080 - PARÁLISIS PERIÓDICA DE ANDERSEN. VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y MANEJO**

María Aguilar Quintero, Antonio Rafael Gomez Fernandez, Ana Pilar Jimenez Martín, Deborah Trassierra Molina, Eugenio Mateo Guerrero, Francisco Miguel Pérez Fernández.

Hospital Infanta Margarita, Cabra.

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

**12:00–13:00 FORO ABIERTO. PUNTOS CLAVE DE NUESTRA PRÁCTICA CLÍNICA A TRAVÉS DE PREGUNTAS Y RESPUESTAS**

Sala Cámara

Moderador: Sergio Aguilera (Hosp. Univ. de Navarra, Pamplona)

12:00-12:20

**Epilepsia**

Ponente: Rocío Calvo (Hosp. Univ. Regional de Málaga)

12:20-12:40

**Trastornos del movimiento**

Ponente: Darío Ortigoza (Hosp. Sant Joan de Déu, Barcelona)

12:40-13:00

**Trastornos del neurodesarrollo**

Ponente: Nerea Crespo (Clínica Univ. de Navarra, Pamplona)

**13:00–14:00 CONFERENCIA DE CLAUSURA**

Sala Cámara

**La discapacidad y los renglones torcidos de la evolución**

Ponente: Javier Bernácer (Grupo Mente-Cerebro. Instituto de Ciencias Sociales, Universidad de Navarra)

**14:00-14:15** **CLAUSURA OFICIAL**  
Sala Cámara

14:15 PINTXO DE DESPEDIDA

## PÓSTERS SIN DEFENSA CLASIFICADOS POR TEMAS

### ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS Y ENFERMEDADES DEGENERATIVAS DEL SNC

#### **P-081 - SÍNDROME DE ARTS. DESCRIPCIÓN DE UN CASO**

Diego Pascual-Vaca Gómez, Lourdes Romero Vázquez, Andrea Campo Barasoain, Ana Carbonero Santaella, María Luque Álvarez, Angel Gómez Calero.  
*Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.*

#### **P-082 - SÍNDROME DE LEIGH LIKE. A PROPÓSITO DE UN CASO**

Selma Vázquez Martín, María de Felipe Pérez, Carmen Alonso Vicente, Margarita del Carmen Castro Rey, Laura Morales Albertos.  
*Hospital Clínico Universitario, Valladolid.*

#### **P-083 - ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO DEL COLESTEROL, A PROPÓSITO DE UN CASO DE SLOS**

Selma Vázquez Martín, Margarita Castro Rey, José Manuel Marugán de Miguelsanz, Carmen Alonso Vicente.  
*Hospital Clínico Universitario, Valladolid.*

#### **P-084 - NO TODO LAVADO DE MANOS ES SÍNDROME DE RETT**

Ainhoa Díez Perez, Alberto Garcia Oguiza, Saioa Jimenez Echevarria, Intzane Ocio Ocio, Andrea Gainzarain Serna, Gloria Martinez Iniesta.  
*Hospital Txagorritxu, Vitoria.*

#### **P-085 - MECP2: NO SIEMPRE ACABA SIENDO RETT**

César Rodríguez Sánchez, Alba Maria Pardo Zamora, Gonzalo Ros Cervera.  
*Hospital Universitario del Vinalopó, Elche.*

#### **P-086 - MUTACIONES BIALÉLICAS EN EL GEN FDRX RELACIONADAS CON ENCEFALOPATÍA DEGENERATIVA MITOCONDRIAL**

María del Mar Guzmán Vizcaíno, Ana Gutiérrez Rodríguez, Esther Jiménez Iniesta, Patricia Aguilera López, Francisco Javier Aguirre Rodríguez.  
*Hospital Materno Infantil Torrecárdenas, Almería.*

#### **P-087 - ALOPECIA-INTELLECTUAL DISABILITY SYNDROME (AMPR) POR DÉFICIT DE LANOSTEROL SINTASA: DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA**

Vicente Bernat Montoya<sup>1</sup>, Ariadna Borràs Martínez<sup>1</sup>, Salomé García Arnaldich<sup>2</sup>, Cristina Jou<sup>1</sup>, Judith Armstrong<sup>1</sup>, Carme Fons Estupiñà<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona.

#### **P-088 - DEBUT TARDÍO DE ACIDURIA PROPIÓNICA EN LACTANTE ASINTOMÁTICA**

Alba Bouza Romero, Alba Novoa Illanes, Celia Maria Rodriguez Rodríguez, Noemi Conde Lorenzo, Santiago Andrés Fernández Cebrián.  
*Hospital Universitario de Ourense, Ourense.*

#### **P-089 - ENFERMEDAD DE MENKES: NUEVA VARIANTE GENÉTICA**

Nuria Parra Arribas, Francisco José García Díaz, Ana Pareja Bosch, Carmen Sánchez de Puerta Laguna, Olga Esther Alonso Luengo.  
*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

**P-090 - RETRASO GRAVE DEL NEURODESARROLLO POR FENILCETONURIA NO DIAGNOSTICADA EN PERIODO NEONATAL**

Cecilia Carrión Fenoll, Miriam Ouadih Morán, José Manuel Caballero Caballero, José Antonio Antón Blasco, Irene Miralles Sancho, María Sanchez Aliaga.

*Hospital de Torrevieja, Torrevieja.*

**EPILEPSIA**

**P-113 - PACIENTE CON VARIANTE PATOGENICA EN SYT1 ASOCIADO A HIPERTENSIÓN INTRACRANIAL BENIGNA**

María Eugenia Amato<sup>1</sup>, Verónica Gonzalez<sup>1</sup>, Loreto Martorell<sup>2</sup>, Judith Armstrong<sup>2</sup>, Cristina del Prado<sup>3</sup>, Juan Dario Ortigoza-Escobar<sup>4</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; <sup>2</sup>Departamento de Genética Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; <sup>3</sup>Departamento de Oftalmología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona; <sup>4</sup>Unidad de Trastornos del Movimiento, Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona.

**P-114 - EPILEPSIA Y SCN1A, AMPLIANDO EL ESPECTRO FENOTÍPICO: A PROPÓSITO DE UN CASO CON UNA MUTACIÓN NO DESCRITA PREVIAMENTE.**

Saturnino Ortiz Madinaveitia, Sandra María Santa Bárbara Petreñas.

*Hospital Santa Barbara Soria, Soria.*

**P-115 - NECESIDAD DE EEG DE SUEÑO Y VIDEO EEG PARA MANEJO DE EPILEPSIA EN HOSPITAL PERIFÉRICO**

Fatima Olalla Nadal<sup>1</sup>, Jorge Garcia Ezquiaga<sup>2</sup>, Georgina Moro de Faes<sup>1</sup>, Jose Maria Gomez Arguelles<sup>1</sup>, Julio Ernesto Peralta Salas<sup>1</sup>, Pedro Gutierrez Miguel<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital del Tajo, Aranjuez; <sup>2</sup>Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés.

**P-116 - NUEVO CASO CLÍNICO DE DESORDEN DEL CICLO DE VESÍCULAS SINÁPTICAS**

Deyanira Garcia-Navas Nuñez<sup>1</sup>, Alba Ramajo Polo<sup>1</sup>, Patricia Pascual Moreno<sup>1</sup>, Isidoro Berrocal Sanchez<sup>1</sup>, Amparo Lopez Lafuente<sup>2</sup>, Hilario Gomez Martin<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; <sup>2</sup>Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; <sup>3</sup>Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

**P-117 - CAÍDAS FRECUENTES EN PACIENTE QUE ACUDE A URGENCIAS**

Melanie Alejos Antoñanzas, Sandra Terroba Seara, Alejandra Tamargo Cuervo, Silvia Fuentes López, Cristina Rodríguez Fernández, Aquilina Jimenez González.

*Complejo Asistencial de León, León.*

**P-118 - SÍNDROME DE NEVUS SEBÁCEO LINEAL (SNSL) CON MUTACIÓN EN GEN HRAS**

Amos Ríos Calderón, Federico Ramos.

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**P-119 - ENCEFALOPATIA EPILEPTICA GRAVE EN DOS HERMANOS CON MUTACION EN EL GEN KCNB1**

Cecilia Carrión Fenoll, Miriam Ouadih Morán, José Manuel Caballero Caballero, José Antonio Antón Blasco, María Sánchez Aliaga, Irene Miralles Sancho.

*Hospital de Torrevieja, Torrevieja.*

**P-120 - EPILEPSIA FOCAL POR MUTACION EN DEPDC5**

Ana Jimenez de Domingo, Ana Laura Fernandez Perrone, Daniel Martin Fernandez Mayoralas, Mar Jimenez de la Peña, Alberto Fernandez Jaén.

*Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón.*



**P-121 - EPILEPSIA ASOCIADA A MUTACIONES EN DEPDC5. VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN UNA FAMILIA**

Cristina Cáceres Marzal, Lourdes Panduro Romero, Raquel Real Terrón, Dolores Sardina González.  
*Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz.*

**P-122- ESTIRIPENTOL: UN FÁRMACO EFICAZ CON MÚLTIPLES MECANISMOS DE ACCIÓN Y PROPIEDADES BIOLÓGICAS**

Víctor Soto Insuga<sup>1</sup>, Elena González Alguacil<sup>1</sup>, Alexandre Bacq<sup>2</sup>, Vincent Castagné<sup>2</sup>, Juan José García Peñas<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Servicio de Neurología Pediátrica, Madrid; <sup>2</sup>Biocodex, Research and Development Center, Compiègne.

**P-123 - CONVULSIONES NEONATALES: LA IMPORTANCIA DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES**

Borja Laña Ruiz, Itxaso Martí Carrera, Otilia Martínez-Múgica Barbosa.

*H. U Donostia, San Sebastián.*

**P-124 - CEFALEA Y EPILEPSIA. ¿MIGRALEPSIA? A PROPÓSITO DE UN CASO**

Alberto Vieco García, Montserrat Erostarbe Pérez, Javier Cabanyes Truffino.

*Clínica Universidad de Navarra (Campus Madrid), Madrid.*

**P-125 - CELULITIS DE REPETICIÓN EN UNA PACIENTE EN TRATAMIENTO CON EVEROLIMUS POR EPILEPSIA FARMACORESISTENTE EN EL CONTEXTO DE ESCLEROSIS TUBEROSA**

Ines Roncero<sup>1</sup>, Julia Rúbies<sup>2</sup>, Diego Viguera<sup>1</sup>, Carmen Iglesias<sup>1</sup>, Miriam Salvá<sup>1</sup>, Iñaki de la Iglesia<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; <sup>2</sup>Great North Children's Hospital, Newcastle upon Tyne.

**P-126 - EXPERIENCIA CON CANNABIDIOL EN ESCLEROSIS TUBEROSA**

Edgardo Orozco Fontalvo, Fedrico Ramos, Maria Victoria Tóffoli.

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**EPISODIOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS Y PATOLOGÍA DEL SUEÑO**

**P-093- CATAPLEJIA AISLADA COMO MANIFESTACIÓN DE LESIÓN DE TRONCO EN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1**

Salvador Ibáñez Micó, Francisca Valera Párraga, Lourdes Ceán Cabrera, María Josefa Martínez García, Helena Alarcón Martínez, Eduardo Martínez Salcedo.

*Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.*

**P-094 - GENIOESPASMO O ESPASMO MENTONIANO, LA IMPORTANCIA DE CONOCER LOS TRASTORNOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS**

Margarita Castro, Selma Vázquez, Vanesa Matías, Jair Alonso.

*Hospital Clínico Universitario, Valladolid.*

**P-095 - SÍNDROME DE HIPOTENSIÓN INTRACRANEAL: A PROPÓSITO DE UN CASO**

Marta Furones García, Ruth Camila Púa Torrejón, Maite Garriz Luis, Pilar Gallego.

*Hospital Universitario General de Villalba, Collado Villalba.*

## GENÉTICA Y SINDROMOLOGÍA

### **P-098 - SÍNDROME CCDC82: UNA NUEVA FORMA DE PARAPRESIA ESPÁSTICA AUTOSÓMICA RECESIVA**

Irene Barrenechea García<sup>1</sup>, Andrea Ilundain López de Munain<sup>1</sup>, Raquel Bernadó Fonz<sup>1</sup>, Pablo Mateos Torre<sup>1</sup>, Nerea Gorria Redondo<sup>1</sup>, Elena Aznal Sáinz<sup>1</sup>, Dolores Martínez Rubio<sup>2</sup>, Isabel Hinarejos<sup>2</sup>, Carmen Espinós<sup>2</sup>, Sergio Aguilera Albesa<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, Pamplona; <sup>2</sup>Laboratorio de Enfermedades Raras Neurodegenerativas. Centro de Investigación Príncipe Felipe. Valencia., Valencia.

### **P-099 - DESANTO-SHINAWI: COMPARACIÓN FENOTÍPICA ENTRE MUTACIONES PUNTUALES Y MICRODELECIÓN 10P12.1 INCLUYENDO GEN WAC**

Cristina Toledo Gotor<sup>1</sup>, Alberto García Oguiza<sup>2</sup>, M<sup>a</sup> Luisa Poch Olivé<sup>1</sup>, M<sup>a</sup> Yolanda Ruiz del Prado<sup>1</sup>, Elena Domínguez Garrido<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño; <sup>2</sup>Hospital Txagorritxu, Vitoria.

### **P-100 - LEUCODISTROFIA. DELECCIÓN 17P13.3. MÁS ALLÁ DEL EXOMA Y DE LOS PANELES DE GENES**

Jorge García Ezquiaga<sup>1</sup>, Fátima Olalla Nadal<sup>2</sup>, Georgina Moro de Faes<sup>2</sup>, Sinziana Stanescu<sup>3</sup>, Amaya Belanger Quintana<sup>3</sup>, Clara García-Bermejo<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>HU Severo Ochoa, Leganés; <sup>2</sup>HU del Tajo, Aranjuez; <sup>3</sup>HU Ramón y Cajal, Madrid.

### **P-101 - SÍNDROME DE KLEEFSTRA: A PROPÓSITO DE UN CASO**

Belén Taberner Pazos, Marta Revert Gomar, Yolanda Mañes Jimenez, Salvador Climent Alberola. Hospital Lluís Alcanyís, Xàtiva.

### **P-102 - ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA REFRACTARIA POR MUTACIÓN DE NOVO EN GEN EEF1A2**

Alba Ramajo Polo, Veronica Deyanira García Navas Nuñez, Ana Martínez García, Isidoro Berrocal Sanchez.

Complejo Hospitalario, Cáceres.

### **P-103 - SÍNDROME DE BRUNNER Y TRASTORNO ESPECTRO AUTISTA**

Isabel Pérez Sebastián, María Rodrigo Moreno, Elena Martínez Cayuelas, Rebeca Losada Del Pozo, Ana Isabel Sánchez Barbero, Berta Almoguera Castillo.

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

### **P-104 - SÍNDROME DE CHRISTIANSON ATÍPICO**

Ana Nevot Flor<sup>1</sup>, Francisco Martínez Castellano<sup>2</sup>, Jorge Pantoja Martínez<sup>1</sup>, Balma Ferrando Rubert<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital la Plana, Vila-Real/ Villarreal; <sup>2</sup>Hospital Universitario La Fe, Valencia.

### **P-105 - ATAXIA ESPINOCEREBELAR TARDÍA EN PACIENTE CON AUTISMO Y EPILEPSIA POR VARIANTE EN EL GEN PDYN**

Francisco Carratalá Marco<sup>1</sup>, Samantha Turner<sup>1</sup>, Lorena Pastor Ferrándiz<sup>1</sup>, Luís Antonio Alcaraz Mas<sup>2</sup>, María del Mar Urán Moreno<sup>1</sup>, Patricia Andreo Lillo<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante; <sup>2</sup>Bioarray Parque científico UMH, Elche.

### **P-106 - CROMOSOMOPATÍA 22Q11: UNA ENTIDAD, MÚLTIPLES MANIFESTACIONES**

Cristina Juberías Alzueta, María Esther Vázquez López, Laura Pérez Gay, Patricia Pena Gil.

Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo.

### **P-107 - MUTACIÓN NO DESCRITA DEL GEN WWOX**

Carmen Iglesias Gutiérrez-Cecchini, Inés Roncero Sánchez-Cano, Diego Viguera Elías, Iñaki de la Iglesia Nagore, Miriam Salvá Arteaga, Samuel Martín Rodríguez.

Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño.

**P-108 - HETEROGENEIDAD FENOTÍPICA DE MECP2. NO TODO ES RETT. A PROPÓSITO DE UN CASO CON VARIANTE PATOGENICA EN DOMINIO C-TERMINAL.**

Víctor Adán Lanceta<sup>1</sup>, Fernando Francisco Martínez Calvo<sup>1</sup>, Jose Miguel Martínez de Zabarte Fernández<sup>1</sup>, Nuria Martín Ruiz<sup>1</sup>, Roberto Alijarde Lorente<sup>1</sup>, Javier López Pisón<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital General Obispo Polanco, Teruel; <sup>2</sup>Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

**P-109 - ¿SON DE UTILIDAD LOS ESTUDIOS GENÉTICOS DE CO-SEGREGACIÓN FAMILIAR?**

Marta Revert Gomar, Belén Taberner Pazos, Marta Revert Gomar.

Hospital Lluís Alcanyís, Xàtiva.

**P-110 - TETRASOMIA 8P EN MOSAICO**

Ana Nevot Flor, Vanesa Señoret Molina, Balma Ferrando Señoret, Jorge Pantoja Martínez.

Hospital la Plana, Vila-Real/ Villarreal.

**P-111 - TRASTORNO DEL MOVIMIENTO Y DEL NEURODESARROLLO NO PROGRESIVO: CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO CON MICRODELECIÓN DEL CROMOSOMA 6Q22**

Carmen Ribacoba Díaz, Guillermo Fernando Ruíz-Ocaña de las Cuevas, Raluca Oancea Ionescu, Eva Arias Vivas, Marta Bote Gascón, Adrián García Ron.

Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

**P-112 - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO ASOCIADOS A VARIANTES PATOGENICAS EN EL GEN FOXC1**

Ana Victoria Marco Marco<sup>1</sup>, Alberto de la Osa<sup>1</sup>, Alba Gabaldón<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Doctor Peset, Valencia; <sup>2</sup>Instituto Investigación Sanitaria La Fe, Valencia.

## **NEUROMUSCULAR / SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO**

**P-096 - Distrofia muscular congénita por selenoproteíno-patía: a propósito de dos casos.**

Alba Ramajo Polo, Veronica Deyanira García-Navas Nuñez, Isidoro Berrocal Sanchez, Patricia Pascual Moreno, Ignacio Arroyo Carrera.

Complejo Hospitalario, Cáceres.

**P-097 - VINCRISTINA COMO MODIFICADOR DEL CURSO DE LA NEUROPATÍA HEREDITARIA CON SUSCEPTIBILIDAD A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN**

Elena Martínez del Val, María Asunción García Pérez, Miguel Ángel Martínez Granero, Lydia de la Torre Martín, Kawtar Sabir, Mario Sanchez Tornero.

Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón.

## **PATOLOGÍA AUTOINMUNE DEL SISTEMA NERVIOSO**

**P-128 - MILLER FISHER PEDIATRICO SIN ALTERACIONES ELECTROFISIOLÓGICAS**

Jose Andrés Martínez García, Javier Sainz Garcia, Lorena Monge Galindo, Marcos Viscasillas, Isabel Dolz Zaera, Javier López Pisón.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

**P-129 – NEUROBEHÇET: UN DESAFÍO CLÍNICO**

Lourdes Panduro Romero, Cristina Cáceres Marzal, Raquel Real Terrón, M<sup>a</sup> Dolores Sardina González, Cristina Victoria Zarallo Reales.

Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz.

**P-130 - ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA POSTVACUNAL**

Alba Bouza Romero, Celia Maria Rodriguez Rodríguez, Noemi Conde Lorenzo, Santiago Andrés Fernández Cebrián.

*Hospital Universitario de Ourense, Ourense.*

**P-131 - SÍNDROME DE PRES ATÍPICO SECUNDARIO A TRATAMIENTO DE NEUROBLASTOMA CON GM-CSF Y ANTICUERPO MONOCLONAL ANTI-GD2**

Nelson Mauricio Alvarenga López<sup>1</sup>, Verónica Dolores Artiga Pérez<sup>1</sup>, Mariana Cecilia Planells Alduvin<sup>2</sup>, Jordi Muchart López<sup>2</sup>, Federico Ramos<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Departamento de Radiología, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

**P-132 - USO DE TOCILIZUMAB EN ENCEFALITIS NECROTIZANTE AGUDA SECUNDARIA A GRIPE A**

Pedro Blanco Olavarri, Irene Comino Hidalgo, Javier López Pequeño, Alejandra Aguado del Hoyo, Almudena Chacón Pascual, María Vázquez López.

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

**P-133 - PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN EL TRASTORNO DE APRENDIZAJE PROCEDIMENTAL**

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

*Universidad de Navarra, Navarra.*

**P-134 - HEMOGLOBINA FETAL PERSISTENTE COMO MARCADOR BIOQUÍMICO EN TRASTORNO ESPECTRO AUTISTA**

Cecilia Carrión Fenoll, Miriam Ouadih Morán, José Manuel Caballero Caballero, José Antonio Antón Blasco, María Sánchez Aliaga, Irene Miralles Sancho.

*Hospital de Torrevieja, Torrevieja.*

**P-135 - EFECTO ADVERSO INESPERADO POR EL TRATAMIENTO CON METILFENIDATO**

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

*Hospital Infanta Cristina, Parla.*

**P-136 - ¿OTRO CASO DE EMBRIOPATÍA POR ÁCIDO VALPROICO?**

Deyanira Garcia-Navas Nuñez Nuñez<sup>1</sup>, Alba Ramajo Polo<sup>1</sup>, Miguel Begines Tirado<sup>1</sup>, Amparo Lopez Lafuente<sup>2</sup>, Hilario Gomez Martin<sup>3</sup>, Ignacio Arroyo Carrera<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres; <sup>2</sup>Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza; <sup>3</sup>Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

**MISCELANEA**

**P-137 - SARCOMA DE EWING EN PACIENTE CON SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI, UNA ASOCIACIÓN EXCEPCIONAL**

Carmen Abreu Fernández, María Macías García, María Muñoz Cabeza, Mercedes López Lobato.

*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

**P-138 - AMNESIA GLOBAL TRANSITORIA ASOCIADA A SÍNDROME DE APNEA/HIPOPNEA DEL SUEÑO**

Diana Ghandour Fabre<sup>1</sup>, Adriana Gomez Dominguez<sup>2</sup>, Clara Ramos Carrillo<sup>2</sup>, Maria Romo<sup>2</sup>, Maria Prados<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Instituto de Neurociencias Vithas Madrid., Madrid; <sup>2</sup>Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro.

**P-139 - SINDROME DE OREJAS ROJAS: NUEVA CLASIFICACION (CASO CLÍNICO)**

Ariel Sologuestua Falomir, Virginia Montiel, Federico Ramos.

*Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.*

**P-140 - SÍNDROME DE MORNING GLORY Y ANOMALÍAS DEL SISTEMA NERVIOSOS CENTRAL**

Isabel Pérez Sebastián, Elena Martínez Cayuelas, Rebeca Losada del Pozo, Beatriz Moreno Vinues, Maria Rodrigo Moreno, Aurora Bolivar Puente.

*Fundación Jiménez Díaz, Madrid.*

**P-141 - IMAGEN RADIOLÓGICA COMO CLAVE DIAGNÓSTICA: DESCRIPCION DE UN CASO**

Ana Gutiérrez Rodríguez, Patricia Aguilera López, Maria Del Mar Guzmán Vizcaíno, Javier Aguirre Rodríguez, Esther Jiménez Iniesta, Julio Ramos Lizana.

*Hospital Torrecárdenas, Almería.*

**P-142 - HIPERTENSION INTRACRANEAL SECUNDARIA A TROMBOSIS DE SENOS VENOSOS: REPORTE DE DOS CASOS**

Beatriz Antomil Guerrero<sup>1</sup>, Antonio Hedrera Fernández<sup>1</sup>, Raquel Blanco Lago<sup>1</sup>, Ana González Acero<sup>1</sup>, Carlos Rodríguez Márquez<sup>1</sup>, Ignacio Málaga Diéguez<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo; <sup>2</sup>UT Southwestern Medical Center, Dallas.

**P-143 - ATROFIA MEDULAR CERVICAL CONGÉNITA**

Carmen Sánchez de Puerta Laguna, Ana Pareja Bosch, Mercedes López Lobato, María Muñoz Cabezas.

*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

**P-144 - INFECCIÓN SISTÉMICA POR HERPES EN PERIODO NEONATAL: A PROPÓSITO DE UN CASO**

Miren Iranzu Esparza Garrido, Elisa Cristina Salazar Alarcón, Ariadna Sánchez Suarez, Beatriz Martínez Menéndez, Beatriz Soto Sánchez, Andrés Alcaraz Romero.

*Hospital Universitario de Getafe, Getafe.*

**P-145 - INFARTO TALÁMICO BILATERAL ASINCRÓNICO: REPORTE DE UN CASO**

Maria Violeta Fariña Jara, Lorena Monge Galindo, Francisco Javier López Pisón, Juan Pablo García Iñiguez, Paula Madurga Revilla, Irene Antoñanzas Torres.

*Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO**

**P-091 - DYT-SHQ1: UN NUEVO GEN ASOCIADO A DISTONÍA DE INICIO TEMPRANO**

Maria Violeta Fariña Jara<sup>1</sup>, Anna Revert Barberà<sup>2</sup>, Guerau Fernández Isern<sup>3</sup>, Juan Darío Ortigoza Escobar<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Hospital del Mar, Barcelona; <sup>3</sup>Departamento de Medicina Genética y Molecular-IPER, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

**P-092 - COREODISTONIA GENERALIZADA POR SOUX ATÍPICO: RESPUESTA A LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA**

Maria Violeta Fariña Jara<sup>1</sup>, Guenter Schwarz<sup>2</sup>, Judith Armstrong<sup>3</sup>, Rafael Artuch<sup>4</sup>, Jaume Campistol Plana<sup>1</sup>, Juan Darío Ortigoza Escobar<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>2</sup>Institute of Biochemistry, Department of Chemistry & Center for Molecular Medicine, Cologne; <sup>3</sup>Sección de Medicina Genética y Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; <sup>4</sup>Departamento de Bioquímica Clínica, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

## INFORMACIÓN GENERAL

### Sede

---

Palacio de Congresos y Auditorio de Navarra. BALUARTE

Dirección: Plaza del Baluarte s/n, 31002 Pamplona



### SECRETARÍA TÉCNICA

---

**GRUPO PACIFICO**  
The power of meeting

C/ Maria Cubi, 4 - Pral.  
08006 Barcelona  
Tel. +34 932.388.777  
[senep2023@pacifico-meetings.com](mailto:senep2023@pacifico-meetings.com)

La Secretaría Técnica estará situada en el vestíbulo de la Planta o Palacio de Congresos y Auditorio de Navarra. BALUARTE

#### **HORARIO DE APERTURA:**

**JUEVES 18:** de 09:00 a 21:00h

**VIERNES 19:** de 08:00 a 20:00h

**SÁBADO 20:** de 08:30 a 14:30h

## INSCRIPCIONES

---

Las inscripciones se realizarán a través de la página Web oficial del congreso: [www.senep-2023.com](http://www.senep-2023.com)

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

Cuota	Hasta el 31 de marzo	A partir del 1 de abril
Socio SENEP	325€	400€
No Socio SENEP	450€	525€
Residentes <sup>1</sup>	200€	250€
Socio SENEP individual <sup>2</sup> (50% descuento)	162€	200€
Socio Emérito/Honorífico SENEP	Gratuita	

<sup>1</sup> Es necesario aportar documentación acreditativa.

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

IVA 21% incluido

### La cuota incluye:

Cartera del congreso y documentación

Acceso a las sesiones científicas del congreso

Acceso a la exposición

Régimen alimenticio según programa

Cóctel de Bienvenida en Restaurante del Museo Universidad de Navarra

Cena del Congreso en BALUARTE

## WEB

---

<https://www.senep-2023.com/>

Dispone de información actualizada y programa en pdf para descarga

## ACCESOS Y ACREDITACIÓN

---

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

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

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

## SEGUROS

---

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

## RECEPCIÓN DE PONENCIAS Y COMUNICACIONES

Las presentaciones se entregarán en la Sala de Descarga de ponencias (situada en la Planta 0) donde se podrá revisar y entregar la presentación al menos dos horas antes de la hora de exposición. En el caso de que su ponencia sea a primera hora de la mañana, rogamos pase por la sala de ponencias la tarde anterior.

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

Las presentaciones de COMUNICACIONES (orales y pósters orales) deben ser enviadas previamente mediante la plataforma online que se ha indicado mediante correo electrónico a los autores. En el caso de no haber podido enviar su presentación por este medio, por motivos de fuerza mayor, podrá entregarla en la Sala de Ponentes (planta 0) en el horario establecido.

**El horario de la Sala de Ponentes es el siguiente:**

**Jueves 18 de mayo:** De 12:00h a 20:00h

**Viernes 19 de mayo:** De 08:00h a 19:30h

**Sábado 20 de mayo:** De 8:30h a 13:00h

Las presentaciones de los Talleres, Simposios y Grupos de Trabajo serán cargadas también en el punto de carga de ponencias de la Planta 0.

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

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



## **NORMAS DE PRESENTACIÓN DE COMUNICACIONES**

### **PRESENTACIÓN COMUNICACIONES ORALES**

El tiempo máximo de la presentación de la comunicación será de 8 minutos: 6 minutos de exposición y 2 minutos de discusión. Rogamos se ajusten al tiempo establecido y descarguen con antelación sus presentaciones según las normas establecidas en el apartado anterior.

### **PRESENTACIÓN PÓSTERS ORALES**

Los posters que han sido seleccionados por el comité científico de la SENEP como Posters Orales, serán presentados oralmente en las salas correspondientes. Además, deben ser expuestos durante toda la Reunión en formato de E-Poster en la zona habilitada en la Planta Principal.

El tiempo máximo de presentación del póster oral (con soporte Power Point de no más de 3 diapositivas) será de 4 minutos: 3 minutos de exposición y 1 minuto de discusión. Rogamos se ajusten al tiempo establecido y descarguen con antelación sus presentaciones según las normas establecidas en el apartado anterior.

### **EXPOSICIÓN DE E-POSTERS**

Todos los E-Posters serán expuestos en formato electrónico durante toda la Reunión en el Pasillo de la Planta 0. Se ruega a los autores de los E-Posters permanecer a pie de panel en la sesión indicada (viernes 19 de mayo de 10:00 a 11:30h y/o sábado 20 de mayo de 10:30 a 11:30), para posibles aclaraciones a los asistentes.

## **LIBRO DE COMUNICACIONES**

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

## **CERTIFICADOS**

### **ASISTENCIA Y CRÉDITOS**

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

### **COMUNICACIONES**

Finalizado el Congreso los certificados de comunicaciones se facilitarán a los autores en formato electrónico (archivo PDF) mediante descarga en la página web del Congreso [www.senep-2023.com](http://www.senep-2023.com), en el apartado de PUBLICACIÓN ONLINE. Se informará a los autores cuando estén disponibles.

## ACREDITACIÓN

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

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

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

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

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

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

**WI-FI**

**SSID:** SENEP\_BALUARTE

**CLAVE:** SENEP2023



## SPONSORS

