

# RESUMENES DE TRABAJO LIBRES

**1TL. HEMIPLEJÍA AGUDA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE DRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X FORMA CORTICOESPINAL.** Ruggieri V, Rebay O. Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. J.P. Garrahan; Buenos Aires, Argentina.

**Antecedentes:** La Adrenoleucodistrofia es un trastorno metabólico peroxisomal producido por déficit en la beta- oxidación de los ácidos grasos de cadena muy larga. Causado por una mutación en el gen ABCD1 localizado en el cromosoma X, la cual causa disfunción en la ADLP, generando la acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga en plasma y tejidos, particularmente sustancia blanca del sistema nervioso central, medula espinal, corteza suprarrenal y testículos. Se describen dos grandes fenotipos neurológicos: la Adrenoleucodistrofia Cerebral (infantil, juvenil o del adulto) que puede comenzar con cambios de conducta, convulsiones, sordera, compromiso visual o hemiparesia progresiva, todas ellas con deterioro neurológico progresivo que llevan a la muerte y la Adrenomieloneuropatía. **Caso Clínico:** Varón de 6 años que presenta hemiparesia progresiva BC izquierda de 10 meses de evolución, con deterioro progresivo de la articulación de la palabra. Tenía antecedente de hemiplejía de instalación aguda derecha a los 5 años sin causa aparente. La resonancia magnética de cerebro mostraba un gran quiste aracnoideo de fosa posterior y con la sospecha de descompensación del mismo llegó a nuestra consulta. En el examen se observó hiperpigmentación de piel y mucosas, neurológicamente presentaba una doble hemiparesia espástica con predominio derecho, hipotrofia distal de ambos MMII a predominio derecho, hipotonía axial, clonus y Babinski bilateral, no tenía marcha independiente, estaba asténico y poco comunicativo. La nueva RNM de cerebro mostró el quiste aracnoideo sin variantes no justificando el cuadro neurológico, detectándose imágenes hiperintensas en T2 y Flair e hipointensas en T1 del haz piramidal corticoespinal, desde mesencéfalo hasta la unión bulbomedular, ante la sospecha ADL, se dosó cortisol sérico: 3,4 ug/dl, ACTH: 1250 pg/ml (VN: 5 – 46), C24:0 / C22:0: 1,62 (N: 0.68-0.98), C26:0/C22:0: 0.0709 ug/ml (N: 0.0064-0.0216 ug/ml) confirmándose el diagnóstico de ADL ligada al X con patrón corticoespinal. **Conclusiones:** Consideramos importante presentar este paciente dado que la forma cortico espinal solo se presenta en el 12% de las formas de ADL, es excepcional en la infancia sumado a que no encontramos

en la literatura descripciones de hemiplejía de instalación aguda como primera manifestación de esta enfermedad lo cual genera además un nuevo diagnóstico diferencial frente a un niño con hemiplejía aguda.

**2TL. BOTULISMO DEL LACTANTE (BL) EN CHILE. EXPERIENCIA DE 30 AÑOS.** Erazo R,<sup>1,2</sup> Margarit C,<sup>3</sup> Manríquez M,<sup>3</sup> Alid P,<sup>2</sup> Marambio E,<sup>4</sup> Valenzuela ME.<sup>4</sup> <sup>1</sup>Hospital Luis Calvo Mackenna, <sup>2</sup>Clinica Alemana, <sup>3</sup>Hospital San Juan de Dios, <sup>4</sup>Instituto Salud Pública; Santiago, Chile.

**Antecedente:** El botulismo del lactante es una toxiinfección intestinal descrita el año 1976 como entidad clínica. El espectro de presentación es amplio, pero el cuadro clásico se manifiesta por constipación, hipotonía, neuropatías craneales y trastorno respiratorio. El diagnóstico se confirma con la detección del *Clostridium botulinum* y/o la toxina en las deposiciones. **Serie de Casos Clínicos:** En este trabajo describimos la clínica y diagnóstico de 8 casos de BL estudiados en Hospital Luis Calvo Mackenna (4), Clínica Alemana de Santiago (1), Hospital San Juan de Dios (2) y Hospital de Talca (1), desde 1984 a 2013. Estudios bacteriológicos realizados en Instituto de Salud Pública (ISP) y estudios neurofisiológicos efectuados en hospital Luis Calvo Mackenna. Se estudiaron 8 lactantes: edad= 2-6 meses, 7 varones, con inicio de la enfermedad en primavera /verano en 7 casos. Alimentación: lactancia materna exclusiva en 7. Domicilio rural en 4 casos. **Signos clínicos:** constipación, hipotonía, cefaloparesia, ptosis palpebral, diparesia facial, hipotonía, trastorno de deglución e hiposialia en todos (8/8). Hiporreflexia = 7/8, oftalmoparesia 6/8, midriasis hiporreactiva= 5/8, trastornos respiratorios = 4/8(VM4-30 días). Compromiso de conciencia=4/8. **Diagnóstico bacteriológico:** detección de toxina botulínica=5/8 Aislamiento de *Clostridium botulinum*= 6/8. Fuente infectante: agua de hierbas 4, miel 3. Detección de *Clostridium* en 1 caso (miel). **Diagnóstico neurofisiológico:** estimulación repetitiva del nervio a 50 Htz: respuesta incremental (más de 30%) = 3/8. Evolución: mejoría en 15-80 días. **Conclusiones:** El botulismo del lactante es un cuadro autolimitado de buen pronóstico. En Chile hemos detectado pocos casos, probablemente por sub diagnóstico, por lo que hay que tener alto índice de sospecha para mejorar la detección de BL en nuestro país.

**3TL. DOS PRESENTACIONES DIFERENTES DEL SÍNDROME DE KUZNIECKY O POLIMICROGIRIA PERISILVIANA BILATERAL.** Pitarch I, Téllez de Meneses M, Tomás M, Smeyers P, Barbero Martínez S. Hospital Universitario y Politécnico La Fe; Valencia, España.

**Antecedentes:** Entre las malformaciones del desarrollo cortical se encuentra la polimicrogiria perisilviana bilateral, más conocida como el síndrome de Kuzniecky, descrita en 1989. El reconocimiento de este síndrome se basa en la sospecha clínica, en un paciente con disfunción oro-lingual-bucal, disartria, y quizás con epilepsia y retardo mental. Su confirmación es por neuroimagen. **Serie de Casos clínicos.** Caso 1: Varón recién nacido a término, con embarazo controlado normal, parto vaginal espontáneo, 41 semanas. PN: 2415 g. Apgar 4/6/7. Precisa ventilación asistida e ingreso en UCIN. Evolución tórpida tras retirada de ventilación por problemas en la alimentación con alteración en la succión/deglución. Presentaba a la exploración signos de parálisis pseudobulbar y signos piramidales con hiperreflexia, por lo que se realiza RM Cerebral que evidencia la lesión. Caso 2: Varón de 18 meses, remitido a Neuropediatria por retraso en el lenguaje. Antecedentes perinatales dentro de la normalidad. Presentó laringomalacia durante los primeros meses de vida y posteriormente episodios de laringitis de repetición. A los 2 años y medio el Informe del Centro de Estimulación Temprana destaca el Trastorno del lenguaje expresivo y retraso madurativo con dificultades en todas las áreas. A la exploración se objetiva una disartria por disfunción orofaringeolingual por lo que se solicita RM Cerebral. **Conclusión:** En los dos casos la gran incoordinación de los movimientos bucales y linguales fue la clave para sospechar el síndrome y fue la indicación para la realización de la RM Cerebral.

**4TL. SÍNDROME DE DUANE. CAUSA INFRECUENTE DE ESTRABISMO EN NIÑOS.** Martínez S, Portolés M, Téllez M, Martínez JC, Tomas M, Pitarch I. Hospital Universitario y Politécnico La Fe; Valencia, España.

**Antecedentes:** El síndrome de Duane, de herencia autosómica dominante (cromosoma 8), es una parálisis congénita del músculo recto lateral por afectación del núcleo o tronco del VI par. Asocia otras anomalías congénitas en un 46% de casos (sordera, defectos cardíacos o renales). Comprende el 1-4% de todos los estrabismos, siendo bilateral en un 15% de ellos. Cursa con estrabismo y tortícolis compensatoria. No asocia diplopía porque existe adaptación sensorial desde el nacimiento. Se clasifica de acuerdo a un patrón elec-

trómiográfico, siendo el tipo I el más frecuente (sólo se afecta la abducción). El tratamiento puede ser farmacológico (toxina botulínica) o quirúrgico, actuando sobre la musculatura sana. Es poco efectivo para la recuperación de la abducción y siempre debe asociar rehabilitación. **Caso Clínico:** Varón, 17 meses. Consulta por estrabismo de 3 días de evolución, sin otra clínica. A la exploración limitación de la abducción y endotropía en posición primaria de la mirada del ojo izquierdo. Estrechamiento de hendidura palpebral. Ojo contralateral y resto de movimientos oculares no afectados, pares craneales y exploración neurológica normales. Análítica, serologías víricas, Mantoux y tomografía craneal anodinas. Resonancia magnética cerebral: hipoplasia/agenesia del VI par craneal izquierdo y atrofia del músculo recto lateral izquierdo. Resto de pares craneales normales. **Conclusión:** En este caso la clínica estaba presente, aunque atenuada, desde el nacimiento, por lo que, tras descartar otras causas de estrabismo (tumores, aneurismas, enfermedades autoinmunes, metabólicas, paresia aislada del VI par), llegamos al diagnóstico de Síndrome de Duane.

**5TL. ENCEFALITIS POR ANTICUERPOS ANTI-NMDA. PRIMER CASO CONFIRMADO EN URUGUAY.** Medici C, Cibils L, Espinel F, Cerisola A, Gonzalez G. Cátedra de Neuropediatria, Centro Hospitalario Pereira Rossell; Montevideo, Uruguay.

**Antecedentes:** La encefalitis por anticuerpos anti receptor de glutamato de tipo N-Metil-D-Aspartato (NMDA) fue descrita por primera vez en el año 2007 en un grupo de mujeres con síntomas neuropsiquiátricos severos, teratoma de ovario y anticuerpos contra el receptor de glutamato. Se caracterizan por presentar síntomas psiquiátricos, trastornos mnésicos, del lenguaje, convulsiones, disquinesias, compromiso de conciencia, inestabilidad autonómica e hipoventilación. Si bien la presentación en niños es similar a la de los adultos, en la edad pediátrica los síntomas psiquiátricos son menos frecuentes. **Caso Clínico:** Varón de 6 años, previamente sano, que presentó un cuadro clínico de 2 meses de evolución dado por síntomas obsesivo compulsivos, trastorno en la marcha, agregando en la evolución bradipsiquia, trastorno del lenguaje con desorganización del discurso, trastorno de conducta y movimientos coreoatetósicos. Luego de 2 dosis de levomepromazina intramuscular presenta peoría franca de coreoatetosis, agrega distonías de tronco, incontinencia urinaria, inestabilidad autonómica con hipertermia, episodios de sudoración profusa, taquicardia e hipertensión arterial. Requiere intubación orotraqueal durante 48 horas por depre-

si3n neurops3quica. De la paracl3nica se destaca aumento de la creatin-fosfoquinasa de hasta 9700 UI/L, resonancia magn3tica de cr3neo normal y electroencefalograma con enlentecimiento generalizado del ritmo de fondo. El citoqu3mico del l3quido cefalorraqu3ideo (LCR) fue normal en 2 oportunidades, el cultivo fue est3ril y el virol3gico negativo. Los anticuerpos Anti-NMDA fueron positivos tanto en sangre como en LCR. Se inici3 metilprednisolona el d3a 18 de internaci3n, luego inmunoglobulinas y dado persistencia de s3ntomas se realiz3 Rituximab mejorando luego progresivamente. **Conclusi3n:** Presentamos el primer caso cl3nico de Encefalitis Anti-NMDA confirmada en el Uruguay. El paciente respondi3 escasamente al tratamiento inicial con metilprednisolona e inmunoglobulinas, requiriendo el uso de Rituximab. Si bien el Rituximab es el tratamiento de segunda l3nea, el mismo debe ser iniciado lo m3s precozmente posible en los casos que no responden a los corticoides e inmunoglobulinas dada la severidad del cuadro cl3nico y a la posibilidad secuelas.

**6TL. HALLAZGOS ELECTROENCEFALOGRAFICOS EN NIÑOS CON DIAGNOSTICO DE DÉFICIT DE ATENCI3N E HIPERACTIVIDAD, HOSPITAL MATERNO INFANTIL, LA PAZ, BOLIVIA, 2001-2012.** G Schmidt Vacaflores. Hospital Materno Infantil, Caja Nacional de Salud; La Paz, Bolivia.

**Antecedentes:** El trastorno por d3ficit de atenci3n e hiperactividad, se ha constituido en estos 3ltimos aÑos en un problema de salud p3blica, con una prevalencia importante. La ausencia de un marcador biol3gico hace que el diagn3stico sea cl3nico, sea con los criterios de D.S.M. IV-R u otros instrumentos de clinimetr3a. Se han descrito alteraciones en el electroencefalograma, aunque en m3s del 75% los estudios resultan normales. **Objetivo:** Determinar el patr3n de EEG en niÑos con D3ficit de atenci3n e hiperactividad. **Metodolog3a:** Se realiz3 un estudio retrospectivo, revisando los informes del Servicio de Electroencefalograf3a Pedi3trica del Hospital Materno Infantil de la Caja Nacional de Salud desde 2000 hasta 2012. **Resultados:** Se realizaron 13,825 informes; con diagn3stico de d3ficit de atenci3n realizado por Neuropediatra y por Psiquiatra infantil, 2876, que constituye el 20.8%. De ellos 1950 (67.8%) fueron reportados como normales, y 32.2% fueron anormales. De los 627 estudios anormales: 3 de ellos tuvieron un patr3n t3pico de ausencia (0.4%), 560 con actividad lenta generalizada (89.3%), 12 con ritmos r3pidos (1.9%), 52 presentaci3n actividad irritativa frontal (8.2%). **Conclusi3n:** El patr3n electroencefalogr3fico encontrado es el mismo informado por otros estudios.

**7TL. HEMIPLEGIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA. ESTUDIO DEL GEN *ATP1A3* EN UNA SERIE DE 16 PACIENTES ESPAÑOLES.** Campistol J,<sup>1</sup> Ulate-Campos A,<sup>1</sup> Fons C,<sup>1</sup> Martorell L.<sup>2</sup> Servicio de Neurolog3a Pedi3trica, Hospital Sant Joan de D3u, y CIBERER; <sup>2</sup>Gen3tica Molecular, Hospital Sant Joan de D3u; Barcelona, EspaÑa.

**Antecedentes:** La hemiplej3a alternante de la infancia (HAI) es una enfermedad caracterizada por episodios recurrentes de hemiplej3a, crisis t3nicas o dist3nicas y movimientos oculares anormales de inicio precoz. Recientemente se han identificado mutaciones en el gen *ATP1A3* como mecanismo causal de esta enfermedad. **Serie de Casos Cl3nicos:** Una serie de 16 pacientes espaÑoles con diagn3stico cl3nico y gen3tico de HAI, diagnosticados y manejados en diferentes centros. Se realiz3 diagn3stico cl3nico de HAI y se documentaron mutaciones en el gen *ATP1A3*. Se encontraron seis mutaciones distintas en el gen *ATP1A3* en heterocigosis y de novo en la serie estudiada. La mutaci3n m3s com3n fue G2401A presente en 8 pacientes (50%), seguida por la mutaci3n G2443A en 3 pacientes (18,5%), G2893A en dos pacientes (12,5%), C2781G, G2893C y C2411T en un paciente (6,25% cada una). **Conclusiones:** En la poblaci3n espaÑola con HAI se detectaron mutaciones de novo en el 100% de los pacientes estudiados. Las dos mutaciones m3s frecuentes fueron la G2401A y la G2443A. Se intenta establecer una correlaci3n genotipo-fenotipo en esta serie.

**8TL. EFECTO DE JUGAR AJEDREZ EN NIÑOS CON O MAS DE 12 AÑOS CON TDAH-C.** O Papazian. Departamento de Neurolog3a, Miami Children's Hospital; Miami, Florida, Estados Unidos de Am3rica.

**Antecedentes:** Las funciones ejecutivas (FE) est3n mejor desarrolladas en niÑos mayores de 12 aÑos que juegan ajedrez. Los escolares con TDAH-C presentan alteraciones de las FE. **Objetivo:** Describir el efecto de jugar ajedrez en escolares con TDAH-C. **Pacientes y m3todos:** Estudio prospectivo, aleatorio y controlado con consentimiento de padres y pacientes seguidos entre 1/7/2011-30/6/2013. Criterio de inclusi3n: edad 12 a 16 aÑos con TDAH-C, con (01/09/2011-30/06/2012) y sin (01/07/2012-01/09/1912) psicoestimulantes, Vanderbiltcon y sin psicoestimulantes antes y cada 3 meses, aprender a jugar ajedrez y jugar con un instructor 30 minutos 3 veces a la semana (01/07/2012-09/30/2012). El promedio de puntuaci3n de la inatenci3n (IA) e hiperactividad/impulsividad (H/I) se analizaron mediante la prueba t de Student. **Resultados:** De 18, 9 aprendieron a jugar ajedrez,

7 no necesitaron medicamentos al comenzar las clases en 01/09/2012. Sus promedios de puntuación de la IA e HI fueron antes y después del entrenamiento 7.88 y 7.55 y 5.53 y 5.53. De los 9 controles que no jugaron ajedrez, 7 necesitaron regresar a sus medicamentos al comenzar las clases (01/09/2012) y 2 no necesitaron psicoestimulantes. El grado de mejoría de la IA e HI fue estadísticamente significativo en el grupo que jugó ajedrez ( $p=0.013$  y  $0.002$ , respectivamente). **Conclusiones:** Recomendamos que los pacientes de 12 o más años con TDAH-C exitosamente tratados con psicoestimulantes aprendan y jueguen ajedrez con un instructor al menos 3 veces a la semana durante el receso de la escuela ya que, aunque la muestra es pequeña, 78% no tuvo que ser tratado con psicoestimulantes.

**9TL. ENCEFALITIS POR ANTICUERPOS ANTI RECEPTORES NMDA: DESCRIPCIÓN DE 6 CASOS PEDIÁTRICOS EN CHILE.** Erazo R,<sup>1</sup> González J,<sup>2</sup> Devaud C,<sup>1</sup> Gayoso C,<sup>3</sup> Rifo C,<sup>3</sup> Dalmau J.<sup>4</sup> <sup>1</sup>Clinica Alemana, <sup>2</sup>Hospital Antofagasta, <sup>3</sup>Hospital Luis Calvo Mackenna, <sup>4</sup>Laboratorio Inmunología Barcelona; Santiago, Chile.

**Antecedente:** La encefalitis subaguda por anticuerpos anti receptores de N-metil-D- aspartato (NMDAR) es una entidad reconocida inicialmente en adultos, especialmente como cuadro paraneoplásico en mujeres jóvenes portadoras de tumores ováricos. El año 2007 se describió esta entidad en niños, no asociada a tumores. Se caracteriza por inicio insidioso de trastornos psiquiátricos, movimientos anormales, crisis y regresión psicomotriz que evoluciona generalmente a la mejoría en un período de 3 a 6 meses, con ayuda de medicación inmuno-moduladora. **Serie de Casos Clínicos:** Se describen 6 casos pediátricos diagnosticados en Chile entre los años 2009-2013, 5 varones, edad =2-11 años (promedio=5). Estudio de anticuerpos: Laboratorio de Inmunología de Filadelfia y Barcelona. Los 6 niños tuvieron cuadro de compromiso conductual durante 1 a 2 meses antes de sospecharse el diagnóstico de encefalitis. **Signos clínicos:** agitación psicomotora= 6/6, pérdida de lenguaje 6/6, alucinaciones visuales=6/6, movimientos anormales 6/6, compromiso de conciencia 4/6 y crisis epilépticas 3/6. **Exámenes:** Resonancia cerebral normal=6/6, LCR histoquímico= normal 6/6 Bandas oligoclonales positivas = 2/6 SPECT alterado= 4/4 EEG alterado= 6/6, anticuerpos anti NMDAR positivos= 6/6. **Tratamiento:** Metilprednisolona EV bolos por 5 días =6/6, IG 2grs/kg= 3/6. **Evolución:** Mejoría completa en 3 a 5 meses. Recidivas=1. **Conclusión:** La encefalitis por anticuerpos anti NMDA es un cuadro no infrecuente en pe-

diatría y como ocurrió con nuestros niños, se confunde inicialmente con trastorno conductual/psiquiátrico lo que motiva el retraso del diagnóstico. La asociación de movimientos anormales permite sospechar más precoz esta encefalitis y administrar los tratamientos en forma más oportuna.

**10TL. MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS EN UNA POBLACION DE PACIENTES CON FENILCETONURIA.** Campistol J, González J, Gassió R, Lambruschini N, Vilaseca MA. Unidad Seguimiento de la PKU; Hospital Universitari Sant Joan de Déu; Barcelona, España.

**Antecedente:** La Fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad metabólica debida al déficit de fenilalanina hidroxilasa. Diagnosticada precozmente mediante el cribado y tratada tiene una evolución excelente. El diagnóstico tardío comporta una serie de complicaciones neurológicas graves y muchas veces irreversibles. **Objetivo:** Investigar las manifestaciones neurológicas en relación a la edad del diagnóstico y el control dietético de un grupo de pacientes con PKU seguidos en la Unidad. **Metodología:** Estudio retrospectivo de los pacientes PKU seguidos en nuestra unidad desde 1985 a 2010. Registro de los pacientes con PKU en una base de datos analizando el nivel intelectual, mediante estudio estadístico (SPSS, versión 19.0). **Resultados:** 121 pacientes PKU incluidos (edad media 16.0 a, rango 1 mes -46 a). 76% con diagnóstico precoz (12.4% PKU suave, 19% moderada y 68.6% clásica). 88.4% tratados con una dieta restrictiva en Phe y 11.6% con BH4. El 97.7% de los pacientes PKU de diagnóstico precoz tenían un CI normal. El 24 % de los pacientes PKU tenían un diagnóstico tardío. En la serie el 46.3% de estos pacientes presentaba retardo mental, el 28.5% CI borderline y solamente el 25% CI normal. **Conclusiones:** Los resultados demuestran el impacto del diagnóstico precoz de los pacientes con PKU y la necesidad de iniciar rápidamente una dieta y los controles en una unidad de seguimiento. Curiosamente no todos los pacientes con PKU de diagnóstico tardío manifestaban retardo mental.

**11TL. ASOCIACIÓN DE MELANOCITOSIS DÉRMICA CON GANGLIOSIDOS TIPO 1.** Cibils L, Medici C, Espinel F, Lemes A, Cerisola A, Gonzalez G. Cátedra de Neuropediatría, Centro Hospitalario Pereira Rossell; Montevideo, Uruguay.

**Antecedentes:** Las enfermedades lisosomales se caracterizan por la acumulación en los lisosomas de metabolitos parcialmente degradados, insolubles. La Gangliosidosis Tipo 1 (GM1) es una enfermedad lisosomal severa con marcado

compromiso del sistema nervioso central, determinada por una deficiencia hereditaria de la Beta galactosidasa lisosomal. En los casos infantiles son frecuentes las dismorfias, la hepatoesplenomegalia y una displasia esquelética generalizada. La melanocitosis dérmica o mancha mongólica es una discromía hiperpigmentaria de la piel caracterizada por máculas azuladas o grisáceas presentes desde el nacimiento. Típicamente se localizan a nivel lumbo-sacro, pero se pueden localizar en otras topografías. La asociación de melanocitosis dérmica con las enfermedades lisosomales es rara y difícil de comprender. Mostramos un caso de GM1 que presentó una melanocitosis dérmica. **Caso Clínico:** Varón de 9 meses con retraso del desarrollo, hipotonía generalizada severa y letargia. Al examen se constataron máculas azuladas extensas distribuidas por el tronco y por la región axilar, similares a la mancha mongólica. Presentaba también fascies toscas con puente nasal ancho, filtrum largo, hipertrofia gingival, hepatomegalia, hidrocele bilateral y cifosis dorso-lumbar. El hemograma mostró linfocitos vacuolados y los oligosacáridos urinarios estaban elevados. La deficiencia en la actividad de la beta galactosidasa confirmó el diagnóstico de GM1. **Conclusión:** Dentro de un contexto clínico adecuado, la melanocitosis dérmica puede ser un signo de enfermedad lisosomal.

#### 12TL. REPERCUSIÓN EN EL NEURODESARROLLO INFANTIL DEL CONSUMO DE ALCOHOL, COCAÍNA Y DEPRESIÓN MATERNA: ESTUDIO DE COHORTE.

González G, Moraes M, Sosa C, Umpiérrez E, Ghione A. Cátedra de Neuropediatría y Neonatología, Facultad de Medicina y Facultad de Química; Universidad de la República Oriental del Uruguay; Montevideo, Uruguay.

**Antecedentes:** Anualmente más de 200 millones de niños menores de 5 años no alcanzan su pleno potencial cognitivo y social. La mayoría de ellos viven en hogares pobres, en condiciones socio-ambientales desfavorables con estimulación deficiente, expuestos a los efectos del consumo de alcohol y otras sustancias de uso abusivo. Las dificultades cognitivas determinan escasos ingresos económicos, que contribuyen a perpetuar la pobreza en forma intergeneracional. **Objetivo:** Evaluar el impacto sobre el desarrollo infantil de los factores depresión y ansiedad post parto, consumo de alcohol y cocaína durante el embarazo. **Metodología:** Estudio de cohorte prospectiva y retrospectiva (ambivalente), llevado a cabo en Centro Hospitalario Pereira Rossell, en el periodo entre diciembre de 2010 y marzo de 2011. Se realizó toma de meconio del recién nacido para

evaluar la exposición a alcohol y cocaína, se aplicó una encuesta sobre los consumos y hábitos más importante durante el embarazo. A los 6 meses del parto se evaluó la presencia de depresión y ansiedad con la escala de Beck-II y luego se evaluó el desarrollo neurológico de 130 niños a los 18 meses de vida con la Escala de desarrollo de Brunet-Lezine. **Resultados:** Aceptaron participar en el estudio 240 embarazadas que contestaron el cuestionario inicial de las cuales se contó con 227 meconios desarrollando el método de análisis de meconio para esteroides estéricos en el país. Una de cada dos embarazadas consumió alcohol en el embarazo, el consumo de cocaína/PBC fue de 9.25%. Un 20% de las mujeres tenían síntomas de depresión post parto. Con la evaluación del desarrollo a los 18 meses de 130 niños se demostró que la asociación de consumo leve a moderado de alcohol durante la gestación asociado a otros factores de riesgo como depresión post parto y consumo de Pasta Base de Cocaína repercute negativamente sobre el desarrollo infantil. **Conclusiones:** La depresión post parto en contexto de vulnerabilidad socioeconómica contribuye a afectar el desarrollo cognitivo y socioemocional del niño. La alta prevalencia de la discapacidad socio-cognitiva en poblaciones vulnerables se explica por múltiples variables ambientales. Las mismas pueden ser evitables, detectadas y tratadas oportunamente con políticas de salud que prioricen el capital de desarrollo de la población infantil desde el primer día postconcepcional, favoreciendo la inclusión social y evitando la perpetuación intergeneracional de la pobreza.

#### 13TL. NEUROIMAGENES PRECOCES INUSUALES EN UN NIÑO CON ENFERMEDAD DE MENKES.

Pedemonte V,<sup>1</sup> Lucato L,<sup>2</sup>Medici C,<sup>1</sup> Purcallas C,<sup>3</sup>Cerisola A,<sup>1</sup>Gonzalez G,<sup>1</sup> Lemes A.<sup>1</sup>Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay; <sup>2</sup>Departamento de Radiología, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de Sao Paulo, Sao Paulo, Brasil; <sup>3</sup>Resonancia Magnética, Servicio Médico Integral, Montevideo, Uruguay.

**Objetivo:** Presentar un caso clínico de un niño con neuroimágenes inusuales a través de las cuales se llegó al diagnóstico de enfermedad de Menkes. **Caso Clínico:** Varón de 7 meses, afrodescendiente por línea paterna, sin antecedentes familiares ni perinatales a destacar. Buen crecimiento, retraso global del desarrollo con regresión de conductas en el último mes e irritabilidad. Ingresó por crisis focales reiteradas. Del examen se destaca: curva de perímetro cra-

neano en P50, escasa interacción social, hipotonía axial y signos piramidales en miembros inferiores. Exámenes complementarios: lactato en sangre y líquido cefalorraquídeo levemente aumentados. Electroencefalograma con hemihipersarritmia. La resonancia magnética encefálica mostró: áreas de edema vasogénico en la sustancia blanca de los lóbulos temporales asociados a áreas con restricción de la difusión, bilateral y simétrica, comprometiendo la sustancia blanca profunda y centros semioviales. Se evidencia además arterias intracraneanas elongadas y tortuosas. A partir de la orientación clínica-neuroimagenológica se realizó cupremia y ceruloplasmina (valores descendidos) y microscopía óptica del cabello que mostró pili torti, confirmando enfermedad de Menkes. **Conclusiones:** La enfermedad de Menkes es una enfermedad rara, multisistémica, degenerativa producida por un error innato en el metabolismo del cobre. Es de herencia recesiva ligada al X. Los hallazgos más comunes en la resonancia magnética encefálica incluyen atrofia, colecciones saburrales y arterias tortuosas. Las lesiones presentes, sugestivas de edema vasogénico, no son un hallazgo frecuente de esta enfermedad y las lesiones con restricción de la difusión son aún más raras. La coexistencia de ambas en el mismo paciente hace este caso único.

**14TL. MIELOPATIA AGUDA NO TRAUMÁTICA: REVISIÓN DE 71 DE CASOS.** Arroyo HA, Savransky A, Cejas Bestard N, Ramirez M, Reyes Valenzuela G, Rugilo C, Tenembaun S. Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan; Buenos Aires, Argentina.

**Antecedentes:** La mielopatía aguda no traumática (MANT) constituye un grupo heterogéneo de trastornos con diferentes etiologías características clínicas e imagenológicas. Es una emergencia neuropediátrica por lo que resulta importante realizar un diagnóstico etiológico y tratamiento oportuno. **Objetivo:** Describir la etiología, evolución y secuelas en pacientes con mielopatía aguda no traumática. **Pacientes y Métodos:** Estudio retrospectivo observacional y descriptivo de las historias clínicas de 71 pacientes con MANT evaluados entre 2003 y 2013. Definición de MANT: disfunción medular espinal manifiesta como déficit motor y/o sensitivo y/o disfunción esfinteriana, que llega al nadir en el curso de 3 semanas. **Resultados:** Se clasificó a los pacientes en 4 grupos: A (n:11) compresión tumoral siendo el tumor neuroectodérmico primitivo el más frecuente, B (n:9) vasculares: 3 malformaciones arteriovenosas espinales y 6 isquémicos (4 relacionados a procedimiento y dos idiopáticos), C (n:9) in-

fecciosos 2 micobacterias, 1 bacteriano, 1 citomegalovirus, 4 enterovirus, 1 histoplasmosis y D (n:42) inflamatorio/desmielinizante 27 pacientes (neuromielitis óptica, encefalomiélitis desmielizante aguda, esclerosis múltiple) 12 mielitis transversa idiopática y 3 lupus. La presentación clínica más frecuente en todos los grupos fue el trastorno de la marcha y la disfunción esfinteriana mientras que el desarrollo del cuadro clínico en horas fue característico del grupo B. La asociación de compromiso visual y del sensorio se presentó exclusivamente en el grupo D. Las secuelas fueron más frecuentes en los grupos A y B (80% y 86%, respectivamente) y menor en el grupo D. El déficit residual más frecuente en los 4 grupos fue la paraparesia. **Conclusiones:** Ante un paciente con MANT se deben considerar una extensa lista de posibles causas que deben orientar los estudios complementarios y tratamiento. En esta serie la etiología inflamatoria/ desmielinizante fue la más frecuente y la que tuvo mejor evolución.

**15TL. TDAH: TRATAMIENTO CON METILFENIDATO Y ATOMOXETINA EN CASOS DE EPILEPSIA ASOCIADA.** F Mulas, P Roca, P Ortiz, R Gandía, G Ros, R Roselló, M Peretó. Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP); Valencia, España.

**Antecedentes:** El TDAH es el trastorno del neurodesarrollo más frecuente en la práctica clínica neuropediátrica, con una incidencia alrededor de un 5% de la población infantil. Entre los pacientes epilépticos la prevalencia de TDAH es entre 30-40%, especialmente en niños del subtipo inatento. Por otra parte los niños diagnosticados de TDAH presentan alteraciones en el electroencefalograma y problemas de epilepsia con cifras variables entre 6,1% y el 30%. Se ha descrito la oportunidad del tratamiento con psicoestimulantes en pacientes con epilepsia controlada, pero está menos estudiado el uso de los no psicoestimulantes. **Objetivo:** Describir la evolución de una serie de niños diagnosticados con TDAH y epilepsia medicados con antiepilépticos y fármacos estimulantes y no estimulantes, para determinar las incidencias evolutivas clínicas y neurofisiológicas. **Pacientes y Métodos:** Se revisan las historias 23 pacientes del INVANEP entre 5 y 16 años de edad según la evolución clínica, el tipo de epilepsia y EEG, al año y a los dos años del inicio del tratamiento farmacológico del TDAH. **Resultados:** La evolución clínica del TDAH fue favorable. A los dos años, un paciente presentó una crisis, y dos pacientes continuaban mostrando actividad paroxística en el EEG, pero no hubo un empeoramiento de la patología epiléptica. **Conclusiones:**

El tratamiento farmacológico del TDAH con ambos fármacos mejoró la evolución clínica de este trastorno y no influyó de forma relevante sobre la epilepsia en pacientes controlados. En los niños epilépticos con dificultades del aprendizaje deben valorarse los mecanismos de los procesos atencionales que puedan estar alterados y que precisen una valoración y un tratamiento específicos.

**16TL. RECAMBIO PLASMÁTICO TERAPEÚTICO (RPT) EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA INMUNOMEDIADA CON RESPUESTA PARCIAL AL TRATAMIENTO INMUNOMODULADOR.** Arroyo HA,<sup>1</sup> Pastrana A,<sup>1</sup> Nocetti G,<sup>2</sup> Cilurso P,<sup>2</sup> Montara A,<sup>2</sup> Buompadre C,<sup>1</sup> Fresler S,<sup>1</sup> Ruggiere V,<sup>1</sup> Kuperman S.<sup>2</sup> Servicio de Neurología; <sup>2</sup>Centro Regional de Hemoterapia; Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan; Buenos Aires, Argentina.

**Antecedentes:** Las encefalopatías inmunomediadas son cuadros graves y a veces letales; sin embargo, son potencialmente reversibles con adecuado tratamiento. La inmunomodulación ha demostrado ser beneficiosa en el tratamiento de estas encefalopatías. No obstante, en caso de fracaso del tratamiento, las opciones son RPT, rituximab o ciclofosfamida. **Objetivo:** Describir la utilidad del RPT en pacientes pediátricos con encefalitis inmunomediada con respuesta parcial al tratamiento inmunomodulador. **Sujetos y Métodos:** Durante el periodo 2011-2012 se atendieron 18 pacientes con sospecha de encefalopatía inmunomediada. Siete casos no respondieron al tratamiento con gammaglobulina y corticoides, indicándose RPT. En 3 se confirmaron anticuerpos anti-NMDA. Se utilizó score de Rankin modificado (0-6) (SRm) para valorar clínica al inicio, pre y post tratamiento con RPT y actual. **Resultados:** El tiempo entre primeros síntomas y diagnóstico varió de 8 a 41 días. La suma del score de todos al inicio fue 35. Luego del tratamiento inmunomodulador descendió a 32. Se realizaron en promedio 7.4 RPT por paciente. El tiempo desde inicio de la enfermedad hasta RPT fue de 18 a 180 días. La sumatoria del score posterior a RPT fue 24. Se evidenció mejoría de los síntomas entre el 2º y 4º RPT. En 3 pacientes (score 4) se indicó rituximab. El promedio de seguimiento fue 20 meses. El score actual en todos fue 1. **Conclusiones:** Todos los pacientes luego de RPT mejoraron rápidamente los síntomas, independientemente del tiempo de evolución. El procedimiento fue seguro incluso en los más pequeños de esta serie. El pronóstico a largo plazo de estos niños fue muy bueno (SRm 1). Probablemente, la marcada mejoría clínica experimentada por los pacientes luego del RPT no

pueda ser representada con esta escala, dada la falta de discriminación en cambios sutiles, pero es una medida objetiva para la evaluación de la respuesta al tratamiento.

#### **17TL. CRISIS DE HIPERTONÍA EN EL LACTANTE.**

Campistol J. Servicio Neuropediatría, Hospital Universitari Sant Joan de Déu; Barcelona, España.

**Antecedentes:** Las crisis de hipertensión en el lactante pueden tener un origen muy diverso. Es importante su identificación y orientación terapéutica. **Caso Clínico:** Lactante de 4 meses de edad, sin antecedentes de interés que presentó en vigilia crisis tónica con hipertensión de miembros de 5-10" duración. El cuadro se inicia a los 3 meses de vida y debuta con un episodio brusco de rigidez generalizada de 3-10", acompañado de apnea, cianosis y con extrema congestión facial, no hay pérdida de conciencia y es autolimitado. Con frecuencia al ceder la hipertensión puede aparecer un grito durante escasos segundos, sin otras manifestaciones posteriores aparte de ligera postración. Los episodios ocurren siempre en vigilia, y casi siempre con el niño en brazos de algún familiar y en posición más o menos erguida. Cuando se inicia en el primer mes de vida la intensidad de los episodios es mayor. No tiene predominio horario, ni relación con las comidas, ni se asocia aparentemente con episodios de reflujo. Tampoco tiene una periodicidad clara. Un trazado EEG en vigilia demostraba la presencia de ondas lentas bi-temporales y se inició valproato sódico con escasa respuesta. Se practicó RM craneal con resultado normal. Acude a la consulta para una segunda opinión. Una vez explorado el lactante y analizados los exámenes complementarios aportados, se plantea el diagnóstico diferencial frente a un lactante con crisis de hipertensión desde una crisis tónica epiléptica, los espasmos epilépticos y la epilepsia mioclónica refleja. Otras opciones diagnósticas pasan por las crisis tónicas en el curso de un reflujo gastroesofágico, el reflejo de Moro exagerado, la hiperekplexia, las mioclonías del lactante o incluso el dolor paroxístico extremo. Se evalúan las estas opciones diagnósticas una vez analizado todo el cuadro clínico y revisado un vídeo del episodio que aporta la familia y se decide la opción terapéutica. **Conclusiones:** Frente a un lactante con crisis de hipertensión es muy importante la evaluación de todos los parámetros. Idealmente el video-EEG crítico tiene mucho valor, sin embargo no siempre se consigue. En ocasiones el análisis pormenorizado del evento mediante la multitud de imágenes hoy en día disponibles permite orientar el cuadro y evitar muchas exploraciones innecesarias y la consiguiente iatrogenia.

**18TL. CASO CLINICO: ENCEFALITIS POR ANTICUERPOS CONTRA EL RECEPTOR NMDA EN LACTANTE DE 5 MESES.** Noris Moreno de Flagge. Hospital del Niño, Ciudad de Panamá, Panamá.

**Antecedentes:** La encefalitis por antirreceptor de NMDA, se considera una enfermedad muy grave pero que diagnosticada a tiempo y tratada tempranamente puede resolverse completamente sin ninguna secuela. Reportamos el caso de un lactante de 5 meses por considerarlo muy joven y porque no encontramos en la literatura descripción en pacientes tan pequeños y además se describe el curso natural de la enfermedad en este caso sin tratamiento específico para anti-NMDA. **Caso clínico:** Lactante masculino de 5 meses de edad, inicia el cuadro con vómitos, diarrea, fiebre y una semana después con deterioro del estado de conciencia, convulsiones focales refractarias, terminando en estatus epiléptico, y ameritando atención en cuidados intensivos por 3 días. Desarrolló en sala mioclonías, somnolencia extrema, trastorno de la deglución y deterioro posterior del desarrollo con secuelas neurológicas severas. Requirió 5 meses de hospitalización. Egresó con botón de gastrostomía, trastorno de la deglución, adinámico, hipotónico, no reconocía a la mamá, no balbuceaba y no fijaba la mirada. Su curso ha sido de mejoría, aunque lenta y un año después el niño inicia bipedestación, dice mamá y papá indistintamente, ríe a carcajadas socialmente, juega organizadamente y no ha vuelto a convulsionar, su alimentación es por vía oral lográndose cerrar la gastrostomía, mejorando su estado nutricional. Anticuerpos positivos contra el receptor NMDA en suero y líquido cefalorraquídeo. LCR con celularidad y proteínas normales, negativo por herpes virus, enterovirus, citomegalovirus, varicela. Resonancia magnética cerebral mostró atrofia bitemporal discreta, electroencefalograma mostró espigas multifocales. Ultrasonido de abdomen normal. **Conclusión:** No encontramos en la literatura un paciente tan joven con este tipo de encefalitis. Aunque esta encefalitis es de descubrimiento reciente puede presentarse en edades muy tempranas y debe sospecharse en encefalitis con movimientos anormales y alteraciones autonómicas en las que se ha descartado otras formas comunes de encefalitis. En pacientes que sobreviven se puede ver mejoría aún a largo plazo.

**19TL. SINDROME DE KINSBOURNE ¿DEBEMOS MODIFICAR NUESTRA CONDUCTA TERAPEUTICA?** Pedemonte V, Medicci C, Gandaro P, Cerisola A, González G. Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina,

Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay.

**Antecedentes:** Desde la descripción original de Kinsbourne en 1962 del síndrome opsoclonus-mioclonus (SOM) los corticoides fueron la terapia más utilizada, con eficacia y tolerancia limitada. Los resultados de nuevas terapias inmunomoduladoras nos obligan a modificar los antiguos esquemas terapéuticos. **Serie de Casos Clínicos:** Se describen las características de un grupo de niños con SOM, los tratamientos realizados y su evolución. Se revisaron las historias clínicas de niños con SOM diagnosticados entre 2001 y abril del 2014. Se incluyeron 9 pacientes, 4 niñas y 5 varones. La media de edad de presentación fue de 21 meses. El tiempo entre el inicio de los síntomas y la aparición del opsoclonus que permitió realizar el diagnóstico fue de entre 1 y 21 días. En 4 de los niños se encontró un neuroblastoma 3 torácico y uno abdominal al momento del diagnóstico. Todos fueron tratados con corticoides y, en los que correspondía, resección tumoral. Todos mejoraron la sintomatología inicial pero seis presentaron recaídas ante la disminución de la dosis de corticoides. En tres niños ante la respuesta parcial a IGIV y corticoides se realizó Rituximab con buena respuesta. En el seguimiento a largo plazo de 5 de los niños, no se encontró neuroblastoma y todos presentaron alteraciones en el desarrollo, siendo los otros cuatro casos de reciente diagnóstico. **Conclusiones:** el SOM es una patología infrecuente y el diagnóstico precoz es difícil antes de la aparición del opsoclonus. La asociación con neuroblastoma es alta y de ahí la importancia de insistir en su búsqueda. La eficacia de los tratamientos es relativa dado los riesgos de secuelas motoras, cognitivas y conductuales. La alta prevalencia de corticodependencia justifica la utilización de nuevos planes terapéuticos.

**20TL. VALOR DE LAS TERAPIAS DEL NEURODESARROLLO (TND) Y DE FACILITACIÓN ANTAGONISTA (TFA) EN NIÑOS CON RIESGO DE PARÁLISIS CEREBRAL.** O Papazian, I Alfonso. Departamento de Neurología, Miami Children's Hospital, Miami, Florida, EE. UU.

**Antecedentes:** La meta principal de la rehabilitación de niños con factores de riesgo de parálisis cerebral (PC) es que caminen y usen sus manos a la edad de 2 años. **Objetivo:** Describir el efecto terapéutico de la TND y TFA y TND. **Pacientes y métodos:** Estudio prospectivo, aleatorio y controlado con consentimiento de padres, seguidos entre 01/7/2010 - 30/6/2012. Criterio de inclusión: edad 3-12

meses con factores de riesgo de PC e hipertonia muscular asignados a los grupos con TND y con TND más TFA. Se excluyeron niños con traqueotomía, gastrostomía, crisis epilépticas, derivación ventrículo-peritoneal para hidrocefalia, infecciones intrauterinas, trastornos cromosómicos y genéticos, enfermedades hereditarias neurodegenerativas y anomalías del desarrollo cerebral en las neuroimágenes. Todos recibieron TND (3 sesiones de 1 hora 3/semana) por terapeutas físicos y la mitad de estos también TFA (10 minutos/2 día/diariamente) por los padres o sus asignados hasta la edad de 2 años. Todos fueron evaluados neurológicamente cada 3 meses. **Resultados:** De 92 lactantes, 74 fueron estudiados, de los 34 que recibieron TND, 12 y 17 caminaban y usaban sus manos mientras que de los 40 que recibieron TND/TFA, 24 y 28 lo hacían a los 2 años de edad. El efecto en el primer grupo fue significativo ( $p < 0.001$ ) y aún más en los que fueron tratados por 21 meses ( $p < 0.001$ ). **Conclusiones:** Recomendamos TND junto con TFA en los lactantes con factores de riesgo de PC e hipertonia muscular a los 3 meses de edad o tan pronto se diagnostiquen.

#### **21TL. MIGRAÑA HEMIPLEJICA EN MENOR DE 3 AÑOS.**

Noris Moreno de Flagge. Hospital del Niño, Ciudad de Panamá, Panamá.

**Antecedentes:** La migraña hemipléjica familiar es de carácter autosómica dominante, causada por mutaciones que codifican para una subunidad del canal de calcio CACNA1A, que normalmente incluye hemiparesia en la fase de aura,

puede acompañarse de ataxia, coma y crisis convulsivas.

**Caso clínico:** Se describe el cuadro clínico de migraña hemipléjica en un niño de 3 años. Inició el cuadro en un niño sano de 3 años, pidió agua y la mamá observó que mientras caminaba hacia el agua claudicaba de la pierna derecha y luego cayó, se intentó parar y no pudo, inmediatamente después no pudo hablar y aunque tenía lágrimas en los ojos, tenía la mandíbula contraída y no podía decir nada. Al llegar al cuarto de urgencia lo intubaron ya que tenía respiración superficial y fue enviado a cuidados intensivos por pocas horas ya que se recuperó rápidamente. Se detectó hemiparesia derecha y ataxia. Recuperó lenguaje al 2º día y estuvo atáxico por 3 días. Tomografía cerebral y de región cervical normales. Resonancia magnética cerebral normal. Electroencefalograma normal. Una semana después repitió el cuadro con características similares. Se cayó, no se podía levantar y esta vez pidió agua para luego llorar tocándose la cabeza. Notaron que no podía mover la pierna y brazo derechos y tenía la mandíbula contraída. Se recuperó camino al hospital 10 minutos después. Se inició tratamiento profiláctico con ciproheptadina. Madre padece de migraña y tiene antecedente de cuadros similares a repetición desde los 10 años hasta los 17 años y curiosamente nuevamente ahora con el stress. Ha sido estudiada y tiene resonancia magnética cerebral normal. **Conclusión:** Debe sospecharse migraña hemipléjica familiar en un cuadro agudo y rápidamente reversible de hemiparesia, afasia y ataxia con antecedentes familiares.