

**XXIV CONGRESO INTERNACIONAL DE ACTUALIZACIÓN EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO.  
VALENCIA, MARZO 2023**

**COMUNICACIONES POSTERS**

**1. PERFILES COGNITIVOS EN LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO: UN ESTUDIO PILOTO CON POBLACIÓN CLÍNICA PEDIÁTRICA EN CHIRIQUÍ, PANAMÁ**

Karel Guevara

*Universidad Autónoma de Chiriquí  
karel.guevara@unachi.ac.pa*

**Introducción.** Los trastornos del neurodesarrollo comprenden un grupo heterogéneo de trastornos crónicos relacionados y que en conjunto comparten una alteración en la adquisición de habilidades cognitivas, motoras, del lenguaje, del aprendizaje y de la conducta (Fejerman & Grañana, 2017). **Objetivo.** Analizar los perfiles cognitivos en los trastornos del neurodesarrollo a partir del WISC-IV en un estudio piloto con población clínica. **Pacientes y método.** Se analizó un total de 134 expedientes de pacientes de la consulta privada de una psicóloga clínica de 2017 a 2019 resultando una muestra de N = 36 casos entre 6 y 12 años (M = 7, DT = 1.6), (8% Discapacidad Intelectual (DI); 17% Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH); 19% Trastorno del espectro del autismo (TEA) y 56% Trastorno específico de aprendizaje (TEAp). El 67% eran niños y 33% niñas. **Resultados.** Discapacidad Intelectual presenta el perfil general con las puntuaciones más bajas en los cuatro índices (CV, MT, RP, VP). TEA, TDAH Y TEAp presentaron rendimiento similar en la subescala de Comprensión Verbal. TDAH presentó los índices de Memoria de Trabajo y Razonamiento Perceptual con el rendimiento más bajo en relación con TEA y TEAp. Velocidad de Procesamiento presenta un mejor rendimiento en los sujetos con TEA en relación con el grupo con TDAH y TEAp. **Conclusiones.** El perfil cognitivo de los índices del WISC-IV deben analizarse siempre con cautela y de forma orientativa, más no de forma generalizada para todos los casos.

**2. BIOMARCADORES, UNA POSIBILIDAD DE PREDICCIÓN DEL AUTISMO DESDE EL NACIMIENTO**

Rebeca Mira Sánchez<sup>1</sup>, Juan Antonio Marín Martínez<sup>2</sup>

*<sup>1</sup>Vicepresidenta del Instituto de Ciencias Medioambientales y Neurodesarrollo ICMYN, <sup>2</sup>Presidente del Instituto de Ciencias Medioambientales y Neurodesarrollo ICMYN.  
rebecamira25@gmail.com*

**Introducción.** Los biomarcadores constituyen una poderosa herramienta en la detección precoz de numerosos trastornos y enfermedades, siendo éstos estudiados en el autismo. En los últimos años se han producido avances al respecto. **Objetivo.** mostrar el avance científico en la identificación de marcadores biológicos en la predicción del autismo. **Método.** revisión de esta evidencia científica. **Resultados.** En 2017, investigadores del Mount Sinai estudiaron en gemelos monocigóticos con diagnóstico discordante de autismo en Suecia, biomarcadores de matriz dental validados de los ciclos metabólicos zinc-cobre. Los resultados publicados en Nature, apoyan la hipótesis de una desregularización prenatal y postnatal de los metales pesados en el TEA. Resultados que fueron replicados en 2018 por tres equipos de investigación diferentes. Sus hallazgos publicados en Advance Science sugieren

que la ritmicidad alterada de los ciclos metabólicos zinc-cobre precede a la aparición del autismo y lo identifica con una precisión del 90%. Los investigadores del Mount Sinai están desarrollando StrandDX (ASD Exposeme Sequencing Diagnostic) que ha recibido la designación de dispositivo innovador por la FDA. Adicionalmente, se ha publicado en Behavioral and Brain Functions que el metabolismo de la glutatión-S-transferase (GST) juega un papel en la etiología y severidad del autismo. **Conclusión:** La identificación de estos biomarcadores en el autismo abre una vía prometedora en la predicción y tratamiento del TEA.

**3. SMITH-KINGSMORE SYNDROME – A PORTUGUESE NEURODEVELOPMENTAL UNIT EXPERIENCE**

Inês Ferreira Costa<sup>1</sup>, Sara Soares<sup>1,2</sup>, Leonilde Machado<sup>3</sup>, Diana Gonzaga<sup>1,2</sup>, Inês Vaz Matos<sup>1,2</sup>, Catarina Prior<sup>1,2</sup>  
*<sup>1</sup>Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto. <sup>2</sup>Unidade de Neurodesenvolvimento, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto. <sup>3</sup>Unidade de Neurodesenvolvimento, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa  
inesfcosta6@gmail.com*

**Introduction.** Smith-Kingsmore syndrome (SKS) is a rare genetic disorder with autosomal dominant inheritance, caused by mutations of the MTOR gene on chromosome 1p36. The most consistent findings are macrocephaly, overgrowth, global developmental delay (GDD)/intellectual disability (ID) and seizures. **Clinical Cases.** Two girls with SKS, aged 12 and 14 years old. One was born prematurely at 25 gestational weeks; the other after an uneventful pregnancy. Both had progressive congenital macrocephaly with delayed closure of the anterior fontanelle. Their current height is above the 97th percentile. None of them have major dysmorphisms. Attention deficit and hyperactivity disorder (ADHD) and ID were diagnosed in both girls, and one presented a concomitant Fabry disease. The mutation was detected by exome sequencing in one of the patients and by an overgrowth syndromes panel on the other, when they were 11 years old. **Conclusion.** SKS is a rare genetic disorder with about 150 cases reported worldwide. There is a high phenotypic similarity with other syndromes associated with the mTOR pathway, which can lead to underdiagnosis. The 2 cases followed at our Unit show macrocephaly, overgrowth and ID, as reported in the literature. Although seizures are reported in more than 75% of patients, none of our girls had epilepsy. ADHD is described in about 11% of these children and, interestingly, is present in both of our patients. We draw attention for this syndrome hoping that it may contribute to earlier diagnosis and therefore allow individual therapeutic intervention and genetic counselling to these patients and their families..

**4. ENCEFALITIS DE RASMUSSEN EN PACIENTE PEDIÁTRICO**

Raquel González Villén<sup>1</sup>, Antonio Almagro Tello<sup>2</sup>, Antonio Carmona Espejo<sup>3</sup>  
*<sup>1</sup>Hospital Materno Infantil Virgen de las Nieves (Granada). <sup>2</sup>C.S. Nueva Málaga (Málaga). <sup>3</sup>Hospital Clínico San Cecilio (Granada).  
raquelgonzavi@gmail.com*

**Introducción.** La epilepsia parcial continua es una forma de estatus epiléptico parcial, con mioclonías repetidas que afectan a un grupo muscular. Existen 2 grupos: síndrome de Kojewnikow (lesión en región rolándica y daño neurológico estable) y el síndrome de Rasmussen, con inicio de crisis en pacientes previamente sanos, comenzando con crisis parciales motoras a las cuales rápidamente se asocian mioclonías. **Caso clínico.** Niño de 6 años que presenta primera crisis epiléptica (CE) durante el sueño, iniciando con llanto y mirada perdida, desviación de la comisura bucal y anartria. Sin antecedentes familiares ni personales de interés. Segundo episodio al mes. Durante EEG en sueño, episodio similar, con foco fronto-temporal derecho y generalización secundaria. Inicia levetiracetam. Tercer episodio al mes, presentando 4 episodios durante la noche, con rigidez de miembro superior izquierdo (MSI) y posterior hipotonía. Las crisis se hacen más frecuentes, también en vigilia. Se cambia a oxcarbacepina. Los padres notan deterioro del lenguaje y temblor continuo de MSI, sugerente de epilepsia parcial continua (EPC). A los 5 meses, ácido valproico, quedando libre de crisis 15 días. Posteriormente, reaparecen con cambio en el patrón de CE, y presentando 13 CE en las últimas 48 horas. Ante la sospecha de síndrome de Rasmussen, se realizan pruebas complementarias (VEEG, RM craneal y RM 3T) que apoyan el diagnóstico. Se inicia tratamiento con metilprednisolona en bolos durante 5 días, y posteriormente inmunoglobulinas intravenosas. Al alta mejoría de su EPC de focalidad en MSI. **Conclusiones.** La encefalitis de Rasmussen es una enfermedad lentamente progresiva autoinmune inflamatoria del SNC. La etiología es desconocida, aunque tiene base autoinmune.

**5. ADAPTEA: UNA INTERVENCIÓN VIRTUAL ADAPTATIVA PARA NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA**  
Luna Maddalón<sup>1</sup>, Sergio C. Torres<sup>1</sup>, María Eleonora Minnissi<sup>1</sup>, Amaia Hervás<sup>2</sup>, Soledad Gómez-García<sup>3</sup>, Mariano Alcañiz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Instituto Universitario de Investigación en Tecnología Centrada en el Ser Humano (HUMAN-tech), Universidad Politécnica de Valencia, Valencia, Spain. <sup>2</sup>Fundació de Docència i Recerca Mútua Terrassa (MTA) - Grup Salut mental Infànto Juvenil, Terrassa, Barcelona, Spain. <sup>3</sup>Facultad de Magisterio y Ciencias de la Educación, Universidad Católica de Valencia, Valencia, Spain.  
lmaddal@i3b.upv.es

**Introducción.** El conjunto de habilidades que permiten interactuar funcionalmente en el entorno social se denomina cognición social. Trabajar la empatía y la teoría de la mente (ToM) en aquellas circunstancias en las que el funcionamiento social de un individuo está alterado podría ser útil para la integración social. La cognición social es un aspecto crítico de la intervención TEA, donde es necesario avanzar hacia soluciones más personalizadas. **Objetivos.** Presentar el diseño de una intervención adaptativa basada en realidad virtual y biomarcadores, para mejorar habilidades de cognición social en menores con TEA. **Pacientes y método.** La intervención está dirigida a menores entre 6-8 años con CI  $\geq 85$  y diagnóstico TEA (grado 1). Consta de seis pasos, con tres niveles de dificultad cada uno, fundamentados bajo el paradigma cognitivo-conductual y ToM. Se trabajará: reconocimiento emocional, toma de perspectiva, y creencias cognitivas. Para potenciar un entrenamiento individualizado a las necesidades de cada niño, el sistema proporciona diferentes refuerzos en función del rendimiento conductual. Además, biomarcadores medidos durante la intervención servirán para adaptar la administración de ciertos estímulos. Posibles efectos de aprendizaje se minimizarán utilizando dos versiones paralelas de la intervención. **Conclusiones.** La metodología descrita y el tratamiento basado en RV se apoyan en fundamentos científicos que avalan el éxito en el tratamiento de los síntomas relacionados con el autismo. Con este proyecto se pretende avanzar en un tratamiento sobre cognición social en población TEA más individualizado, que mitigue la variabilidad en la administración de intervenciones en los pacientes.

**6. PACIENTE CON TDAH CON MALA EVOLUCIÓN, ¿CUÁNDO SOSPECHAR QUE HAY ALGO MÁS?**

María Prados Alvarez<sup>1</sup>, Juan Pedro Navarro Romero<sup>2</sup>, Saoud Swafari Swafari<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Hospital Universitario Infanta Elena. <sup>2</sup>Hospital Universitario de Torrejón.  
pradosalvarez@hotmail.com

**Introducción.** Las dificultades curriculares y el TDAH es un motivo de consulta frecuente en niños y adolescentes. El diagnóstico es clínico, fundamentado en la anamnesis, exploración, síntomas referidos por familia y escuela. Además, nos podemos apoyar en valoraciones neuropsicológicas y escalas de screening. La indicación de tratamiento y el tipo, se deben basar en las dificultades individuales de cada paciente, la intensidad de los síntomas y la evidencia científica. La comorbilidad en el TDAH es muy frecuente y puede ser una de las causas de mal pronóstico. **Caso clínico.** Paciente de 7 años remitida a consulta inicialmente por dificultades atencionales y curriculares, con diagnóstico inicial de TDAH. Evolución progresiva a afectación conductual severa que conlleva múltiples visitas médicas, cambios farmacológicos e ingresos en hospitalización por agresividad. Seguimiento progresivo por psiquiatría, psicología, neurología, genética, orientador escolar y trabajador social, con diagnósticos de Trastorno de conducta y posteriormente, discapacidad intelectual. Dada la mala evolución se amplía estudio etiológico con RM craneal, estudio metabólico (normales) y CGH-arrays siendo compatible con: Síndrome genético por duplicación del cromosoma 22. **Conclusiones.** La comorbilidad es frecuente en el TDAH (70%), siendo una asociación frecuente la clínica psiquiátrica: trastornos de conducta, el trastorno oposicionista desafiante y los desórdenes por ansiedad y depresión. En casos de evolución tórpida es necesario replantearse el diagnóstico, la presencia de comorbilidad, la causa etiológica, así como el manejo farmacológico, siendo necesario un abordaje multidisciplinar.

**7. EVALUACIÓN DE LA IMAGEN CORPORAL EN ADOLESCENTES CON LA CONDICIÓN DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA) Y TRASTORNO DE LA CONDUCTA ALIMENTARIA (TCA).**

Javier Pita de la Vega García<sup>1</sup>, Eva Davi Loscos<sup>2</sup>, Rebeca Hernández Antón<sup>3</sup>, Oriol Brugue González<sup>4</sup>, Montserrat Hergueta Martínez<sup>5</sup>, Miguel Ragull Puig<sup>5</sup>.  
<sup>1</sup>Enfermero Especialista en Salud Mental, CSMIJ Mataró. <sup>2</sup>Psiquiatra, CSMIJ Mataró y URPIJ. <sup>3</sup>Psiquiatra, Hospital de Día I-J Salud Mental de Mataró. <sup>4</sup>Trabajadora social, CSMIJ Ocata y HDIJ de Salud Mental (Mataró). <sup>5</sup>Cap d'àrea de salud mental  
javierpvg@hotmail.com

**Introducción:** Los problemas de alimentación son comunes en los jóvenes con TEA, llegando a presentar según los últimos estudios hasta un 25% una comorbilidad con TCA. Sin embargo, no hay suficiente evidencia sobre el autoconcepto y la percepción de la imagen corporal. El ISDC se emplea para medir la percepción de la imagen corporal. Este instrumento tiene en cuenta la medición subjetiva de partes del cuerpo y una medición objetiva, mostrando una silueta global y la diferencia entre ambas. **Objetivo:** Analizar la percepción de la imagen corporal y el autoconcepto de los adolescentes con TEA y TCA MEDIANTE EL ISDC. **Paciente y método:** La muestra está compuesta por 35 adolescentes (11 hombres y 24 mujeres) con edades entre 13 y 17 años y con diagnóstico de TEA que ingresan en hospital de día infanto-juvenil de salud mental. El 63,5% de la muestra tienen comorbilidad con TCA. La evaluación con el ISDC se realizó en las dos primeras semanas del ingreso. Además se recogen otras variables como la edad, el sexo, el tiempo de ingreso, la edad, el IMC y el dispositivo de procedencia al hospital de día de salud mental infanto-juvenil. Los resultados se analizan utilizando el programa IBM SPSS Statistics. **Resultados:** La percepción de la imagen corporal se ve alterada en un promedio de 14,30 cm respecto a la realidad. Desviación estándar de 5,99 y error estándar promedio de 1,667. La media de sobreestimación

de la imagen corporal por diferencia de sexo es en hombres es de 13,35 cm y en mujeres de 13,67 cm. En los adolescentes con comorbilidad con TCA, la media de sobrestimación de es de 15,53 cm. La diferencia entre adolescentes sin comorbilidad es de 1,94 cm. **Conclusiones:** Los pacientes con TEA sobrestiman su imagen corporal sin mostrar diferencia relevante entre sexos. No diferencia significativa con comorbilidad TCA. El ISDC constituye un instrumento que permite un abordaje específico y amplía su intervención en trastornos como el TEA y el TCA.

#### 8. PSEUDOTUMOR ORBITARIO A PROPÓSITO DE UN CASO EN PEDIATRÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA

Antonio Almagro Tello<sup>1</sup>, Raquel González Villén<sup>2</sup>, Antonio Carmona Espejo<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Centro de Salud Nueva Málaga, <sup>2</sup>Hospital Materno-Infantil Virgen de las Nieves, Granada, <sup>3</sup>Hospital Universitario San Cecilio, Granada.

almagroa069@gmail.com

**Introducción.** La enfermedad inflamatoria orbitaria idiopática (EIOI), también conocida como pseudotumor orbitario, es una patología poco frecuente que puede afectar a todos los componentes de la órbita o a cualquiera de los tejidos blandos: miositis, tenovitis, dacrioadenitis, etc siendo la miositis la forma de presentación más frecuente. En un 90% de los casos la afectación es unilateral y los pacientes generalmente presentan dolor ocular, aumentado con el movimiento, y diplopía entre otros. **Caso clínico.** Niña de 12 años de edad acude a consulta de Atención Primaria por diplopía aguda, dolor ocular e hiperemia conjuntival de tres semanas de evolución. Presenta hiperemia conjuntival y hemorragia subconjuntival en zona de inserción de rectos horizontales, exotropía por paresia del recto medio del ojo derecho. Solicitamos TAC craneal con inflamación de recto medio de probable origen inflamatorio. Se inicia tratamiento con ibuprofeno y oclusiones alternas con remisión de sintomatología. Días después reinicia diplopía con paresia de recto lateral de ojo izquierdo, siendo derivada a Urgencias Pediátricas, ingresando en medio hospitalario. En resonancia craneal engrosamiento muscular de recto medio de ojo derecho y del recto medio y lateral del ojo izquierdo, de aspecto inflamatorio. Comienza corticoterapia con excelente evolución. **Conclusiones.** Es vital realizar un correcto diagnóstico diferencial, descartando toxas de evolución desfavorable (celulitis orbitaria, oftalmopatía tiroidea, miastenia gravis, sarcoidosis, tumores...). Exige un alto índice de sospecha para un diagnóstico y tratamiento correcto. En los casos leves se puede emplear AINEs pero el tratamiento de primera línea son los corticoides sistémicos.

#### 9. DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y CRISIS EPILÉPTICAS GELÁSTICAS EN PACIENTE DE 11 AÑOS

Daniel Hernández-Torres, Ma. Guillermina Yáñez-Téllez  
Facultad de Estudios Superiores Iztacala, Universidad Nacional Autónoma de México.  
daniel133e@hotmail.com

**Introducción.** La epilepsia gelástica es poco frecuente, se caracteriza por episodios automáticos de risa forzada o natural o una necesidad de reír que puede ser asociada con sentimientos de alegría. La condición puede ser asociada a epilepsia del lóbulo temporal y presentar diferentes alteraciones cognitivas, e incluso, discapacidad intelectual. **Caso clínico.** J. M. es un niño de 11 años 4 meses que fue enviado por neurología pediátrica a evaluación neuropsicológica, derivado del diagnóstico de epilepsia del lóbulo temporal con manifestación de crisis gelásticas, encontrándose en tratamiento farmacológico con valproato de magnesio y risperidona. Había presentado todos los hitos del desarrollo con desfase. En el momento de la evaluación obtuvo en la WISC IV un CI de 48 puntos, no había adquirido las habilidades académicas (lectura, escritura y matemáticas), lo cual se confirmó con la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI-2), además se documentaron fallas en atención, memoria y funciones ejecutivas. Presentaba también problemas de articulación del lenguaje. Mediante el Sistema de Evaluación de la Conducta

Adaptativa (ABAS-II) se determinó un muy bajo nivel de conducta adaptativa. **Conclusiones.** Con base en la historia clínica y los resultados de la evaluación neuropsicológica se estableció que J. M. cumplía con criterios diagnósticos acorde al DSM-5 de discapacidad intelectual grave (secundaria a epilepsia gelástica) y que comprometía su funcionalidad. Se sugirió un programa de intervención integral para desarrollar los diferentes dominios cognitivos deficientes; actividades que favorecieran su conducta adaptativa; terapia ocupacional y de lenguaje.

#### 10. ACTUALIZACIÓN DEL ESTUDIO GENÉTICO EN PREESCOLARES CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Inés González, Conxita Escofet, Montserrat Torras, Marta Gaixa, Sara Vega, Aroa Gómez, Montserrat Guillamón  
Centre de Desenvolupament Infantil i Atenció Precoç (CDIAP) Parc Taulí. Hospital Universitari Parc Taulí. Corporació Sanitària Parc Taulí de Sabadell.  
igonzalez@tauli.cat

**Introducción.** Los avances en el conocimiento de la etiología del trastorno del espectro autista (TEA) y la disponibilidad de pruebas genéticas de nueva generación permiten detectar alteraciones patogénicas en un porcentaje de casos cada vez mayor. **Objetivos.** (1) Analizar los resultados del estudio genético en una muestra de preescolares con TEA y (2) estimar en cuántos casos se amplió el estudio genético (mediante un panel de genes diseñado para la discapacidad intelectual (DI) y autismo y/o exoma), tras obtener resultado negativo en el Array de hibridación genómica comparada (Array-CGH). Se tuvo en cuenta tanto el género como el nivel cognitivo para el análisis de los datos. **Pacientes y método.** Se analizó una muestra de 581 menores (1279 niñas y 454 niños, ratio 1:3,5) con diagnóstico clínico de TEA que recibieron atención diagnóstico-terapéutica en el CDIAP y a los que se les realizó Array-CGH. **Resultados.** Se realizaron 581 Array-CGH, de los cuales 38 casos presentaron variantes patogénicas (6,5%). En 71 casos con resultado negativo, se amplió el estudio genético en una o dos ocasiones (41 panel DI y 40 exoma). El panel DI detectó variantes patogénicas en el 9,8% (n = 4) y el exoma el 35% (n=14). En total se hallaron alteraciones patogénicas en 56 casos. En el grupo con variantes patogénicas se halló un mayor número de niñas que en la muestra total, siendo la ratio de 1:2,1. Asimismo, se halló un mayor número de menores con discapacidad intelectual (el 32%, frente al 10% encontrado en la muestra total). **Conclusiones.** Ampliar el estudio genético en pacientes con TEA aporta una mayor capacidad de diagnóstico etiológico, principalmente en perfiles con mayor afectación cognitiva.

#### 11. EPILÉPTIKA: UNA HERRAMIENTA DIGITAL BASADA EN CIENCIA DE DATOS DE AYUDA AL CONTROL DE LA EPILEPSIA REFRACTARIA EN POBLACIÓN CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Cristina Santamarina-Siurana<sup>1</sup>, Vicente Cloquell-Ballester<sup>2</sup>, Mila Fuentes-Albero<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Escuela Técnica Superior de Ingenieros Industriales, Universitat Politècnica de València, <sup>2</sup>Escuela Técnica Superior de Ingeniería de Diseño, Universitat Politècnica de València, <sup>3</sup>Unidad de Salud Mental Infantil Catarroja, Hospital la Fe de Valencia.

csantama@agf.upv.es

**Introducción.** Las limitaciones adaptativas, sociales y prácticas inherentes a la DI, suponen un reto al abordar la epilepsia, especialmente cuando es refractaria a fármacos antiepilépticos (FAE). La incapacidad del paciente para informar sobre los episodios, antecedentes y consecuentes, conlleva mermas significativas de su calidad de vida. Sin embargo, la situación puede mejorar si los cuidadores aprenden a observar y registrar los signos relevantes y disponen de información sobre su estado antes de ajustar las actividades diarias en función de dicha información. **Objetivos.** Desarrollar una herramienta digital (EPILEPTIKA), capaz de almacenar los registros de los episodios, antecedentes,

consecuentes y FAE prescritos, y ofrecer información, en tiempo real, sobre la intensidad y características de los episodios diarios, inferir posibles desencadenantes y mostrar la eficacia de los FAE. **Pacientes y método.** Se ha desarrollado una App (multi-usuario/dispositivo/contexto), válida para sistemas iOS/Android/PC, que desarrolla las funciones descritas en los objetivos. Los registros se realizan mediante una "seizure record form". Se ha realizado un pre-TEST con 5 pacientes durante 6 meses. **Resultados.** Mejora de la calidad de vida de los pacientes, bien por disminución de los episodios, bien por facilitar un mejor ajuste farmacológico. **Conclusiones.** Es necesario contrastar la herramienta con muestras representativas pero ésta se configura como un instrumento fiable, de ayuda al tratamiento de la epilepsia refractaria en DI. Con respecto a su utilidad clínica, facilita el trabajo a los equipos de apoyo e intervención y la comunicación "con" y "entre" profesionales médicos.

## 12. CARACTERÍSTICAS NEUROPSICOLÓGICAS DE PACIENTES MEXICANOS CON SÍNDROME DE KABUKI

Lorena Martínez-Sánchez<sup>1</sup>; María Guillermina Yáñez-Téllez<sup>1</sup>; Alán Cárdenas-Conejo<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Facultad de Estudios Superiores Iztacala, UNAM. <sup>2</sup>Servicio de Genética, UMAE. Hospital de Pediatría "Dr. Silvestre Frenk Freund", Centro Médico Nacional S.XXI. [lore30stm@live.com.mx](mailto:lore30stm@live.com.mx)

**Introducción.** El Síndrome de Kabuki (SK) es una enfermedad congénita, con una mutación en el gen KMT2D o KDM6A, caracterizándose por 5 manifestaciones cardinales: rasgos faciales típicos, deficiencias en el crecimiento, discapacidad intelectual, anomalías esqueléticas y dermatoglíficas. Dada su baja incidencia, 1:32,000 personas, la investigación sobre sus características neuropsicológicas ha sido escasa. **Objetivo.** Describir las características cognitivas, adaptativas y emocionales de una muestra pediátrica en pacientes con SK. **Pacientes y Método.** Diseño transversal descriptivo, analítico y retrospectivo (grupo control). Participantes: 4 pacientes (2 hombres y 2 mujeres) de 8 a 17 años con diagnóstico confirmatorio de SK a través de prueba molecular; el grupo control estuvo pareado por edad y sexo. Instrumentos: Para la parte cognitiva se aplicaron las escalas WISC-IV/WAIS-IV, NEUROPSI Memoria y Atención, BANETA, DTVP3, BRIEF-II, TDAH-5 y ADI-R; para la parte adaptativa se utilizó ABAS-II; finalmente para el aspecto emocional se aplicó el SENA. **Resultados.** Se encontró que los 4 pacientes dieron positivo a SK con la variante KMT2D. Se observó un perfil de discapacidad intelectual de leve a moderada en todos los pacientes; con mayor alteración en habilidades visuoespaciales, atención, memoria, funciones ejecutivas, escritura y cálculo. También se informó aislamiento, problemas de autoestima y regulación emocional, así como déficits en habilidades adaptativas; en la parte conceptual, social y autocuidado. **Conclusiones.** Los pacientes con SK cursan con discapacidad intelectual, problemas adaptativos y emocionales.

## 13. AUMENTO DEL DIAGNÓSTICO TARDÍO DE MUJERES AUTISTAS Y LA DETECCIÓN PRECOZ DE NIÑAS: ANÁLISIS DE LOS PRIMEROS DIAGNÓSTICOS DE TEA EN UN CENTRO SANITARIO DEL 2017 AL 2022.

Naiara Minto de Sousa, María Ángeles Sirera Conca, Luis Abad Mas

Centro de Desarrollo Cognitivo Red Cenit, Valencia. [nairaminto@redcenit.com](mailto:nairaminto@redcenit.com)

**Introducción.** La presentación de la sintomatología autista en las chicas es distinta, asociándose al infra-diagnóstico y a una disminuida calidad de vida/diversos trastornos emocionales asociados en mujeres autistas no diagnosticadas. **Objetivos.** Analizar la distribución, en cuánto al género y la edad, de los primeros diagnósticos de TEA realizados en un centro sanitario especializado en el diagnóstico y tratamiento de trastornos del Neurodesarrollo en Valencia, a lo largo de los últimos 5 años. **Pacientes y método.** Se han contabilizado los primeros diagnósticos de TEA por año (2017 al 2022; n = 319 diagnósticos). Se ha analizado: 1) El porcentaje de diagnósticos tardíos (mayores de

16 años)/total; 2) El porcentaje de mujeres/adultos; 3) El porcentaje de detecciones precoces (menores de 31 meses: Módulo T/ADOS-2)/total; 4) El porcentaje de niñas/detecciones precoces. **Resultados.** 1) Aumento significativo en 2022 en la búsqueda del diagnóstico tardío por adultos (n = 14; 25% total). 2) Las mujeres empezaron a buscar el diagnóstico en el centro a partir del 2020, correspondiendo a un 71.4% de los diagnósticos tardíos en 2022 (n = 10). 3) La detección precoz se mantuvo sobre la media a lo largo de los cinco años (M = 25.3%), excepto en el año 2020 (48.4%). 4) El diagnóstico precoz de niñas presenta una tendencia de aumento (7.6% en el 2017; 22.2% en el 2022). **Conclusiones.** Se observó un aumento en el diagnóstico del autismo femenino, sobre todo en adultas. Hay que seguir concienciando a la población y mejorando la formación de los profesionales sobre el diagnóstico del autismo femenino.

## 14. EVALUACIÓN DE LENGUAJE FIGURATIVO EN LA ALTA CAPACIDAD INTELECTUAL

Lourdes Viana Sáenz<sup>1</sup>, M<sup>a</sup> Luz Urraca Martínez<sup>1</sup>, Ignasi Navarro I Ferrando<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Universidad de La Rioja. <sup>2</sup>Universitat Jaume I. [lourdes.viana@unirioja.es](mailto:lourdes.viana@unirioja.es)

**Introducción.** El conocimiento sobre la naturaleza, manifestación y procesos de identificación de la Alta Capacidad Intelectual (ACI) adolece de la precisión que permita la expresión óptima del potencial postulándose la necesidad de una investigación interdisciplinar en neurociencia, genética, psicología, lenguaje o educación. **Objetivos.** Construcción de un cuestionario sobre la comprensión de ironías orales que permita el estudio del desarrollo del lenguaje figurativo en la ACI y mejorar la fiabilidad de los diagnósticos de ACI. **Método.** Trabajo interdisciplinar entre psicólogos y lingüistas que permite: a) establecer un marco general; b) definición operativa de la variable a estudiar (ironía); c) especificaciones del instrumento (soporte de administración, tipo de aplicación, vocabulario, rango de edades, tipo de ítems...), d) construcción de los ítems y e) estudio piloto (cualitativo y cuantitativo). **Resultados.** Cuestionario de lápiz y papel de aplicación grupal compuesto por diez historietas que abordan ironías explícitas e implícitas, simples y compuestas y con marcadores adverbiales o no. Cada una de ellas se analiza mediante seis preguntas con cinco alternativas de respuesta (tipo Likert) para conocer la comprensión de las expresiones de ironía. El rango estimado de edad de aplicación es de 7 a 16 años. El estudio piloto refinó los ítems mediante la detección de errores lingüísticos, adaptación de la naturaleza de las historietas a la realidad de las edades indicadas y examinó la estructura dimensional del mismo. **Conclusiones.** El cuestionario se postula como un instrumento de estudio del desarrollo del lenguaje figurativo en la ACI a la espera de su validación y generalización.

## 15. VIABILIDAD DE UN PROGRAMA DE PROMOCIÓN DE LA SALUD GINECOLÓGICA EN JÓVENES CON TEA Y NECESIDADES DE APOYO SIGNIFICATIVAS

María Garrido-Salcedo<sup>1</sup>, Helena Gandía-Abellán<sup>1</sup>, Laura Hijos<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Federación Autismo FESPAU/Universidad Autónoma de Madrid, España; <sup>2</sup>APNA-CEE Leo Kanner, España. [m.garrido@fespau.es](mailto:m.garrido@fespau.es)

**Introducción.** Los cánceres ginecológicos tienen alta incidencia en mujeres (REDECAN, 2021). Las mujeres con TEA y Necesidades de Apoyo Significativas (NA) (alta severidad del trastorno, discapacidad intelectual y trastornos del lenguaje asociados) no acuden de forma regular al ginecólogo (FESPAU, 2019) La ausencia de apoyos ajustados en el entorno sanitario, las particularidades sensoriales del mismo y la historia previa de aprendizaje pueden dificultar su acceso a la atención ginecológica. En 2019 se crea un Programa de Habitación Ginecológica para Mujeres con TEA y NA (PHG). **Objetivo.** testar la viabilidad de la primera fase de implementación del PHG. **Pacientes y método.** 13 mujeres con TEA con NA. Rango de edad 12-31 (media: 22). Medidas de viabilidad: aceptabilidad (utilidad percibida por parte

de los profesionales), facilidad de implementación (prácticas completadas), satisfacción de participantes y profesionales. **Resultados.** Las entidades participantes perciben como útil el PHG. 76% de las participantes completan las prácticas alcanzando la Fase I. Nivel de satisfacción alto de los profesionales (media: 9, escala Likert 0-10). Las participantes se muestran satisfechas con el PHG. **Conclusiones.** El programa de prevención es percibido como una guía práctica y útil para profesionales y familias que genera un impacto significativo en la calidad de vida de las jóvenes con TEA y NA. Es necesario dedicar tiempo y recursos a valorar las necesidades de cada uno de los agentes implicados en el PHG para eliminar las barreras encontradas. Se aumentará la red de trabajo y se implementará el PHG completo testando su viabilidad.

#### 16. TRATAMIENTO DE NEUROMODULACIÓN MEDIANTE tDCS EN ATAXIA CEREBELOSOMIA INFANTIL: CASO CLÍNICO

M<sup>a</sup> Angeles Idiazabal<sup>1</sup>, Montserrat Palau-Baduell<sup>1</sup>, Galit Fierro<sup>1</sup>, Elvira Salazar-López<sup>2</sup>, Alfons Macaya<sup>3</sup>  
<sup>1</sup>Instituto Neurocognitivo INCIA. Unidad de Estimulación Cerebral No Invasiva. Barcelona (España); <sup>2</sup> Ifap Service-Institut für Ärzte und Apotheker GmbH. München (Alemania); <sup>3</sup> Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona (España).  
 instituto.incia@gmail.com

La ataxia espinocerebelosa tipo 5 (SCA5) es una enfermedad ultrarara de base genética autosómica dominante, asociada a mutaciones en el gen SPTBN2. La estimulación transcranial con corriente directa tDCS es capaz de inducir cambios en la excitabilidad cortical con efecto neuromodulador y favorecedor de la plasticidad cerebral. Varón de 5 años con ataxia espinocerebelosa tipo 5 (SCA5) mutación de novo c.794A>T (p.D265V) en el gen SPTBN2 congénita no progresiva. De inicio en el primer año de vida que cursa con hipotonía, retraso motor y déficit del lenguaje. Se aplica tDCS bipolar cerebelo-espinal 2mA de 30 minutos, en primera instancia, un total de 23 sesiones, 2 sesiones por día simultáneas a estimulación cognitiva y motora. Pasado 8 meses, se realiza tratamiento de mantenimiento domiciliario simultáneo a las sesiones de fisioterapia y logopedia con un total de 25 sesiones, una al día. Las mejoras clínicas observadas post-tratamiento tDCS son mejor posición en bipedestación, cadencia de los pasos más regular, dinámica y coordinada. Mejoras en las reacciones de enderezamiento y equilibrio; control del tronco y pélvico, manipulación bimanual y coordinación óculo-manual. Mejora considerable en la intención y fluidez de la conversación. Colabora en las tareas de vestido/desvestido más eficazmente. Avance en la marcha que le permite llevar con mayor facilidad un andador sin ayuda. Los efectos se mantienen pasado 9 meses del tratamiento inicial. La tDCS es segura y bien tolerada. Se muestra como posible herramienta terapéutica para ataxia infantil con mejoría clínica en lenguaje, equilibrio y control motor y postural.

#### 17. REHABILITACIÓN NEUROPSICOLÓGICA EN UN ADULTO JOVEN CON TDAH, DEPRESIÓN MAYOR Y SINTOMATOLOGÍA PSIQUIÁTRICA ASOCIADA

Alan Alberto Macías Flores, Ana Natalia Seubert Ravelo, Ma. Guillermina Yáñez Téllez  
 Unidad Interdisciplinaria en Ciencias de la Salud y Educación, Facultad de Estudios Superiores Iztacala. Universidad Nacional Autónoma de México.  
 ana.seubert@gmail.com

**Introducción.** El TDAH en la edad adulta frecuentemente se presenta en comorbilidad con otros trastornos psiquiátricos, conduciendo a un deterioro cognoscitivo, emocional y conductual que afecta el funcionamiento diario de la persona que lo presenta. Sin embargo, existen pocos programas de intervención neuropsicológica comprensivos para esta población. **Objetivo.** Evaluar la eficacia de un programa de telerrehabilitación integrado por estrategias cognitivo-conductuales, estrategias compensatorias, modificación conductual, entrenamiento en habilidades cognitivas y estrategias de sueño, aplicado en un adulto con TDAH, para

mejorar su funcionamiento diario y calidad de vida. **Método.** El paciente fue un varón de 24 años con TDAH, depresión mayor y sintomatología psiquiátrica asociada. Diversas escalas, inventarios y cuestionarios de autorreporte mostraron problemas importantes en actividades de la vida diaria de naturaleza atencional, mnésica y ejecutiva, en su salud del sueño y múltiple sintomatología psiquiátrica asociada. Se desarrolló y aplicó un programa de rehabilitación neuropsicológica en línea, el cual constó de 20 sesiones de 90 minutos cada una. Se usó el método estadístico de Crawford & Howell para comparar los puntajes pre y post tratamiento con un grupo control. **Resultados.** Al finalizar el programa existió una normalización respecto al grupo control en actividades demandantes de atención, habilidades mnésicas y de inhibición; de planificación y organización de su espacio personal. También existió mejoría en salud del sueño y en la sintomatología psiquiátrica comórbida. **Conclusión.** El programa de telerrehabilitación mostró eficacia, observando mejoría en actividades de su funcionamiento diario y en la sintomatología psiquiátrica.

#### 18. COGNICIÓN SOCIAL EN ADULTOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD Y TRASTORNO DE LA PERSONALIDAD ANTISOCIAL

Rosario Melina Sánchez Adame, Ana Natalia Seubert Ravelo, Ma. Guillermina Yáñez Téllez  
 Unidad Interdisciplinaria en Ciencias de la Salud y Educación, Facultad de Estudios Superiores Iztacala. Universidad Nacional Autónoma de México.  
 ana.seubert@gmail.com

**Introducción.** El trastorno por déficit de atención/hiperactividad (TDAH) es común en adultos, con una prevalencia de 2.8%(Fayyad et al., 2017), y en alrededor del 50% de los casos, se presenta comórbido con trastornos de personalidad. Padeecer TDAH se considera un predictor del desarrollo de trastorno de la personalidad antisocial (TPA). Por separado, ambos trastornos suelen presentar fallas en la cognición social, específicamente en la capacidad de mentalización; sin embargo, pocos estudios evalúan la mentalización cuando ambos trastornos están presentes. **Objetivo.** Describir y comparar la cognición social de adultos con cribado positivo para TDAH con y sin cribado positivo para TPA. Se incluyeron 78 participantes de entre 18 y 57 años, divididos en cuatro grupos según sus resultados en las pruebas *Wender Utah Rating Scale, Adult Self-report Rating Scale* *Psychological Assessment Inventory*: grupo control sin sintomatología psiquiátrica (n = 16), grupo con TDAH sin sintomatología psiquiátrica (n = 16), grupo con TDAH+TPA (n = 14) y grupo con TDAH + TLP(trastorno límite de la personalidad; n=32). **Resultados.** Los grupos fueron comparables en sexo, edad y escolaridad. El grupo TDAH+TPA presentó una peor capacidad de mentalización global (k = 11.94 p = .008) y de comprensión emocional (k = 7.87p = .049) que los demás grupos. **Conclusión.** Si bien los adultos con TDAH sin comorbilidades y TDAH+TLP muestran fallas en mentalización y comprensión emocional, las personas con TDAH+TPA demuestran mayor afectación.

#### 19. DIFERENCIAS EN EL PROCESO DIAGNÓSTICO Y SINTOMATOLOGÍA DE HOMBRES Y MUJERES CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA. ANÁLISIS DE LAS CONDUCTAS AUTOLÍTICAS DE UNA MUESTRA DE ADOLESCENTES CON TEA EN RÉGIMEN DE HOSPITALIZACIÓN EN UN CENTRO TERAPÉUTICO.

Berta Massaguer Bardají<sup>1, 2</sup>, Antoni Grau Touriño<sup>1</sup>, Tary Gómez Hinojosa<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Unidad de Neurodesarrollo ITA Especialistas en Salud Mental. <sup>2</sup>Facultat de Psicologia, Ciències de l'Educació i l'Esport Blanquerna.  
 bmassaguer@itasaludmental.com

**Introducción.** El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un trastorno complejo y altamente heterogéneo, en lo que refiere a la etiología como en la manifestación y evolución de los síntomas. En este sentido, existen diferencias significativas en la presentación de la sintomatología autista según el género y que

interfieren a la hora de realizar un diagnóstico. Las mujeres con diagnóstico de TEA a menudo están infradiagnosticadas o bien reciben diagnósticos erróneos previos al diagnóstico de TEA. **Objetivos.** Analizar las diferencias en el proceso diagnóstico de los adolescentes de la muestra, con la finalidad de indagar si existe una edad diagnóstica más tardana en las mujeres, además de conocer las características específicas en cuanto a la sintomatología, concretamente en relación a las conductas autolíticas. **Pacientes y método.** Muestra de 46 pacientes con diagnóstico de TEA de entre 14 y 17 años que realizan tratamiento en régimen de hospitalización completa en un centro terapéutico. Se han analizado las diferencias en cuanto a la edad del diagnóstico, y se ha observado y analizado su sintomatología clínica, concretamente en relación a las conductas autolíticas, su función y aspectos sensoriales, administrando varios test estandarizados: ISAS y AASP. **Resultados.** Se objetiva una diferencia de 5-7 años en los adolescentes de la muestra a la hora de recibir el diagnóstico de TEA, indicando que las chicas reciben el diagnóstico más tarde. Además, las chicas de esta muestra han realizado hasta 3 veces más, ingresos previos en unidades psiquiátricas. El 52% de la muestra presenta conductas autolíticas. Un 39% son chicas y un 13% chicos. Los resultados de los test indicarían que la función de la autolesión varía entre los chicos y las chicas con TEA, así como su existen diferencias en su perfil sensorial. **Conclusiones.** Los resultados obtenidos no son significativos puesto que no son generalizables. Aun así, indicarían que existe un diagnóstico tardío en chicas con TEA, además de diferencias en cuanto a la función de las conductas autolíticas, entre chicos y chicas adolescentes con diagnóstico TEA.

## 20. COMORBIDITIES IN CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER

Teresa Tavares<sup>1</sup>, Joana Queirós<sup>1</sup>, Dora Sousa<sup>1</sup>, Sara Soares<sup>1,2</sup>, Inês Vaz Matos<sup>1,2</sup>, Catarina Prior<sup>1,2</sup>, Diana Gonzaga<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Pediatric Department, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto. <sup>2</sup>Neurodevelopmental Unit, Pediatric Department, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto  
teresa25tavares@gmail.com

**Introduction.** Autism Spectrum Disorder (ASD) is a prevalent neurodevelopmental disorder with common comorbidities, which may have great impact both on clinical management and child and family functioning. **Objectives.** To evaluate the prevalence and describe comorbidities in pediatric patients with ASD. **Methods.** Observational retrospective study of children and adolescents with ASD followed in the Neurodevelopmental Unit of a level 3 hospital. Data were abstracted from clinical files. **Results.** 233 patients were included, 189(81.1%) were male, median age of 6.3 years (IQR: 4.6-10.3 years). Global development delay/Intellectual disability was present in 205(88.4%) and 75(32.2%) of the patients were non-verbal. ADHD was found in 60(25.8%), developmental coordination disorder (DCD) in 15(6.4%) and tic disorder (TD) in 14(6%). Psychiatric disorders namely disruptive, impulse-control and conduct disorders (DICD) in 39(16.7%) and anxiety disorder (AD) in 4(1.7%). Sleep disorders (SD) occurred in 49 (21%) and sensory processing disorder (SPD) in 199(85.4%). Sixteen (6.9%) had epilepsy and 14(6.1%) gastrointestinal (GI) problems. DICD were more frequent in girls ( $p = 0,038$ ). Teenagers and school-aged children were more likely to have ADHD, DCD, TD, DICD and AD, than pre-schoolers. **Conclusion:** Neurodevelopmental and psychiatric disorders (namely DICD and AD), as well as SD, SPD, epilepsy and GI problems were common comorbidities in our ASD sample, as described in literature. The reported prevalence of comorbidities varies widely. In our study most comorbidities have shown to be more prevalent in older patients. Authors wish to highlight the importance of early recognition of ASD comorbidities to provide more specific and individualized intervention and improve the outcome.

## 21. DISCREPANCIAS ENTRE EL DÉFICIT COGNITIVO Y LA PERCEPCIÓN DE LOS PADRES EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO.

Carolina Sarrate-Costa<sup>1</sup>, Sara de Andrés-García<sup>2</sup>, Inés Sorro-Conde<sup>2</sup>, Luis Moya-Albiol<sup>1</sup>, Ángel Romero-Martínez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Psicobiología, Universitat de València; <sup>2</sup>Departamento Neuropsicología, Limbic Neurorehabilitación. carolina.sarrate@uv.es

**Introducción.** La efectividad de los tratamientos de neurorrehabilitación depende del establecimiento de objetivos funcionales realistas acordes a las alteraciones cognitivas y necesidades personales y contextuales del niño/a. Para ello se debe evaluar los déficits cognitivos en los niños (pruebas neuropsicológicas) y las limitaciones en su vida diaria (escalas de autoinforme rellenadas por los padres). Sin embargo, la literatura científica muestra discordancia entre los resultados de las evaluaciones y las percepciones del desarrollo cognitivo informadas por los padres. **Objetivos.** Analizar si existen diferencias entre las puntuaciones en el nivel de desarrollo cognitivo objetivo de los niños y la percepción de sus padres (escala Merrill-Palmer-R (MP-R) y Perfil de Desarrollo-3 (DP-3) respectivamente). **Pacientes y método.** 33 niños de entre 1 y 6 años con diferentes trastornos del neurodesarrollo que fueron evaluados con el MP-R mientras sus padres rellenaban el DP-3. **Resultados.** Las puntuaciones difirieron significativamente en los percentiles reportados ( $t(33) = 2.19, p = 0.036$ ), mostrando el DP-3 puntuaciones considerablemente más elevadas ( $21.42 \pm 26.19$ ) que el MP-R ( $11.46 \pm 22.75$ ). **Discusión.** Los resultados reflejan que los padres percibieron menor déficit cognitivo que el reportado mediante las pruebas neuropsicológicas. Por ello, es necesario la evaluación integral, así como la psicoeducación con las familias para conseguir una percepción realista del niño que facilite el establecimiento de objetivos de tratamiento, su abordaje y generalización.

## 22. TERAPIA ABA PARA TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Maria Gil Azkue, Marta Diez González, Idoia Arias Revuelta, Izargi Lacunza Areta, Iratxe González Amor, Arantazu Herrán Boix

Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil. Red de Salud Mental Araba  
mariagilaz@hotmail.com

**Introducción.** Los trastornos del espectro autista (TEA) son entidades que generan discapacidad. Diversas intervenciones psicofarmacológicas y psicosociales modulan algunas de las alteraciones comportamentales asociadas y mejoran la calidad de vida de las personas afectadas y de sus cuidadores. La terapia ABA (Applied Behavior Analysis) es una de las intervenciones psicosociales más conocidas, y se basa en la promoción de conductas adaptativas y la supresión o disminución de aquellas que resultan perturbadoras. Utiliza el refuerzo positivo y negativo a través de una adecuada vinculación afectiva. **Caso clínico.** Niño de 7 años con diagnóstico de TEA. Presenta sintomatología florida que interfiere en su funcionalidad y una evolución tórpida a pesar de diversos ensayos farmacológicos, con los que además aparecen efectos secundarios que limitan su administración. Inicia terapia ABA, a través de la cual se consigue disminuir la hiperactividad e inquietud motora y aumentar su capacidad atencional, lo que facilita también el acceso a los aprendizajes en su aula estable de referencia, mejorando su funcionamiento verbal, intelectual y social. **Conclusiones.** Una intervención multidisciplinar, con la combinación de intervenciones farmacológicas y psicosociales aumenta la probabilidad de eficacia en TEA, ya que, debido a su condición de trastornos multifactoriales, deben ser tratados desde diferentes enfoques en beneficio del paciente.

### 23. EL DIBUJO COMO MEDIO DE EXPRESIÓN EN LOS NIÑOS CON TEA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Marta Díez González, María Gil Azkue, Arantazu Herrán Boix, Irache González Amor, Izargi Lazunza Areta, Idoia Arias Revuelta

Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil. Red de Salud Mental de Araba.

marta10marta10@gmail.com

**Introducción.** Las personas con TEA presentan dificultades en la comunicación tanto verbal como no verbal. Los dibujos constituyen una forma de comunicación no verbal. En personas con TEA, además, puede ser un medio de comunicación esencial para expresar sus sentimientos y pensamientos. **Caso clínico.** Varón, 8 años, diagnosticado de TEA, con limitaciones en la comunicación verbal. Sus padres consultan con terapeuta porque perciben que se encuentra preocupado pero debido a su limitación en la expresión verbal desconocen el motivo. En terapia se utiliza la herramienta del dibujo como medio de expresión, siendo capaz el niño de comunicar a través del mismo sus preocupaciones. **Conclusiones.** Realizar actividades artísticas, como el dibujo, mejora el desarrollo en el TEA, facilitando la comunicación, potenciando la creatividad y la imaginación. El dibujo constituye una herramienta facilitadora en el abordaje terapéutico de personas con TEA.

### 24. ALTERACIONES DEL NEURODESARROLLO COMO FACTOR PREDISPONENTE DE PSICOSIS. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Helena de Diego Martín<sup>1</sup>, Ángela Osorio Guzmán<sup>1</sup>, María del Rosario Hernando Segura<sup>1</sup>, Rocío Gordo Seco<sup>1</sup>, Marta Díez González<sup>2</sup>, Nuria Hostalrich Llopis<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil. Complejo Asistencial Universitario de Burgos; <sup>2</sup>Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil. Red de Salud Mental de Álava.

dediegohelena@gmail.com

**Introducción.** Las alteraciones del neurodesarrollo se encuentran entre uno de los factores predisponentes de psicosis. **Caso clínico.** Se trata de un paciente varón de 15 años con antecedentes de consulta en neuropediatría a los 3 años por retraso en la aparición del lenguaje. Se aporta evaluación psicopedagógica del centro escolar donde se concluye CIT de 84. Además, se indica que el paciente presenta necesidades educativas especiales asociadas a un Trastorno del desarrollo del lenguaje. No presenta alteraciones en el embarazo ni otras alteraciones en el desarrollo temprano. Ingresa en la Unidad de Hospitalización breve (UHB) por sintomatología de 6 meses de evolución consistente en dificultades de socialización, alteraciones significativas de conducta y clínica de corte psicótico con ideación delirante de perjuicio, autorreferencialidad y alucinaciones auditivas, entre otros. No se evidencia consumo de tóxicos en sistemático de orina. Se realiza RM craneal que no presenta alteraciones. Se inicia tratamiento con Aripiprazol hasta 20 mg diarios que finalmente es sustituido por Risperidona 4 mg diarios por falta de mejoría clínica. De forma progresiva va presentando remisión de la sintomatología psicótica, por lo que es dado de alta. A la vista de los resultados de la evaluación cognitiva se identifica que el paciente es altamente vulnerable e influenciado; y por ello, con un elevado riesgo de consumo de sustancias. **Conclusiones.** En adolescentes con un primer episodio psicótico pueden describirse alteraciones en el neurodesarrollo. Es por ello, que reconocer precozmente estos factores permite identificar a aquellos pacientes con mayor vulnerabilidad.

### 25. CNVs 15q13.3 - UNA REGIÓN CON IMPORTANTE IMPACTO EN LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Ana Miguel Capela<sup>1</sup>, Sara Soares<sup>2</sup>, Inês Vaz Matos<sup>2</sup>, Diana Gonzaga<sup>2</sup>, Catarina Prior<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto;

<sup>2</sup>Unidade de Neurodesenvolvimento - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil de Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto.

anacapela.genetica@chporto.min-saude.pt

**Introducción.** Las alteraciones en el número de copias (CNVs) causan microdeleciones (del) o microduplicaciones (dup) cromosómicas que pueden manifestarse como trastornos del neurodesarrollo (TND), como es ejemplo la región 15q13.3 (BP4-BP5). El Del15q13.3 puede caracterizarse por Retraso Global del Desarrollo/Trastorno del Desarrollo Intelectual (TAG/TDI), Trastorno del Espectro Autista (TEA), Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) y/o Trastornos del Comportamiento, con o sin dismorfismos asociados, con penetrancia incompleta. Dup15q13.3 tiene un riesgo de desarrollar patología de ND, su patogenicidad está en discusión. Tanto el neurodesarrollo como el fenotipo físico son inespecíficos y muy variables. **Casos clínicos.** Los autores presentan 5 casos con CNVs en la región 15q13.3: 3 casos con del, 2 con diagnóstico de TDI con TDAH asociado y 1 con TEA con TDI asociado; 2 casos con dup, 1 con diagnóstico de TEA y TDAH, y 1 con diagnóstico de TDAH. La mediana de edad de remisión era de 5 años y el 80% eran varones. **Conclusiones.** En nuestra muestra de pacientes con del15q13.3 el fenotipo del neurodesarrollo concordaba con el descrito en la literatura. En los pacientes con dup15q13.3 se requieren más investigaciones para el esclarecimiento etiológico. Los autores pretenden destacar la importancia de reconocer el espectro del fenotipo del neurodesarrollo y del comportamiento de las CNV 15q13.3, con el fin de permitir un diagnóstico y una intervención precoces, orientar el seguimiento y la evolución de los pacientes, así como proporcionar asesoramiento genético a los pacientes y a sus familias

### 26. SEVERE DEVELOPMENTAL DELAY AND EPILEPSY - A Diagnosis to Consider

Teresa Cachada Baptista<sup>1</sup>, Marta Ayres Pereira<sup>1</sup>, Manuel Lima Ferreira<sup>1</sup>, Sara Soares<sup>1</sup>, Leonilde Machado<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Pediatrics/Neonatology, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal.

atscbaptista@gmail.com

**Introduction.** Angelman Syndrome is a severe neurodevelopmental disorder caused by the dysfunctional maternal UB3 A gene, mainly due to a maternally derived 15q11-q13 deletion. The prevalence is estimated as 1 in 12 000-20 000 live births. It's characterized by marked developmental delay as speech impairment, movement abnormalities (including tremor) and happy demeanor. Severe epileptic seizures are present in 80-90% of the patients. **Case's description.** Male, 7 years old, without relevant family, prenatal or perinatal history. Referred to the Neurodevelopment consultation at 23 months-old due to global psychomotor development delay, predominantly in the language and gross and fine motor skills. Regarding facial dysmorphism, he presents protruding ears, open mouth with hypersialorrhea and hands with thick palmar region. Associated with congenital strabismus, ataxic gait, minor trauma fracture, sleep disturbance, auditory hypersensitivity, aggressiveness and seizures. Cranioencephalic magnetic resonance imaging and metabolic study didn't reveal alterations. Electroencephalogram showed generalized bursts of delta activity associated with epileptiform activity. Genetic study revealed angelman syndrome due to paternal uniparental isodisomy. Multidisciplinary pediatric follow-up by Neurodevelopment, Neuropediatrics, Pedopsychiatry, Ophthalmology, Genetics and Pediatric Surgery. Under physical therapy, speech and occupational therapy, hydrotherapy and integrated into a multidisability unit. Medicated with risperidone, sodium valproate and levomepromazine. **Discussion.** Angelman Syndrome should be considered as a diagnostic hypothesis in child with severe developmental delay and early childhood onset epileptic seizures. The evaluation and follow-up should be multidisciplinary, taking into account the multisystemic involvement

## 27. INTERVENCIÓN VIRTUAL: CASOS PRÁCTICOS REALIZANDO INTERVENCIÓN CON REHABILITACIÓN VIRTUAL

Kornélia Borsós-szabó, Zolyán borsós

FUVANE (Fundación de la Comunidad Valenciana para la Neuro-rehabilitación).

kornelia.fuvane@gmail.com

**Introducción.** La tecnología de rehabilitación y asistencia hace referencia a las herramientas, los equipos o los productos que pueden ayudar a las personas con diversidad funcional a completar con éxito actividades. Se puede utilizar como herramienta complementaria de la rehabilitación pero también nos sirve obtener información objetiva y medible para analizar, medir y documentar los cambios de los pacientes. **Objetivos.** Valorar los cambios durante las actividades de la intervención como en RV. Analizar las ventajas de esta forma de trabajar (Educación Conductiva con RV). Observar los avances en los pacientes. **Pacientes y método.** Grupo de control: 9 niños con PCI subtipo mixto. GMFCS de I a V., edad entre 10 y 18 años. Principales áreas trabajadas: Equilibrio, Rango articular de los MMSS, Rango articular de los MMII, Desplazamientos, Coordinación, Control corporal, Resistencia. La aplicación de RV nos permite ajustar cada ejercicio. Ajustes: velocidad/tiempo/planos del movimiento, bloquear/desbloquear miembros, elegir posición. **Resultados.** Aumento de estabilidad en bipedestación. Mejoría de precisión de MMSS. Mantiene estado de control corporal en sedestación. Ejecución más precisa de los movimientos complejos. Aumento del movimiento articular. **Conclusiones.** Durante la intervención de EC como en otras terapias también, necesitamos herramientas válidas y fiables que nos proporcionan y demuestran resultados tangibles. Tecnología + intervención = Objetivos más individualizados = más calidad.

## 28. NUEVO METILFENIDATO HIDROCLORURO DE 12 HORAS DE ACCIÓN Y SU BIOEQUIVALENCIA TERAPÉUTICA

Roberto Gomeni<sup>1</sup>, Ruben Urbano<sup>2</sup>, Esteban Gergic<sup>2</sup>, Adrián Reyes<sup>2</sup>, María Angeles Pérez de la Cruz<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Departamento I&D, Pharmacometría, Longcol, La Fouillade, Francia; <sup>2</sup> Departamento I&D Insud Pharma, Madrid, España. cagla.defterali@exeltis.com

**Introducción.** Se ha desarrollado una nueva galénica de metilfenidato hidrocloreuro en comprimidos redondos biconvexos de liberación prolongada de 18 mg, 27 mg, 36 mg y 54 mg. **Objetivos.** Estimar y comparar tanto la bioequivalencia como la respuesta clínica esperada (definida por las puntuaciones clínicas de SKAMP) entre la nueva formulación y la de referencia en condiciones de alimentación y ayuno. **Método.** Se han realizado tres estudios de bioequivalencia utilizando las dosis de 18 mg en ayunas, 54 mg con alimentación y 54 mg en ayunas, para respaldar la bioequivalencia de la nueva formulación con la de referencia. Además, se han calculado las puntuaciones de la escala SKAMP con el fin de evaluar la respuesta clínica esperada de las dos formulaciones. **Resultados.** La nueva formulación tiene un perfil de liberación prolongada que combina una capa exterior de liberación inmediata en la cubierta del comprimido, que contiene el 18% de la dosis de metilfenidato, y una capa interior de liberación prolongada por ósmosis que contiene el 82% de la dosis de metilfenidato. El análisis de exposición-respuesta indicó que la respuesta clínica esperada de la nueva formulación evaluada por la disminución en la puntuación clínica de SKAMP es equivalente (superponible) a la respuesta clínica de la formulación de referencia sin diferencia significativa en la concentración de metilfenidato en el tiempo. Los comprimidos de la nueva formulación son de menor tamaño (-33%) comparados con los de referencia, lo que podría facilitar la deglución. **Conclusiones.** Los análisis de bioequivalencia y exposición-respuesta (puntuación SKAMP) indicaron que ambas formulaciones evaluadas son bioequivalentes terapéuticas.

## 29. LA INFLUENCIA DE LA EPILEPSIA EN EL LENGUAJE Y LAS FUNCIONES EJECUTIVAS DEL PACIENTE INFANTIL CON TEA Y EPILEPSIA

Alejandro Cano Villagrasa<sup>1</sup>, Miguel López Zamora<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Health Sciences PhD Program, Universidad Católica de Murcia UCAM. Dpto. de Psicología Básica. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Internacional de Valencia; <sup>2</sup>Dpto. de Psicología Evolutiva y de la Educación. Facultad de CC de Psicología y Logopedia. Universidad de Málaga. alcwillagrasa@outlook.com

**Introducción.** La prevalencia de la comorbilidad entre el TEA y la epilepsia en la población infantil ha aumentado en los últimos años. Los niños con TEA y epilepsia cursan con mayores alteraciones en las funciones ejecutivas, como por ejemplo la flexibilidad cognitiva, la planificación, la inhibición, el control emocional, entre otros, y las dimensiones del lenguaje como la fonología, la semántica, la morfosintaxis y la pragmática, lo que afecta gravemente a su desarrollo madurativo. **Objetivos.** El principal objetivo de este trabajo fue analizar el perfil lingüístico y de funcionamiento ejecutivo de los usuarios que presentan TEA junto a epilepsia. **Pacientes y método.** Este estudio se conformó con una muestra de 100 participantes de 6 años que fueron diagnosticados de TEA con y sin epilepsia, estableciendo dos grupos: uno de usuarios con TEA sin epilepsia (n = 50) y otro grupo de usuarios con TEA y epilepsia (n = 50), administrando una serie de baterías de pruebas psicométricas estandarizadas en un único momento de evaluación: CELF-5 y BRIEF-2, con el fin de comparar los resultados a nivel intergrupar. **Resultados.** Los resultados indican que las personas que presentan un TEA con epilepsia muestran mayores alteraciones en las dimensiones del lenguaje y el funcionamiento ejecutivo con respecto al grupo de pacientes con TEA sin epilepsia. **Conclusión.** La epilepsia resulta ser un factor determinante en las competencias lingüísticas y de funcionamiento ejecutivo de la población infantil con TEA. Esta comorbilidad repercute negativamente en el correcto desarrollo de estas habilidades, influyendo en su calidad de vida.

## 30. LA REPERCUSIÓN DE LA EPILEPSIA EN EL ESTADO FÍSICO, COGNITIVO Y LINGÜÍSTICO DE LA POBLACIÓN INFANTIL CON TEA Y EPILEPSIA

Alejandro Cano Villagrasa<sup>1</sup>, Miguel López Zamora<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Health Sciences PhD Program, Universidad Católica de Murcia UCAM. Dpto. de Psicología Básica. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Internacional de Valencia; <sup>2</sup>Dpto. de Psicología Evolutiva y de la Educación. Facultad de CC de Psicología y Logopedia. Universidad de Málaga. alcwillagrasa@outlook.com

**Introducción.** En los últimos años, la epilepsia se ha convertido en una enfermedad neurológica con una alta prevalencia en nuestra sociedad, sobre todo en aquellos niños que cursan un Trastorno del Espectro Autista (TEA). Se observa que los usuarios que presentan TEA y epilepsia muestran graves dificultades en el desarrollo de las dimensiones del lenguaje y del apartado cognitivo, lo que limita significativamente su funcionalidad y su autonomía en la ejecución de las actividades de la vida diaria. **Objetivos.** El objetivo principal de este estudio fue llevar a cabo una revisión sistemática de la literatura científica, analizando las alteraciones físicas, cognitivas y lingüísticas de la población infantil con TEA y epilepsia. **Método.** Para ello, se ha llevado a cabo una búsqueda sistemática en Medline, PubMed, WOS, ResearchGate y Google Scholar, seleccionando un total de 18 estudios de especial relevancia para los objetivos de este trabajo, tras cumplir los diferentes criterios de inclusión y exclusión. **Resultados.** Los resultados de la revisión sistemática indican que existen evidencias significativas sobre la repercusión de la epilepsia en el deterioro de las competencias cognitivas-lingüísticas de



los usuarios con TEA, acentuando dicha dificultad en el apartado pragmático del lenguaje. **Conclusión.** La epilepsia en población con TEA conlleva una reducción en las capacidades cognitivas y lingüísticas, que responden a la epilepsia, impactando de forma significativa en la calidad de vida y en las actividades básicas de la vida diaria del usuario con TEA.

### 31. LAS DIFICULTADES DE PROCESAMIENTO SENSORIAL AUDITIVOS, VISUAL Y TÁCTIL DE LA POBLACIÓN INFANTIL CON TEA Y EPILEPSIA

Alejandro Cano Villagrasa<sup>1</sup>, Nadia Porcar Gozalbo<sup>2</sup>, Miguel López Zamora<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Health Sciences PhD Program, Universidad Católica de Murcia UCAM. Dpto. de Psicología Básica. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Internacional de Valencia;

<sup>2</sup> Universidad Internacional de Valencia; <sup>3</sup> Dpto. de Psicología Evolutiva y de la Educación. Facultad de CC de Psicología y Logopedia. Universidad de Málaga. alcwillagrasa@outlook.com

**Introducción.** En la actualidad, la literatura científica enuncia que las personas que presentan un Trastorno del Espectro Autista (TEA) pueden cursar con alteraciones perceptivas relacionadas con la audición, la visión o el tacto. Todo ello conlleva a que no se registre adecuadamente los elementos de su alrededor. El procesamiento sensorial en los niños y niñas con TEA está gravemente alterado, lo que le impide procesar la información relativa del contexto, repercutiendo en su lenguaje, cognición y sociabilidad. **Objetivos.** El objetivo principal de este estudio fue comparar y analizar las diferencias en el procesamiento auditivo, visual y táctil de pacientes de edad infantil con TEA y epilepsia.

**Pacientes y método.** Este estudio se conformó con una muestra de 100 participantes distribuidos en dos grupos: un grupo de participantes con TEA (n = 50) y otro grupo de participantes con TEA y Epilepsia (n = 50) de edades comprendidas entre los 7 y 8 años. Para la evaluación del procesamiento sensorial, se utilizó la prueba Sensory Profile 2, la cual fue administrada y registrada a los padres de los participantes. **Resultados.** Los resultados indicaron que los participantes con TEA y epilepsia mostraron un peor procesamiento sensorial auditivo, visual y táctil que aquellos pacientes que no cursaban con epilepsia. **Conclusión.** El procesamiento sensorial es uno de los factores que mayor alteración presenta el paciente con TEA. Todo este procesamiento se ve aún más alterado cuando se presenta una comorbilidad entre el TEA y la epilepsia, lo que repercute negativamente en la calidad de vida del paciente pediátrico.

### 32. VOLUMETRÍA CRANEAL NO INVASIVA: ALGO MEJOR QUE UNA CINTA MÉTRICA

Antonio Martínez Carrascal<sup>1</sup>, Sandra Martínez Barona<sup>1</sup>, Alba Guerrero Martínez<sup>1</sup>, María Latorre Tejerina<sup>1</sup>, Sabine Rometsch<sup>1</sup>, Jose Luis Lerma<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría Hospital General de Requena. <sup>2</sup>Departamento de Ingeniería Cartográfica, Geodésica y Fotometría. Universidad Politécnica de Valencia. jllerma@cgf.upv.es

**Introducción.** La medición del tamaño, forma y crecimiento craneal es capital para la valoración en neuropediatría. Con el desarrollo de técnicas de imagen (TAC, ecografía y RMC), ha revolucionado nuestra especialidad. A nivel clínico todavía seguimos el crecimiento craneal con la medición del diámetro occipito-frontal con una cinta métrica. Desde hace años han aparecido métodos de imagen tridimensional como análisis no invasivo, pero los sistemas son costosos y precisan aparataje y espacio difícilmente trasladable al sistema asistencial básico. **Objetivo.** Se ha desarrollado - por el equipo Departamento de Ingeniería Cartográfica, geodésica y fotometría de la UPV - un sistema no invasivo, más asequible económica y funcionalmente para uso en la clínica. El sistema esta patentado y

utilizado por varios Servicios de Neurocirugía. Se ha patentado con el nombre de PhotoMeDAS, basado en el escaneo de una imagen generada por un sistema por un gorro y una aplicación utilizable con un teléfono inteligente con el sistema Android. Aunque el sistema es de gran utilidad para la patología craneal que se maneja por los Servicios de Neurocirugía, no se dispone de unos valores de crecimiento que se consideren normales en nuestra población. A los Servicios de Neurocirugía están siendo remitidos muchos lactantes por problemas de plagiocefalia y sospecha de craneosinostosis. **Método.** Nos proponemos a realizar una valoración y medición prospectiva con este sistema del crecimiento craneal de los recién nacidos de nuestro Hospital con un seguimiento posterior. El proyecto está en fase de inicio. Exponemos el Protocolo y sistema. **Conclusiones.** Muchas veces desde la posibilidad de utilizar nuevas tecnologías hasta su implantación, hay un largo tiempo, que no se justifica sino por la falta de promoción para la investigación clínica. Estamos seguros que la valoración del crecimiento en volumen y forma, puede dar mucha luz dentro de la problemática que está suponiendo la epidemia de plagiocefalia y otros problemas de crecimiento craneal.

### 33. MODELO SENTIDO'S® PARA LAS INFANCIAS EN EL ESPECTRO AUTISTA Y OTROS DESAFÍOS DEL NEURODESARROLLO ASOCIADOS, SUS CUIDADORES SIGNIFICATIVOS Y TERAPEUTAS INTERVINIENTES

Bárbara Muriel Tomás

*Sentido's caip&cici organización terapéutica, Patagonia Argentina.*

tomasbarbara@me.com

**Introducción:** La nueva concepción del Espectro Autista (EA) y otros Desafíos del Neuro Desarrollo Asociados (DNDA) ha llevado a enfoques de intervención transdiagnóstico. **Objetivo:** Modelo Sentido's (MS) es una propuesta para el entendimiento y la intervención terapéutica sobre la complejidad dimensional que implican los desafíos del neurodesarrollo. **Desarrollo:** La disponibilidad de programas de intervención manualizados y contextualmente apropiados presenta un desafío adicional dentro de los países de medianos y bajos ingresos (PMBI), diferentes estudios son concluyentes en base a información que permite innovaciones en todo el espectro de atención para el autismo en PMBI, que potencialmente podrían ser modificadas mediante ingeniería inversa para aplicarlas a entornos que lo requieran en países de altos ingresos. MS destaca en sus procesos la perspectiva de la transcomplejidad, proporciona un marco de práctica clínica que converge en la transdisciplinariedad; promueve el entendimiento, razonamiento e intervención sobre las dimensiones Bio-Neuro-Sensorio-Psico-Social-Espiritual-Ocupacional-Nutricional-Ecológica de las infancias en el EA y otros DNDA, de sus cuidadores significativos y profesionales intervinientes. MS centra sus bases en marcos de referencia que emergen de las ciencias del comportamiento, las ciencias del desarrollo, las neurociencias y las ciencias del estrés. **Conclusión:** MS centra su trabajo en la ganancia de conductas/habilidades adaptativas, impulsado por varias investigaciones que confirman que los niños en el EA muestran habilidades adaptativas inferiores comparadas a las de los niños con un desarrollo típico. Las intervenciones en niños en el EA más allá de abordar los síntomas nucleares deben focalizarse en medidas de resultados, como calidad de vida y funcionamiento adaptativo.

### 34. UNA APROXIMACIÓN A LA GENÉTICA CLÍNICA DESDE LA PEDIATRÍA GENERAL Y NEUROPEDIATRÍA: IMPORTANCIA DE LA PLATAFORMA FACE2GENE TRABAJANDO BAJO LA MODALIDAD TEAMS

Antonio Martínez Carrascal<sup>1</sup>, Graciela Pi Castan<sup>2</sup>, Salvador Climent Alberola<sup>3</sup>, Amparo Sanchis Calvo<sup>4</sup>, Jose Ramón Estela Cubells<sup>5</sup>, Nicole Fleischer<sup>6</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría Hospital General de Requena. <sup>2</sup>Servicio de Pediatría Hospital de la Ribera. <sup>3</sup>Servicio de Pediatría del Hospital de Ontinyent. <sup>4</sup>Estudio E.C.E.M.C. Instituto Carlos III Madrid. <sup>5</sup>Servicio de Dermatología Hospital General de Requena. <sup>6</sup>FDNA INC Boston  
amacarrascal@gmail.com

**Introducción:** Los avances en la genética han revolucionado nuestra labor como Pediatras, Neuropediatras y de toda la medicina, acuñando el término de medicina personalizada. En España todavía no se ha aprobado la especialidad médica de Genética, lo que –en muchas ocasiones– genera dificultad a la hora de dar una asistencia adecuada en esta área. **Objetivo:** Nuestra actividad asistencial, docente e investigadora, cada vez más precisa de un trabajo en red. En el caso de la genética es la regla con iniciativas nacionales e internacionales. Desde hace 10 años aproximadamente disponemos de una aplicación para profesionales sanitarios, universal y gratuita, denominada Face2Gene que utiliza para el reconocimiento facial, sistemas matemáticos de “machine learning” y desde el año pasado se

utiliza la tecnología Gestaltmatcher– red neuronal convolucional profunda –que pronostica opciones, no solo en el caso de enfermedades raras, sino ultra-raras e incluso sin diagnóstico. Por otro lado se facilita el análisis del paciente en base a todos sus hallazgos clínicos basado en la clasificación H.P.O. que se ha instaurado como la “lingua franca” en la descripción clínica de toda la Patología Humana para vincularlo a los hallazgos genéticos. **Metodología:** Hemos estado utilizando esta plataforma para el análisis de pacientes bajo la faceta diagnóstica de la Genética Clínica desde Servicios y Hospitales diferentes, facilitando la remisión de datos clínicos - clasificados mediante H.P.O. Orientando a aquellos genes más probables, lo que facilita la interpretación de los a resultados genéticos tras los hallazgos en la genética molecular y la citogenética avanzada. **Conclusiones:** No podemos trabajar al margen de nuevas tecnologías y posibilidades que tenemos a nuestro alcance. Las Reuniones, Sesiones y otras actividades en grupo son muy importantes, pero disponer de una plataforma donde se comparten casos diariamente, opiniones e incluso pueden exponerse a expertos, es algo a tener muy en cuenta.