

XXII Reunión Anual de la Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica, A.C.

22 al 25 de mayo de 2013 (Hotel Fortín Plaza-Oaxaca)

Resúmenes de Trabajos Libres en Presentación Oral

Revista Mexicana de Neurociencia

Suplemento 1, 2013; 14(S1): S3-S6

DESARROLLO PSICOMOTOR Y ALTERACIONES ELECTROENCEFALOGRÁFICAS EN PACIENTES MENORES DE CINCO AÑOS CON HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

REYES-CUAYAHUITL ARACELI, MENDOZA RUÍZ FELIPE DE JESÚS DANIEL, FRAIRE MARTÍNEZ MARÍA INÉS, MUÑOZ MONTÚFAR JUAN PABLO

HOSPITAL DE PEDIATRÍA CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI. IMSS

INTRODUCCIÓN: El hipotiroidismo congénito (HC) es la situación resultante de una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas (HT) a nivel tisular, intervienen en la maduración y diferenciación funcional de varios órganos, como el sistema nervioso central (SNC) en desarrollo, en el que un aporte insuficiente de HT en tiempo y lugar, resulta en anomalías permanentes, entre las que destacan el retraso mental irreversible. En la búsqueda de elementos que ayuden a demostrar las alteraciones neurofuncionales a nivel de SNC en pacientes con HC, en el Hospital de Pediatría de Centro Médico Nacional Siglo XXI, recientemente se realizó un estudio en el cual se documentaron alteraciones electroencefalográficas en un tercio de pacientes de uno a cuatro años de edad con HC estudiados. Es trascendental la búsqueda de manifestaciones clínicas neurológicas en pacientes con HC por medio de una evaluación neurológica integral.

OBJETIVO: Describir los hallazgos a la exploración clínica neurológica en pacientes menores de cinco años con diagnóstico de hipotiroidismo congénito.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó un estudio observacional, descriptivo, y transversal, en pacientes menores de cinco años con diagnóstico de HC que contaban con estudio electroencefalográfico, a quienes se les aplicó de escala de Denver II y evaluación neurológica integral.

RESULTADOS: Se evaluaron 15 pacientes, 11 (73%) del género femenino y cuatro (27%) del género masculino. El total de los pacientes fueron evaluados por medio de la escala de Denver II, cuatro (27%) resultaron con retraso, todos ellos con afección en el área del lenguaje. En cuanto al EEG y las manifestaciones clínicas se encontró que cinco pacientes presentaron manifestaciones clínicas, 100% de ellos presentó alteraciones electroencefalográficas, cuatro (80%) presentaron disfunción, y uno (20%) inmadurez.

CONCLUSIONES: De los 15 pacientes estudiados 53% presentaron hallazgos anormales por inmadurez o disfunción, de ellos, cinco presentaron manifestaciones clínicas, sin embargo, los hallazgos en este estudio no son totalmente contundentes por lo que un mayor número de muestras y estudios prospectivos y controlados, podrán corroborar lo planteado en esta tesis.

MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II: DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y SU CORRELACIÓN ELECTROENCEFALOGRÁFICA Y POR TOMOGRAFÍA AXIAL COMPUTADA DE CRÁNEO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS DEL OCCIDENTE DE MÉXICO

JIMÉNEZ ARREDONDO R, FIGUERA VILLANUEVA L, MERCADO SILVA M, ORTIZ M, OLMOS G, LARA J

INTRODUCCIÓN: Las mucopolisacaridosis (MPS) (OMIM 252700) son un grupo de trastornos en el almacenamiento lisosomal debido al déficit enzimático relacionado con el catabolismo de glucosaminoglucanos (GAGs) como el dermatán, heparán, keratan y condroitín sulfato y cuya acumulación en el interior lisosomal en diferentes tejidos del organismo causa un deterioro multisistémico progresivo. La mucopolisacaridosis tipo II o síndrome Hunter (OMIM 309900) fue descrita por primera vez por Charles Hunter en 1917, es una enfermedad recesiva ligada a X,

caracterizada por un déficit en la actividad de la enzima lisosomal duronato 2 Sulfatasa debido a una mutación en el gen IDS (IDS), resultando en el acúmulo de glucosaminoglucanos.

MATERIAL Y MÉTODOS: Diseño del estudio transversal, descriptivo. Se estudiaron pacientes con diagnóstico confirmado molecular y por determinación enzimática de MPS II atendidos en la Consulta Externa de los servicios de Genética, Medicina Interna o Neurología de la UMAE Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional de Occidente.

RESULTADOS: En total se consideraron nueve pacientes que cumplieron los criterios de inclusión, todos del sexo masculino, con una edad mínima de tres años dos meses y una máxima de 14 años nueve meses, con una media de siete años tres meses. El inicio de los síntomas se presentó en promedio a los 12 meses de edad, con un rango desde el nacimiento a los 24 meses, un paciente se mostró asintomático al momento de su estudio, pero contaba con antecedente de un hermano con diagnóstico confirmado de MPS II. Referente a los principales datos neurológicos, se revisaron estudios de Tomografía Axial Computada (TAC) de cráneo y estudios de Resonancia Magnética de Cráneo (IRM), con presencia en tres pacientes de atrofia cortical cerebral leve (33.3%) por presencia de ensanchamiento silviano y de cisura interhemisférica menor a 3 mm sin alteración en surcos corticales, dos pacientes (22.2%) con atrofia moderada por ensanchamiento de todas las cisuras de 3 a 5 mm y dos pacientes (22.2%) con atrofia severa por ensanchamiento de todas las cisuras y surcos mayor a 5 mm. En dos pacientes (22.2%) no se encontraron datos de atrofia córtico subcortical cerebral ni aumento en espacio subaracnoideo. En relación con el tamaño ventricular supratentorial, encontramos que en tres pacientes no hubo modificación alguna; en otros tres pacientes (33.3%) hubo ensanchamiento leve del tercer ventrículo de 3 mm con incremento máximo de las astas temporales menor de 5 mm, en un paciente (11.1%) se presentó dilatación moderada del tercer ventrículo de más de 5 mm y más de 10 mm de dilatación del asta temporal. Finalmente en dos pacientes se presentó una dilatación severa del tercer ventrículo mayor de 10 mm.

En lo que concierne a la actividad eléctrica cerebral revisada por electroencefalograma (EEG) digital y mapeo cerebral, encontramos que en el total de los pacientes se encuentra una actividad de ritmo de fondo acorde a la edad en estado de vigilia, sin embargo, con 66%, seis pacientes presentó una actividad eléctrica asimétrica en relación con el hemisferio contralateral. En sueño, el EEG mostró también en el total de pacientes (9) una menor amplitud, con ocho pacientes mostrando un bajo voltaje (88.8%) manteniéndose las características de asimetría interhemisférica en el mismo 66.6% de los pacientes. Se encontró una actividad paroxística con presencia de ondas agudas en uno de los pacientes, teniendo el resto de los ocho pacientes, 88.8%, sin presencia de esta actividad. En todos los pacientes, nueve, se encontraron grafoelementos de sueño, principalmente husos de sueño (77.70%), hipersincronías hipnagógicas de sueño (11.10%) y en dos pacientes (22.2%) ondas agudas de vértex. De los nueve pacientes, cuatro de ellos (44.4%) cuentan con antecedente de epilepsia y uno con crisis febril única. Sin embargo, en sólo uno de los pacientes se encontró una actividad paroxística no correspondiendo a ninguno con antecedente de epilepsia o crisis febril. Sin embargo, en los cinco pacientes se observó una alteración en el ritmo de fondo con menor amplitud y bajo voltaje generalizado de manera inespecífica.

CONCLUSIONES: En relación con los resultados electroencefalográficos no existe una correlación con los datos encontrados a nivel estructural ni con la determinación enzimática. Se consideraría que de acuerdo con el tiempo de evolución clínica podrían aparecer mayores cambios a nivel anatómico y funcional, sin embargo, igual que lo publicado a nivel internacional, estos dos no son factores correlacionados a dicho tiempo de evolu-