

Urol 1973; **109**:727-32.

- 5 Hinman F: Urinary tract damage in children who wet. *Pediatrics* 1974; **54**:143-50.
- 6 Rudy DC, Woodside JR: Non-neurogenic neurogenic bladder: the relationship between intravesical pressure and the external sphincter electrogram. *Neurol Urodyn* 1991; **10**:169-73.
- 7 Phillips E, Uehling D: Hinman syndrome: a vicious cycle. *Pediatr Urol* 1993; **42**:317-20.
- 8 Despina E, Varlam and Jürgen Dippell: Non-neurogenic bladder and chronic renal insufficiency in childhood. *Pediatr Nephrol*, 1995; **5**:1-5.
- 9 Pesce F, Schettini M: Non-neurogenic neurogenic bladder. *Acta Urológica Bélgica* 1990; **58**:139-43.
- 10 Noe HN. The role of dysfunctional voiding in failure of ureteral reim-

J. Vaquerizo Madrid, J.M. Val Sánchez de León, J. Sánchez Alarcón, J. Remón Alvarez-Arenas

An Esp Pediatr 1997; **47**:663-664.

Sr. Director:

La apraxia oculomotora (AOM), o signo de Cogan, es un raro trastorno del movimiento ocular caracterizado por la incapacidad para realizar movimientos sacádicos en el plano horizontal, mientras que los movimientos reflejos de origen vestibular, los movimientos lentos de persecución ocular y los verticales están bien conservados. Como consecuencia de esta alteración, se produce un desplazamiento de la cabeza que permite fijar el objeto, en tanto que el alineamiento de los ojos con el objeto tarda en iniciarse y cuando lo hace es de forma lenta, necesitando de varios movimientos sacádicos hasta conseguir la posición ocular deseada, con desviación tónica contralateral de los ojos de origen vestibular durante la rotación cefálica.

La *apraxia oculomotora congénita* no se puede considerar como una entidad definida, sino más bien como un signo clínico. Su patogenia no está claramente establecida, habiéndose implicado lesiones, tanto de las áreas frontales oculóginas, como de las vías frontomesencefálicas. Puede asociarse a alteraciones congénitas del sistema nervioso central, tales como trastornos de la migración neuronal, hipoplasia cerebelosa, hipoplasia del cuerpo calloso, estenosis congénita del acueducto de Silvio, o bien presentarse como un hallazgo aislado en niños con trastornos del aprendizaje, torpeza motriz y alteraciones en el lenguaje. En este último caso la AOM suele hacerse menos evidente con el tiempo, habitualmente por adaptación del paciente a su

Apraxia oculomotora congénita y déficit parcial de piruvato carboxilasa

problema, con movimientos compensadores de la cabeza o parpadeos frecuentes^(1,2). Algunos de estos pacientes pueden aparentar inicialmente que padecen una ceguera de origen cortical⁽³⁾. Este proceso también se puede hallar asociado a múltiples enfermedades neurológicas con carácter progresivo o a procesos sistémicos graves, como la enfermedad de Gaucher, neurofibromatosis, degeneración espinocerebelosa, la ataxia-telangiectasia o el Síndrome de Leigh⁽²⁾.

Presentamos el caso de un niño de 2 años que fue remitido a nuestra consulta por primera vez a los 7 meses de edad por retraso psicomotor. No presentaba antecedentes familiares de interés. El embarazo y el período postnatal fueron normales. Entre los exámenes complementarios aportados destacaban una ecografía cerebral y cariotipo convencional normales, así como una elevación de alanina en suero (10 mg/dl) a los 6 meses de edad.

La exploración puso de manifiesto hipotonía generalizada de predominio axial, con ausencia de control cefálico y tendencia a la hiperextensión cervical cuando se mantenía al niño sentado. Pobre contacto con el ambiente y ausencia de manipulación propositiva, con tendencia a mantener los puños cerrados. Presentaba, así mismo, escasa fijación de la mirada con movimientos oculares incoordinados. A los 9 meses el control cefálico era aún inestable y seguía manifestando una fijación visual incompleta e inconstante. Había iniciado el volteo un mes antes y la manipulación continuaba siendo pobre, con hipotonía de eje marcada e incoordinación motora global. A los 12 meses de edad, el niño había mejorado globalmente en cuanto a su psicomotricidad. La fijación visual había mejorado, con tendencia a lateralizar la cabeza. A la exploración se puso de manifiesto una apraxia oculomotora, con signo de Cogan bilateral en el pla-

Unidad de Neurología Infantil. Departamento y Cátedra de Pediatría (Prof. J.J. Cardesa García). Hospital Materno-Infantil Universitario "Infanta Cristina". Badajoz.
Correspondencia: Julián Vaquerizo Madrid. Unidad de Neuropediatría. Departamento de Pediatría. Hospital Materno-Infantil. C./ Damián Téllez Lafuente s/n. 06010 Badajoz

no horizontal. Adquirió sostén cefálico y sedestación a los 12 meses, bipedestación con apoyo y manipulación propositiva a los 17 meses, marcha lateral y emisión de bisílabos a los 23 meses.

Exámenes complementarios realizados (9 meses): E.A.B., amonio plasmático, aminoácidos y ácidos orgánicos en orina, inmunoglobulinas, α -fetoproteína, recuento de subpoblaciones linfocitarias, ecografía cerebral, electroencefalograma y potenciales evocados visuales fueron normales. Lactato plasmático basal=41 mg%. Piruvato basal=1,66 mg% (relación L/P=24,6). El 3-OH-Butirato plasmático basal estaba en límites normales (0,33 mg/dl), presentando una moderada elevación del acetoacetato plasmático basal (80,1 mg/dl). En cuanto a la determinación de aminoácidos plasmáticos, destacaba solamente la persistencia de la discreta elevación de la α -alanina. Las actividades enzimáticas en tejido muscular (PDH, Complejos I, II, III y IV, succinato deshidrogenasa) fueron normales. Únicamente se observó una actividad citrato sintasa de 230 nmol/min x mg de proteínas (56-149), con normalidad anatomopatológica. El estudio enzimático en fibroblastos cultivados provenientes de biopsia cutánea (Dra. P. Briones, I.B.C., Barcelona) demostró una actividad de piruvato carboxilasa (PC) parcialmente disminuida (0,274 nmol./min. x mg. prot; controles: $0,609 \pm 0,234$), por lo que se comenzó tratamiento con biotina a dosis de 30 mg/día. Se comenzó, así mismo, una terapia de estimulación psicomotriz continuada. En los últimos controles el niño ha evolucionado lenta pero satisfactoriamente. Continúa con cierto retraso en su desarrollo psicomotor, aunque menos acentuado que en las primeras revisiones, y manifiesta mayor actividad motora y manipulativa. Persiste el signo de Cogan bilateral.

La piruvato carboxilasa es una enzima intramitocondrial que cataliza el primer paso en la vía de la neoglucogénesis: la carboxilación del piruvato a oxalacetato. El déficit parcial de esta enzima puede producir una sintomatología muy variada y de

muy distinta intensidad, probablemente en relación con el grado de actividad residual. Así, cada vez son más frecuentes las aportaciones a la literatura de casos de curso más leve que los descritos clásicamente en este déficit enzimático, tanto en su forma europea como en su forma norteamericana, quizá debido a las mayores posibilidades y la mayor facilidad para realizar los estudios enzimáticos en niños en los que este defecto no era valorado con anterioridad. Hamilton⁽⁴⁾ ha descrito recientemente un caso de déficit parcial de este enzima en un niño de 3 años con total normalidad neurológica.

En nuestro caso, el niño ha manifestado retraso en las adquisiciones psicomotoras, discreto grado de hipotonía axial y cierta incoordinación motora global, así como una apraxia oculomotora bilateral. La asociación de un déficit parcial de actividad de la piruvato carboxilasa con apraxia oculomotora, es una situación que no hemos encontrado reflejada en la literatura. Desconocemos si esta asociación tiene una base anatomofisiológica o bien es fruto del azar. Una situación similar ha sido descrita recientemente por Eiris y Castro-Gago⁽⁵⁾ en el déficit de NADH deshidrogenasa.

Bibliografía

- 1 Rosenberg ML, Wilson E. Cogenital ocular motor apraxia without head thrusts. *J Clin Neuroophthalmol* 1987; **7**: 26-28.
- 2 Vaquerizo J, Vernet A, Fernández E. Apraxia oculomotora congénita, dispraxia verbal e hipoplasia de vermis cerebeloso. *Rev Esp Pediatr* 1994; **50**: 64-66.
- 3 PeBenito R, Cracco JB. Cogenital ocular motor apraxia. Case reports and literature review. *Clin Pediatr* 1988; **27**: 27-31.
- 4 Hamilton J, Rae MD, Logan RW, Robinson PH. A case of benign carboxylase deficiency with normal development. Abstracts of SSIEM 33rd Annual Symposium. *J Inher Metab Dis* 1996; **19** (Suppl. 1): 68.
- 5 Eiris J, Castro-Gago A. Apraxia oculomotora congénita y déficit de NADH deshidrogenasa. Ponencias de la XI reunión de la Sociedade