

Presentación de trabajos en Cartel

RESUMEN DE PRESENTACIÓN DE UN CASO DE SÍNDROME DE AICARDI EN EL CMN 20 DE NOVIEMBRE, SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA

ROMO PARDO BEATRIZ, BARRERA CARMONA NANCY, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL, VENTA SOBERÓN JOSÉ ANTONIO, ISLAS GARCÍA DAVID

El síndrome de Aicardi es una encefalopatía epiléptica con herencia dominante ligada al X, casi exclusiva de mujeres, la alteración ocurre alrededor de las cuatro a las 12 semanas de gestación. Se caracteriza por la tríada de agenesia del cuerpo calloso, espasmos infantiles (97%) y coriorretinitis lacunae, cursan, además, con retraso mental severo, anomalías de huesos vertebrales, displasia septo-óptica, ausencia del septum pellucidum, hipoplasia del nervio óptico, disfunción hipotálamo hipofisiaria, alteraciones de la migración neuronal como lisencefalia, agiria-poligiria. Los varones en quienes se detecta la enfermedad generalmente fallecen in útero. En 1969 Aicardi y cols. publicaron una revisión de la literatura de 15 pacientes con las características clínicas anteriormente mencionadas integrándolas en un nuevo síndrome. Presentamos el caso de una niña que inicia a los dos meses y medio de edad con espasmos en flexión presentando al inicio tres a cinco salvas por día que aparecen durante el sueño a los tres meses. Incrementando el número de eventos hasta 140 espasmos diarios. En la resonancia magnética de cráneo encontramos agenesia de cuerpo calloso, quiste interhemisférico e intraventricular y colpocefalia. El reporte oftalmológico describe coriorretinitis lacunae. Actualmente manejada con prednisona, vigabatrina y valproato de mangesio presentando 70 espasmos al día.

CALIDAD DE VIDA DEL ESCOLAR EPILÉPTICO

ÁLVAREZ M CARLA, LACRUZ-RENGEL MARÍA A.
INSTITUTO AUTÓNOMO UNIVERSITARIO DE LOS ANDES (IAHULA)-MÉRIDA-VENEZUELA

La epilepsia es una enfermedad crónica con alto impacto en la calidad de vida de quienes la padecen. En los últimos años ha sido parte del enfoque terapéutico de esta patología incluir el estudio de dicho concepto. El propósito de este trabajo es conocer la calidad de vida de la población infantil epiléptica que acude a la consulta de neuropediatría del Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes (IAHULA) en Mérida-Venezuela. Se realizó un trabajo descriptivo-transversal con 90 escolares epilépticos con edades entre siete y 14 años, a los cuales se les aplicó la Escala CAVE y se estableció relación con las variables sexo, tipo de crisis, status epilepticus previo, nivel socio-económico, causa de epilepsia, edad de inicio de las crisis y tratamiento recibido. Se analizaron los resultados a través de la "t" de Student, análisis de varianza de efectos fijos y pruebas de comparación a posteriori. Se encontró que los pacientes tienden a tener puntajes promedios altos de CAVE ($31,811 \pm 4,4744$), lo que sugiere mejor calidad de vida. Se concluye que la edad tardía de inicio de crisis epilépticas, control de las mismas y monoterapia influyen sobre una mejor calidad de vida. Las epilepsias sintomáticas cursan con calidad de vida inferior. En este estudio el sexo, el nivel socioeconómico y el status epilepticus previo no influyen de forma estadísticamente significativa sobre la calidad de vida.

SÍNDROME DE LANDAU-KLEFFNER Y TRATAMIENTO CON CALCIO ANTAGONISTAS. REPORTE DE UN CASO

BRAVO ORO ANTONIO, CAMPOS GUEVARA VERÓNICA, GARCÍA RAMÍREZ JORGE LUIS
HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO, SAN LUIS POTOSÍ

INTRODUCCIÓN: El SLK se caracteriza por iniciar entre los tres y cinco años con afasia adquirida, agnosia auditiva y EEG anormal paroxístico en regiones parietales y temporales. No siempre se manifiestan crisis convulsivas. El curso clínico es variable, la duración de la afasia es impredecible, aunque la epilepsia y anomalías en el EEG tienden a desaparecer.

CASO CLÍNICO: Femenina de cinco años, desarrollo psicomotor normal, a los dos años presenta regresión de lenguaje, sólo presentaba ecolalias, no conductas ritualistas ni estereotipias. Inició a los tres años terapia de lenguaje sin mejoría. A los cuatro años valorada por Neuropediatría, no crisis convulsivas, exploración con abundantes ecolalias, obedece órdenes sencillas ocasionalmente, contacto visual adecuado, indiferente al medio, no estereotipias. EEG en vigilia normal, durante sueño fisiológico ondas agudas y complejos punta-onda lenta generalizadas. Tomografía de cráneo normal.

DISCUSIÓN: La respuesta al tratamiento convencional con prednisona y valproato de magnesio fue parcialmente buena, se decidió agregar Flunarizina. Los trabajos realizados por Pascual Castroviejo, reportan que al utilizar calcioantagonistas en pacientes con SLK, presentaban mejoría en lenguaje, conducta y EEG. Llama la atención que con 1.5 mg/día de flunarizina se observaron cambios significativos en lenguaje tanto por padres, terapeutas y Neuropediatras.

COMORBILIDAD DEL TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD EN NIÑOS DE LA CONSULTA EXTERNA DE NEUROPEDIATRÍA

GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, BENAVIDES FLORES KARLA PATRICIA, MORALES ZAMBRANO RAMSÉS ALEJANDRO, LÓPEZ CARDONA MARÍA GUADALUPE, MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL
VALENTÍN GÓMEZ FARIAS, ISSSTE.

INTRODUCCIÓN: El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) es el trastorno neuropsiquiátrico más común en la población pediátrica, afecta entre 3 y 7% de la población escolar considerado por ello un problema de Salud Pública y la comorbilidad se reporta en más de 60% de los casos.

OBJETIVO: Describir la comorbilidad y analizar las principales características clínicas de los pacientes con TDAH de la Consulta Externa de Neuropediatría.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó un estudio descriptivo en pacientes con diagnóstico de TDAH, de acuerdo con los criterios del DSM IV, edad entre 4-15 años, durante el periodo de abril del 2007 a marzo del 2008. Se analizaron la edad al diagnóstico, género y factores predisponentes, así como la presencia de comorbilidad.

RESULTADOS: Estudiamos 170 pacientes, hubo predominio en género masculino, relación M:F de 3.5 a 1, el promedio de edad al diagnóstico fue de 9.16 ± 2.65 años. El antecedente familiar en primer grado de TDAH se presentó en 40%. En 63% de los casos se encontró comorbilidad, siendo la más frecuente el trastorno de aprendizaje 27%.

CONCLUSIONES: Encontrar TDAH puro es excepcional, ya que 63% tiene comorbilidad. Los antecedentes familiares de TDAH sugieren una alta agregación familiar, que nos puede indicar gran influencia de factores genéticos.

IDENTIFICACIÓN DE FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A LA RECURRENCIA DE CRISIS CONVULSIVA ÚNICA

HERNÁNDEZ ANTÚNEZ BLANCA GLORIA, * RUIZ GARCÍA MATILDE, *

MUNIVE BAEZ LETICIA,* ARAUJO MARTÍNEZ ARIC,
MUÑOZ HERNÁNDEZ SILVIA EUGENIA,*** JIMÉNEZ GUTIÉRREZ CARLOS******
*SERVICIO DE NEUROLOGÍA, **SERVICIO DE URGENCIAS, ***SERVICIO DE
NEUROFISIOLOGÍA, ****DEPARTAMENTO DE METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN.
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, SSA.

OBJETIVO: Identificar los factores de recurrencia ante crisis única. Determinar la frecuencia de recurrencia de crisis convulsivas.

MATERIAL Y MÉTODOS Estudio descriptivo, transversal, observacional, de corte en tiempo, niños de un mes a 18 años con un primer evento de crisis convulsiva menor a 10 minutos evaluados entre el 2003-2006. Las crisis se clasificaron de acuerdo con la Clasificación Internacional (LICE). Se realizó examen físico, neurológico y electroencefalograma en la primera semana después del evento y cada tres meses.

RESULTADOS: Cuarenta y ocho pacientes 25 hombres, edad de presentación de primera crisis 6 a 191 meses, seguimiento de 36 meses. Siete con antecedente de epilepsia familiar. Catorce pacientes con recurrencia 1 a 10 meses posteriores al primer evento. 43.8% presentaron crisis parciales. El primer EEG fue normal en 39.6% de los pacientes. Se prescribió tratamiento antiepiléptico en todos los pacientes que presentaron recurrencia.

CONCLUSIONES: El riesgo de recurrencia fue 26%. El tipo de crisis, el género y la edad no son un factor determinante para recidiva. Las anomalías electroencefalográficas de tipo irritativo o encefalopático no influyeron en la decisión para iniciar tratamiento antiepiléptico; tampoco se identificó una relación significativa entre las características electroencefalográficas antes o durante el tratamiento y posterior al mismo.

CARACTERÍSTICAS ELECTROENCEFALOGRÁFICAS EN NIÑOS CON TDAH

**TORRES HERNÁNDEZ NORMA ANGÉLICA,
CAMPOS GUEVARA VERÓNICA, BRAVO ORO ANTONIO**
HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO SAN LUIS POTOSÍ

OBJETIVO: Los síntomas de TDA-H se relacionan a disfunción de dopamina o a un desequilibrio en función dopaminérgica. El hierro es un cofactor para tirosina hidroxilasa, enzima limitante en la síntesis de dopamina. La deficiencia de hierro ha sido descrita como alteración de receptores de dopamina D1 y D2. Las reservas de hierro en el cerebro pueden influenciar las funciones dependientes de dopamina y consecuentemente la expresión de síntomas de TDA-H. Los objetivos del estudio son comparar los niveles de hierro sérico, hemoglobina y hematocrito en niños con TDAH y niños sanos y buscar la asociación entre deficiencia de hierro y presencia de TDAH

MATERIAL Y MÉTODOS Se hicieron dos grupos de 75 pacientes cada uno, un grupo con diagnóstico clínico y neuropsicológico de TDAH y un grupo control de niños sanos. Se les tomó muestra de sangre para biometría hemática y niveles séricos de hierro. Se construyó base de datos con el paquete estadístico SPSS 13.0. Se realizó análisis descriptivo con frecuencias simples. Se realizó análisis bivariado para el cálculo de medida de asociación OR. Se realizó análisis estratificado para controlar variables confusorias e interacción.

RESULTADOS: Actualmente están en análisis los resultados, por lo que se presentarán en el Congreso.

CONCLUSIONES: Está pendiente el análisis de los resultados para tener conclusiones.

DISTONÍA OROMANDIBULAR TIPO III SECUNDARIA A ENCEFALITIS POR HERPES VIRUS TIPO 6

MORAN MACHUCA MARIANO,* DÁVILA-GUTIÉRREZ GUILLERMO*
*INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

ANTECEDENTES: Los síndromes postencefálicos mediatos e inmediatos son muy variables. En este caso informamos el desarrollo de una distonía focal como consecuencia de una encefalitis viral por herpes tipo 6, recordando que el grupo herpes (virus neurotrofos) han sido implicados en varias patologías del sistema nervioso.

OBJETIVO: Informar un caso poco habitual de distonía oromandibular en un niño que sufre una encefalitis aguda viral.

CASO CLÍNICO: Masculino de 11 años de edad, originario del D.F. con un desarrollo psicomotor normal y excelente aprovechamiento escolar. Sin antecedentes previos de importancia. Inició su padecimiento una semana antes con: otalgia bilateral, vómito y dolor a la hora de deglutir los alimentos. Al cuarto día se agrega somnolencia, astenia adinamia y somnolencia y al octavo se ingresa al INP con somnolencia, desorientación, agitación psicomotora, con Glasgow de 13, sin signos meníngeos. El estudio de LCR con 30 células, predominando los mononucleares.

A los 12 días de evolución se agrega imposibilidad para abrir los párpados, dificultad para abrir y cerrar la mandíbula, retrognatia y protrusión de la lengua que impedían su alimentación. Se le realizan varios estudios de laboratorio, imagen y virológicos, demostrándose que el origen de la encefalitis fue por herpes virus tipo 6.

A partir de su ingreso a Neurología del INP se determina que cursa con una distonía focal oromandibular. Se discute su evolución y tratamiento.

CONCLUSIONES: 1. Las distonías focales pueden ser la consecuencia de encefalitis por virus y su diagnóstico depende de una evaluación clínica cuidadosa. 2. La evolución de la distonía en los niños, su pronóstico e incluso su tratamiento dependen de la etiología y no siempre son el resultado de enfermedades degenerativas. 3. El tratamiento recomendado para la distonía oromandibular es la aplicación de botulínica (sin embargo, en este caso se tuvieron que emplear otras alternativas).

ELECTROENCEFALOGRAMA: ETIOLOGÍA DE LAS ASIMETRÍAS INTERHEMISFÉRICAS EN EDAD PEDIÁTRICA

**OCAÑA HERNÁNDEZ LUIS ALBERTO, CALDERÓN PRIEGO LUIS FRANCISCO,
HEREDIA BARRAGÁN IRENE, PÉREZ RAMÍREZ JOSÉ MARIEL, ESPINOZA MONTERO RUBÉN**
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO "FEDERICO GÓMEZ"

OBJETIVO: Describir la etiología de los electroencefalogramas asimétricos en niños.

MATERIAL Y MÉTODOS Estudio de serie de casos, retrospectivo y transversal. Se revisaron los reportes electroencefalográficos realizados de enero a diciembre del año 2008, con una N de 85 reportes electroencefalográficos asimétricos. Se define la asimetría como una diferencia de voltaje en más del 50% en un hemisferio cerebral.

RESULTADOS: Malformación cerebral 30%, neuroinfección 30%, neoplasia 24%, evento vascular cerebral 16%, mortalidad de 30%. El 55% fue sexo femenino, 45% sexo masculino. El rango de edad encontrado fue de 22 días a 15 años, con una mediana de 10 años.

CONCLUSIONES: Las etiologías reportadas en estas serie difieren de lo reportado en otros estudios, aunque la mayoría de ellos hace referencia a población adulta.

CARACTERÍSTICAS ELECTROENCEFALOGRÁFICAS EN NIÑOS CON TDAH

CAROLINA BARRIENTOS GARZA, VERÓNICA CAMPOS GUEVARA, ANTONIO BRAVO ORO
HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO SAN LUIS POTOSÍ

OBJETIVO: Conocer las características y utilidad del EEG en pacientes con TDAH.

MATERIAL Y MÉTODOS Se revisaron 111 expedientes de pacientes vistos durante el periodo 2000 a 2007 en el Departamento de Neuropediatría con diagnóstico de TDAH recabando datos mediante un cuestionario especial; el programa utilizado fue el SPSS versión 12.0. Los criterios de inclusión fueron: edad de 4-17

años, diagnóstico de TDAH establecido por Neuropediatría y Neuropsicología, no tener epilepsia, contar con EEG y haber acudido a consulta en el periodo 2000-2007.

RESULTADOS: Se encontró un EEG anormal en el 63% de los casos, 21% con actividad paroxística y 42% con desorganización.

CONCLUSIONES: Consideramos que el EEG no es un estudio necesario para hacer el diagnóstico de TDAH. El tratamiento con anticonvulsivos en los pacientes con EEG anormales y su eficacia en la mejora de los síntomas cardinales no está bien estudiado por lo que no lo recomendamos como una practica a seguir. Proponemos que a todos los pacientes con EEG anormal se les repita el estudio a los seis meses y al año de iniciar el tratamiento convencional para TDAH para ver si sufre modificaciones.

EFICACIA DEL ESTIMULADOR VAGAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA EN EL HOSPITAL C.M.N. "20 DE NOVIEMBRE" I.S.S.S.T.E.

LÓPEZ C. EUNICE, SOLÓRZANO G. ELSA, FLORES F. CLAUDIA, GUTIÉRREZ M. JUVENAL
C.M.N. "20 DE NOVIEMBRE" I.S.S.S.T.E.

INTRODUCCIÓN: Se define epilepsia refractaria aquella con falla en su control, a pesar del empleo de dos o más fármacos antiepilépticos de primera elección a dosis máxima con un promedio de más de una crisis mensual por 18 meses y no más de tres meses consecutivos libre de crisis durante este intervalo. La estimulación del nervio vago fue aprobada por la FDA como terapia adjunta en pacientes con epilepsia intratable. El fundamento anatómico de la estimulación vagal se basa en las conexiones de fibras aferentes sensitivas del nervio vago a las neuronas del núcleo ganglionar, de donde transmite la información al núcleo del tracto solitario y éste a regiones superiores del cerebro a través de tres vías: 1) Un circuito de retroalimentación autonómica del vago. 2) Proyecciones directas vago-formación reticular ascendente del tallo cerebral y 3) Proyecciones ascendentes del núcleo parabraquial y el locus ceruleus a la parte anterior del encéfalo; adicional a estas vías el núcleo del tracto solitario envía proyecciones a la amígdala e hipotálamo.

El objetivo de este estudio es cuantificar y evaluar los cambios en el patrón de las crisis en niños con epilepsia refractaria a quienes se les ha colocado un neuroestimulador vagal.

MATERIAL Y MÉTODOS Los 11 pacientes previamente fueron seleccionados por un comité multidisciplinario de Cirugía de Epilepsia. Posterior a que los padres firman el formato de consentimiento informado, el niño es valorado por los servicios de infectología, padosiquiatría, neurociología, neurocirugía, anestesiología y neurología pediátrica. Se solicita a los padres un calendario de crisis, donde registran el número y duración, las características y asociaciones de las mismas. Se toman seis electroencefalogramas de 21 canales en sueño y vigilia, así como un videoelectroencefalograma donde deben captarse crisis clínicas y activar el buscador de espigas. Aproximadamente 15 días después de colocado, se activa el estimulador con los parámetros más bajos de amperaje, frecuencia, ancho de pulso y tiempo de encendido. Durante las visitas de seguimiento se ajustan los parámetros del estimulador.

ANÁLISIS: Se han hecho cortes a los 3, 6, 9 y 12 meses, haciendo una comparación en los calendarios de crisis con los previos a la colocación del estimulador vagal. Diferentes estudios reportan una reducción en el número de las crisis de 50%.

RESULTADOS: Se presentarán tomando en cuenta los de los meses de febrero, marzo y abril.

ENCEFALITIS POR HISTOPLASMA EN UN NIÑO INMUNOCOMPETENTE

LÓPEZ GARCÍA MINERVA, ZAPATA URQUIETA ANA MARÍA
HOSPITAL CENTRAL "DR. IMP", FACULTAD DE MEDICINA DE LA U.A.S.L.P.

INTRODUCCIÓN: El *Histoplasma capsulatum* es un hongo patógeno endémico en toda América que habitualmente provoca una infección pulmonar autolimitada o asintomática. La histoplasmosis diseminada es común en pacientes que presentan un trastorno de la inmunidad celular y en la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana. La histoplasmosis aislada del sistema nervioso central (SNC) es poco frecuente en personas inmunocompetentes.

CASO CLÍNICO: Masculino de 15 años de edad, medio socioeconómico bajo. Antecedente de un hermano con linfoma de Burkitt, zoonosis positiva un perro, realiza viajes periódicos a Ahualulco con zoonosis positiva gallinas, perros, gatos. Esquema de inmunización completo. Con retraso en el desarrollo psicomotriz. Inicia el día 14 de julio del 2008, al presentar vómito y fiebre, recibió tratamiento con ácido nalidixico, amoxicilina, cuatro días después presenta náusea, diaforesis, debilidad, pérdida del estado de conciencia por aproximadamente 10 minutos y pérdida de peso, posteriormente con alucinaciones visuales, se realizó TAC de cráneo y EEG normales. Nuevamente con alucinaciones visuales y auditivas refiriéndose a clínica psiquiátrica descartándose trastorno psiquiátrico. Reingresa a Urgencias con Glasgow de 11, sialorrea, sin datos de focalización, no deambula REM s ++/+++; no signos meníngeos o cerebelosos, Se realiza nuevo EEG donde se observa desorganización de los ritmos de base, actividad lenta y de gran voltaje intermitente. Se realiza RM con atrofia cortical. Se realizan punciones lumbares en dos ocasiones reportadas normales, tercera punción lumbar reporta proteínas 15, glucosa 63, células 18, eritrocitos 8, leucocitos 10, células por mm³ PMN 50% MN 50%, Gram. No se observan formas bacterianas y posteriormente se observa en LCR levaduras por lo que se inicia manejo con anfotericina B, vancomicina y ceftriaxona. Se toma biopsia de meninges y corteza reportando estructuras levaduriformes consistente con *Histoplasma Capsulatum* (positivas a PAS y GROCOTT). Se realizaron inmunoglobulinas, complemento y HIV normales. El *Histoplasma capsulatum* es un hongo patógeno que puede causar enfermedad en individuos inmunocompetentes. Las manifestaciones neurológicas son poco frecuentes, aun en pacientes con histoplasmosis diseminada.

EVOLUCIÓN CLÍNICA EN UN MASCULINO DE 6 MESES CON ENFERMEDAD DE POMPE HOMOCIGOTO PARA LA MUTACIÓN 1987DEL C EN EL GEN GAA

BRavo Oro Antonio, Esmer Sánchez María del Carmen, Hernández Almaguer Dolores, Becerra Becerra Rosario, Peña Zepeda Claudia.
HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO, SAN LUIS POTOSÍ

INTRODUCCIÓN: La glucogenosis tipo II ocurre por deficiencia de alfa-1,4-Glucosidasa, enzima que genera glucosa a partir de oligosacárido. Hay tres formas de presentación, una infantil con inicio en las primeras semanas de vida; la forma juvenil y una variante adulta. Presenta un patrón de herencia autosómico recesivo y el diagnóstico se confirma al demostrar la actividad disminuida o nula de la enzima y/o con análisis del gen que la codifica.

CASO CLÍNICO: Masculino producto de primera gesta de padres sin consanguinidad. A los seis meses ingresó con cuadro de fiebre durante una semana, tos productiva y dificultad respiratoria. Exploración física mostró soplo sistólico grado II-III, tórax con estertores diseminados, hepatomegalia de 4 cm debajo del borde costal, hipotonía generalizada grave, sin sostén cefálico, fuerza disminuida en extremidades. Radiografía de tórax con cardiomegalia global.

DISCUSIÓN: En el presente caso se eliminó una base en el exón 14 que tiene como consecuencia un procesamiento anormal de la proteína. Se trata de una mutación nueva probablemente en estado homocigoto por lo que este caso contribuye a conocer las mutaciones causantes de la enfermedad de Pompe en México y sugiere que pudiera existir un posible efecto de fundador en la población de origen.

SOFTWARE PARA EL DIAGNÓSTICO AUTOMATIZADO DEL ELECTRORETINOGRAMA MESÓPICO

COLMENERO BATALLÁN MIGUEL, FORJES CLAUDIO, RICARDO-GARCELL JOSEFINA, ARIAS KANEMOTO EDUARDO
NEUROCENTRO DEL BAJÍO S.C., QUERÉTARO, MÉXICO

INTRODUCCIÓN: Las lesiones de la retina son causas importantes a considerar en las alteraciones de la visión en el niño pequeño. El electroretinograma (ERG) mesópico constituye un estudio útil en el diagnóstico de las mismas pero que requiere para su informe de personal avezado en su interpretación.

OBJETIVO: crear un software para la interpretación automatizada de esta prueba por personal no especializado.

MATERIAL Y MÉTODOS Se realizó un software a través de un algoritmo específico que permite, suministrándole los valores normales del laboratorio, realizar automáticamente comparaciones de las variables registradas y emitir un diagnóstico presuntivo. Se aplicó el programa en 10 pacientes adultos: cinco con retinopatías conocidas y cinco con opacidades corneales a los que se les realizó ERG Mesópico y respuestas de seguimiento macular.

RESULTADOS: Se creó el software para análisis de señales al que se denominó Retinfor. Una vez creado éste, se evaluó su funcionamiento, teniendo un porcentaje de positividad de 90% y fallando en un paciente, presumiblemente por incongruencia en los valores de registro de la señal.

CONCLUSIONES: Aunque este software se encuentra en fase de validación, se considera que puede ser útil en la evaluación del ERG en aquellos laboratorios que no cuentan con personal especializado.

EVOLUCIÓN DE PACIENTES CON ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN EDAD PEDIÁTRICA, EVALUADOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, SECRETARÍA DE SALUD, DURANTE EL PERIODO 1992-2007

LIZAMA RAFAEL, MUNIVE LETICIA, RUIZ MATILDE, MURATA CHIHARU
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

INTRODUCCIÓN: La esclerosis múltiple es una enfermedad autoinmune, crónica, inflamatoria y desmielinizante del SNC, involucra factores inmunológicos, humorales y celulares.

OBJETIVO: Describir la evolución de pacientes pediátricos con diagnóstico de esclerosis múltiple atendidos en el INP durante periodo 1992-2007.

MATERIAL Y MÉTODOS Cohorte histórica. Expedientes de pacientes ≤ 18 años al diagnóstico de enero/1992 a Julio/2007. Descripción de variables y búsqueda de asociación divariada.

RESULTADOS: 26 pacientes con EM. La relación F:M fue 2.7:1, no AF o vacunación; manifestaron SNA 15/26, mediana de 137 meses, edad al diagnóstico 165.5 meses. El 81% presentó forma polisintomática. Síntomas más frecuentes: Piramidales, amaurosis y cerebelosos. Lesiones múltiples en 88% imágenes, zonas periventriculares más afectadas. Monoterapia al diagnóstico en 50% y 62 % utilizó biterapia durante seguimiento. No se encontró relación entre recaídas y tratamiento. El 73% de los pacientes presentó complicaciones y secuelas 69%. Presencia de recaídas no se asoció con edad, sexo, ni tiempo de latencia. 36 % presentaron recaída, tiempo entre diagnóstico/1ª recaída fue 6.8 meses y entre recaídas 6.3 meses.

CONCLUSIONES: Presentación clínica más frecuente polisintomática. Lesiones múltiples en IRM. Esteroides fueron los más utilizados. Asociación entre manifestaciones de síndrome medular y lesiones desmielinizantes medulares.

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON INFANTIL: PRESENTACIÓN CLÍNICA. REPORTE DE UN CASO

DURÁN RODRÍGUEZ ÁNGEL G,* RODRÍGUEZ DE LEÓN VÍCTOR A**
MURILLO MALDONADO MARCO ANTONIO***

*NEURÓLOGO PEDIATRA ADSCRITO AL HOSPITAL GENERAL DE LEÓN, **NEURÓLOGO PEDIATRA HOSPITAL MÉDICA CAMPESTRE, RESIDENTE DE PEDIATRÍA HOSPITAL GENERAL REGIONAL DE LEÓN. EST MED PRISCILLA FACULTAD DE MEDICINA.

INTRODUCCIÓN: Es un padecimiento neurológico degenerativo, de herencia autonómica dominante causada por una expansión CAG que codifica una secuencia de poliglutamina en la proteína huntingtina. Existen tres formas de presentación: la forma infantil, los síntomas inician antes de los 10 años, representan de 5-12% de los pacientes. Los pacientes con inicio juvenil o infantil muestran predominio de rigidez-acinesia con movimientos coreicos menos prominentes, demencia temprana, epilepsia, mioclonus y temblor en el transcurso de su padecimiento.

RESUMEN CLÍNICO: Se presenta a dos hermanos con enfermedad de Huntington con manifestaciones antes de los 10 años caracterizadas por problemas de lenguaje, aprendizaje y conducta posteriormente se agrega afección motora con un cuadro de rigidez acinesia progresiva. Estudio de neuroimagen con atrofia de núcleo caudado y estudio molecular de gen huntingtina anormal.

CONCLUSIÓN: La forma infantil de la enfermedad de Huntington o variante Westphal predomina la rigidez. La enfermedad es más grave mientras más temprano se presente.

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EN NIÑOS DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA. INFORME DE CUATRO CASOS

MEDINA-CRESPO VIOLETA,* JIMÉNEZ GONZÁLEZ MIRIAM, ALONSO-VILATELA ELISA*****

*NEURÓLOGA PEDIATRA ADSCRITA AL SERVICIO DE NEUROLOGÍA. INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, SS. MÉXICO, D.F. **EX RESIDENTE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, SS. MÉXICO, D.F. ***JEFE DE DEPARTAMENTO DE GENÉTICA. INSTITUTO NACIONAL DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIROLOGÍA, SS. MÉXICO, D.F.

ANTECEDENTES: La enfermedad de Huntington (EH) es una alteración genética neurodegenerativa progresiva, con prevalencia en la población general de 5-10 por 100,000. La forma de herencia es autonómica dominante resultado de la expansión de una tripleta repetida (CAG). El gen se localiza en el brazo corto del cromosoma 4 que codifica para la proteína citoplásmica denominada huntingtina. La longitud de la repetición es altamente inestable y difiere si la transmisión es materna o paterna. Los pacientes con repeticiones mayores de 55 tienen más riesgo de desarrollar los síntomas de la enfermedad a edades más tempranas que sus antecesores (fenómeno de anticipación).

OBJETIVO: Presentar la enfermedad de Huntington en la edad pediátrica y sensibilizar a la comunidad neurológica sobre su diagnóstico en niños.

MÉTODO: Estudio descriptivo, observacional y transversal de revisión de casos clínicos. Desde que se estudia (1992) el SX. Demencial en forma sistematizada en el INP se han diagnosticado cuatro casos de EH. En todos ellos el diagnóstico se sospechó por los antecedentes familiares. El último paciente recientemente diagnosticado tiene estudio de genética molecular. Se midió en índice bicaudado (IBC) en TAC.

RESULTADOS:

| Caso | Género | Edad inicio | Ant. Familia | Síntomas y Signos en orden de aparición |
|------|--------|-------------|--------------|---|
| 1. | M | 10 años | Maternos | ↓ rendimiento escolar, Sx. demencial, apraxias (ocular, marcha vestido), anomia, signos frontales, epilepsia. |
| 2. | F | 5 años | Paternos | Alteraciones conductuales, lenguaje farfullante, bradicinesia, espasticidad, ↓ rendimiento escolar, Sx. demencial |
| 3. | F | 11 años | Paternos | Espasticidad, apraxia marcha, bradilalia, disfagia alt. memoria, discalculia, S. demencial, alt. conductuales. |
| 4. | M | 3 años | Paternos | Epilepsia, S. demencial, espasticidad, distonía, alt. deglución |

En todos los casos la neuroimagen (TAC y/o IRM) presentó atrofia de los núcleos caudados. En los cuatro niños el EEG mostró actividad de base lenta y sólo dos con actividad paroxística. El paciente No. 4 tuvo más de 90.

DISCUSIÓN: El diagnóstico de EH se debe sospechar en niños con síndrome demencial en quienes se refiera el antecedente familiar de dicha enfermedad en 1 o más generaciones previas. La variedad juvenil llamada Westphal representa sólo 5% de los casos y difiere de la del adulto en la rapidez de la progresión de los síntomas y la presencia de epilepsia. En los niños se presenta en forma predominante: rigidez acinética con espasticidad, bradicinesia, distonía, demencia y epilepsia. Esta última de tipo parcial, y primariamente generalizada (mioclonías y TCG). La medición del IBC en un elemento útil para el diagnóstico. En la actualidad es posible realizar la confirmación diagnóstica a través de estudio genético molecular.

REPORTE DE UN CASO SÍNDROME DE JOUBERT TIPO 2

**GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, DÁVALOS RODRÍGUEZ NORAY,
VEGA HERNÁNDEZ RICARDO E, GARCÍA HUERTA LILIA GISELLE,
SEVILLA ÁLVAREZ ANA CRISTINA.**
HOSPITAL REGIONAL, DR. VALENTÍN GÓMEZ FARIAS DEL ISSSTE

Presentamos el caso de un niño con características clínicas y neuroradiológicas de un síndrome de Joubert tipo 2, se trata de masculino de seis años de edad, con retardo en el desarrollo psicomotor. A la exploración física con hipotonía generalizada, braquicefalia, frontal amplio, sutura metópica prominente, movimientos oculares anormales, puente nasal deprimido, fisuras palpebrales orientadas hacia abajo, hipoacusia, tórax amplio, hipospadias penoescrotal e hiperelasticidad de piel.

Este síndrome fue descrito por Joubert en 1969, es autosómico recesivo, se caracteriza por respiración periódica, fenómenos de hiperventilación seguidos de apneas, propios del período neonatal, que van desapareciendo en forma progresiva.

Los movimientos oculares anormales, la instalación de ataxia y el retraso mental sumado en general a microcefalia completan el cuadro clínico característico. Algunos pacientes pueden presentar anomalías retinianas (distrofia o coloboma), quistes renales. Las neuroimágenes muestran hipoplasia o aplasia del vermis cerebelosa y el mensencéfalo adopta una imagen de "molar". Presenta heterogeneidad genética, ya que se han identificado dos loci diferentes. Consideramos que es importante divulgar la existencia de nuevos casos y lo que sabemos en nuestra zona, donde hoy no existe ningún informe en absoluto. Este trabajo pretende educar a los médicos sobre el diagnóstico de esta entidad.

LINFOMA MENÍNGEO PRIMARIO EN ESCOLAR DE 10 AÑOS DE EDAD

**HERNÁNDEZ GONZÁLEZ CLAUDIA NELLY, CHÁVEZ LUÉVANOS BEATRIZ,
AGUILLÓN CABAÑAS NATALIA, MIRANDA MALDONADO IVETT C.,
GARCÍA GALVÁN ÓSCAR**
HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL "DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ"

RESUMEN CASO CLÍNICO: El linfoma meníngeo primario es infrecuente, presentamos el caso de escolar femenina, que inicia con cefalea holocraneana progresiva, pulsátil, matutina, acompañada de vómitos; se intensifica la cefalea, se agrega exotropía derecha, disminución de la agudeza visual y nota tumoración subgaleal derecha. La valoración inicial demostró papiledema bilateral, anisocoria, reflejos consensual y fotomotor abolidos en OD con agudeza visual cuenta dedos y OS 20/30. Resto de la exploración sin alteraciones. Hemograma y bioquímica normales. La IRM evidencia tumoración parietotemporal derecha extraxial, intra y extracraneal isointensa al parénquima cerebral (T1-T2) con reforzamiento moderado con el contraste, que ocasiona efecto de masa con desplazamiento de línea media y erosión del hueso temporal. La BAAF de la lesión extracraneal reporta Linfoma No Hodgkin. Se realizó TAC contrastado de tórax y abdomen no encontrándose masas, adenomegalias o alteraciones mediastinales. El

manejo con esteroides disminuye el tamaño de la lesión, IRM de control demuestra tumoración laminar sin desplazamiento de línea media. La paciente mejora clínicamente. Se realiza punción lumbar con presencia de blastos. Actualmente en manejo con quimioterapia.

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y CITOMORFOLÓGICA DE LA LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL

ZUBIETA RUIZ BETINA, RUIZ GARCÍA MATILDE, HERNÁNDEZ ANTÚNEZ GLORIA
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

El propósito del estudio fue describir el perfil clínico de los pacientes con lipofuscinosis ceroida neuronal (LCN), los hallazgos neurofisiológicos y de neuroimagen, así como los hallazgos histológicos en biopsia e histomorfológicos en médula ósea y correlacionar con la prueba enzimática para PPT1 y TPPI. Es descriptivo, transversal y retrospectivo. Se revisaron los expedientes de 11 pacientes atendidos en el Instituto Nacional de Pediatría con diagnóstico de LCN por cuadro clínico y apoyado con biopsia de piel, aspirado de médula ósea y/o estudio enzimático positivo. La LCN es la causa más común de enfermedad degenerativa de la sustancia gris a nivel mundial. Existen diferencias fenotípicas y genotípicas que producen dificultad en el diagnóstico clínico temprano. En nuestros pacientes la manifestación clínica más frecuente fue el síndrome demencial, seguido de síndrome piramidal, epilepsia tipo mioclonía y atrofia óptica, que coincide con lo reportado en la literatura. Los estudios de gabinete pueden ser de utilidad para apoyar el diagnóstico aunque no son específicos. La biopsia de tejido, es un procedimiento invasivo que si bien confirma el diagnóstico, muchas veces es informada como negativa y se necesita de su repetición. En nuestra serie fue positiva sólo en la mitad de los pacientes. El diagnóstico de LCN también se puede hacer con estudio molecular del gen o enzima alterados. En nuestro país no hay acceso al primero y el segundo fue positivo en 71% de los pacientes en que se realizó. La evaluación morfológica de médula ósea fue positiva en 77% de los pacientes por lo que sugerimos pudiera ser una prueba de menor costo y menos invasiva para confirmar el diagnóstico.

PREVALENCIA DE NEOPLASIAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO

**AGUILAR VILLARREAL CESSYLYA LAZARETTE, SÁNCHEZ LÓPEZ ISAÍAS,
AGUILLÓN CABAÑAS NATALIA, HERNÁNDEZ GONZÁLEZ CLAUDIA NELLY,
CANTÚ SALINAS ADRIANA CARLOTA**
HOSPITAL UNIVERSITARIO "DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ" MONTERREY, NUEVO LEÓN

INTRODUCCIÓN: Los tumores del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar de cánceres pediátricos en México. Presentando elevada mortalidad y morbilidad. Sus síntomas y signos dependen del crecimiento, localización y edad al momento del diagnóstico. Durante las últimas décadas se ha reportado un incremento en su incidencia que se cree secundario a una mayor exposición a cancerígenos o a consecuencia de una mejor tecnología en neuroimagen. Se decide realizar el presente trabajo ya que nuestro hospital no cuenta con estadísticas de esta entidad.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se revisaron expedientes clínicos de pacientes menores de 18 años con diagnóstico de tumor del SNC en un periodo de cinco años del 2004 al 2008, recabándose en una base de datos para posteriormente analizar los resultados.

RESULTADOS: Se encontraron 54 casos con diagnóstico histopatológico de los cuales 51.8% fueron mujeres, predominaron en la edad escolar y adolescentes, los más frecuentes fueron 20.3% ependimomas, 16.6% astrocitomas, 11.1% glioblastomas, 7.4% craneofaringeomas, 7.4% tumor rabdoide y 36.9% otros; los síntomas más comunes fueron cefalea, vomito y alteraciones de la marcha, los hallazgos clínicos fueron papiledema y mono o hemiparesia.

DISCUSIÓN: Mientras más se analice y estudie este tipo de tumores mejor podrán ser identificados para así recibir un tratamiento oportuno y eficaz, esperando una mejoría en el pronóstico y en las perspectivas de vida de estos pacientes.

NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA-PANTOTENATO KINASA: REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

LIZAMA FLORES RAFAEL, HERRERA MORA PATRICIA, RUIZ MATILDE
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, MÉXICO, DF

El diagnóstico de Hallervorden Spatz se aplica a un espectro de trastornos que comparten características definidas por neurodegeneración y depósito de hierro a nivel de ganglios basales. Se clasifica en dos formas clínicas: Una de inicio temprano y rápidamente progresiva o forma clásica y una de inicio tardío, lentamente progresiva o forma atípica. Se reporta el caso de un paciente de ocho años con inicio de distonía localizada en miembro superior derecho, seis meses después presenta generalización de distonía, nueve meses después del inicio con alteración de conducta y cálculo, al año de evolución con alteración cognitivas, conductuales y regresión psicomotora. IRM con imagen clásica de ojo de tigre. Reportando estudio molecular encontrando dos mutaciones patológicas y una inespecífica en el gen PANK2. Se diagnostica como Neurodegeneración asociada-pantotenato kinasa en su forma clásica. Las herramientas más útiles para su diagnóstico son la presentación clínica y los estudios de neuroimagen.

“APLICACIÓN DE LA ESCALA QOLIE AD 48 PARA MEDIR CALIDAD DE VIDA EN EL PACIENTE ADOLESCENTE CON EPILEPSIA QUE ASISTE A EDUCACIÓN PRIMARIA-SECUNDARIA SEP”

MOLINA GARCÍA AVRIL, RUIZ GARCÍA MATILDE, HERNÁNDEZ ANTÚNEZ GLORIA,
MORAN MACHUCA MARIANO, MORA MAGAÑA IGNACIO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

OBJETIVO: Principal: Evaluar la calidad de vida en pacientes adolescentes con epilepsia que acuden a educación primaria vs. educación secundaria de la Secretaría de Educación Pública (SEP).

SECUNDARIOS: Comparar los resultados de la escala QOLIE AD 48 de los pacientes con educación primaria con los de los pacientes de educación secundaria; determinar el promedio de edad de los adolescentes de secundaria y primaria SEP; determinar el perfil epiléptico de los adolescentes de secundaria y primaria SEP.

MATERIAL Y MÉTODOS Prospectivo, prolectivo, observacional y comparativo. Población pacientes de 10 a 17 años 11 meses que acudieron a Consulta de Epilepsia entre enero 2007- 2008. Muestra: 44 sujetos en forma consecutiva que cumplieron con criterios de inclusión y exclusión.

RESULTADOS: Hombres 55%, con edad media de 12 años siete meses, promedio de edad de primaria 11.1 ± 1.2 años y 14.9 ± 1.8 años en secundaria.

Perfil de epilepsia parcial 83% y generalizadas 17%. Cuatro con síndromes: 2 Lennox-Gastaut y 2 Doose. Idiopática 43% el resto sintomáticos o criptogénicos. 62% control absoluto los últimos 6 meses, 78% en monoterapia.

CONCLUSIONES: Hay un impacto negativo estadísticamente significativo sobre la calidad de vida en el adolescente en los dominios de soporte social, comportamiento escolar y percepción de la salud, lo cual difiere con reportes previos. El objetivo del tratamiento de la epilepsia debe estar orientado a suprimir las crisis y mejorar la calidad de vida, con herramientas psicosociales.

EL GENOTIPO SNM 1 DE LA ATROFIA ESPINAL SE ASOCIA A MÁS DE UN FENOTIPO. NECESIDAD DE UNA NUEVA CLASIFICACIÓN

MEDINA-CRESPO VIOLETA,* GONZÁLEZ-DEL ÁNGEL ARIADNA,[†]
CORDERO-GUZMÁN LUZ MARÍA,[‡] JIMÉNEZ GONZÁLEZ MIRIAM EDITH[§]
SERVICIOS DE NEUROLOGÍA,* BIOLOGÍA MOLECULAR[†] Y NEUROFISIOLOGÍA[‡] DEL
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA (INP).[§] NEUROLOGA PEDIATRA EX RESIDENTE DEL INP.

OBJETIVO: Presentar pacientes con AE, de mismo genotipo y diferente fenotipo (clínico-neurofisiológico).

MATERIAL Y MÉTODOS Reporte de casos, retrospectivo, transversal y descriptivo. Del Servicio de Neurofisiología, Instituto Nacional de Pediatría se obtuvieron los casos cuyo diagnóstico fue AE, de 1992 a 2007; 28 pacientes fueron elegibles e incluyeron aquéllos con estudio molecular confirmatorio.

RESULTADOS: Total cinco pacientes (cuatro hombres), edad de inicio promedio: cinco meses. Dos de ellos hermanos (padres consanguíneos). Hipomotilidad fetal 3/5. Todos tenían afección del desarrollo motor, excepto uno con retraso global del desarrollo. Dos con alteración clínica en la mecánica de deglución y uno con hipomimia facial. Tres con fuerza global $\leq 2/5$. Todos con hipotonía, hipotrofismo y arreflexia global. Cuatro con fasciculaciones linguales. Neurofisiología: 4/5 neuropatía axonal motora y 1/5 neuropatía sensorial-motora. Uno presentó crisis tónicas, corroboradas con EEG. Todos positivos para estudio molecular gen 5q13 SNM 1 deleción exones 7 y 8, sólo uno biopsia (atrofia muscular crónica por denervación).

DISCUSIÓN: Las manifestaciones clínicas y neurofisiológicas son similares a lo descrito por otros autores, pero difieren de los criterios propuestos por la Internacional SMA Collaboration Workshop (1990); dicha clasificación es insuficiente para agrupar todos los fenotipos encontrados para un genotipo, además: 1) no corresponden el inicio de los síntomas, curso clínico ni sobrevida, 2) no consideran el diagnóstico molecular, 3) no precisan tipo de disfunción de sistema nervioso central, 4) alteración sensitiva y debilidad facial son criterios de exclusión.

CONCLUSIÓN: Conviene contemplar todo el espectro fenotípico y proponer una clasificación que incluya hallazgos clínicos, neurofisiológicos y moleculares.

VALORACIÓN DE LA INDICACIÓN DE LA TOMOGRAFÍA DE CRÁNEO Y SU COSTO INSTITUCIONAL EN LA ATENCIÓN DEL TRAUMA CEFÁLICO LEVE

MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL, GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA,
MARTÍNEZ RUIZ MARÍA MAGDALENA
SERVICIO DE NEUROLOGÍA, UMAE HOSPITAL DE PEDIATRÍA, CMNO IMSS,
GUADALAJARA, JAL.

INTRODUCCIÓN: El trauma cefálico es una lesión cerebral causada por una fuerza externa, la cual puede producir una alteración de la conciencia y, eventualmente, un déficit de las habilidades cognoscitivas y/o físicas. Se clasifica en leve, moderado y severo de acuerdo con la escala de coma de Glasgow. En nuestra unidad, 5-10% de las consultas otorgadas en urgencias corresponden a trauma cefálico de tipo leve.

OBJETIVO: Valorar el uso correcto de la tomografía de cráneo en los pacientes pediátricos con trauma cefálico leve atendidos en urgencias de la UMAE Hospital de Pediatría, CMNO.

MATERIAL Y MÉTODOS Se incluyeron pacientes atendidos durante el período de enero a diciembre del 2007, valorados en el Servicio de Urgencias con diagnóstico de Trauma Cefálico Leve de acuerdo con la escala de coma de Glasgow.

RESULTADOS: Se analizaron 424 expedientes con mayor prevalencia en varones, en período vacacional, en el grupo de 5 a 12 años y el principal mecanismo de lesión fue la caída de su propia altura. Generando un costo atención de \$ 4,532,256 pesos.

CONCLUSIONES: Menos de 50% cumplieron con criterios para realización de estudios de imagen y valoración por neurología y un porcentaje mucho menor (1.4%) presentó alguna patología de tipo quirúrgico.

RECONOCIENDO SÍNDROME DE SAN FILIPPO EN UNA PACIENTE CON TRASTORNOS DEL SUEÑO, SORDERA Y ALTERACIONES EN LA CONDUCTA

BRAVO ORO ANTONIO, ESMER SÁNCHEZ MARÍA DEL CARMEN, SALAZAR MARTÍNEZ ABEL, HERNÁNDEZ HÉCTOR
HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO, SAN LUÍS POTOSÍ.

INTRODUCCIÓN: Las mucopolisacaridosis son un grupo heterogéneo de enfermedades en las que existe anomalía genética de las enzimas que participan en el metabolismo de los glicosaminoglicanos. La mucopolisacaridosis III o enfermedad de San Filippo es el paradigma de las manifestaciones del acumulo de glicosaminoglicanos en el SNC; los síntomas de compromiso visceral son poco llamativos lo que frecuentemente retrasa su diagnóstico.

CASO CLÍNICO: Femenino de ocho años, a los dos años seis meses inició con insomnio, regresión de lenguaje y pérdida de contacto visual, potenciales evocados auditivos con sordera neurosensorial bilateral. Exploración física: estado caquéctico, cabello abundante, facies tosca y alargada, cejas y pestañas abundantes, labios gruesos con huellas de automutilación, fondo de ojo normal, REM y tono disminuido, hipotrofia muscular generalizada y hepatomegalia; piel infiltrada, gruesa e hipertriosis generalizada. Se realizó cuantificación de mucopolisacáridos en orina con excreción elevada de Dermatan Sulfato, Heparán Sulfato, Condroitín 4 Sulfato.

DISCUSIÓN: Este caso resalta la importancia de realizar estudios para descartar MPS III en cualquier niño con retraso psicomotor sin causa aparente, insomnio y pérdida de lenguaje. El diagnóstico temprano impacta directamente en el asesoramiento genético a los padres para prevenir recurrencia del padecimiento. La paciente falleció y no se pudo realizar cuantificación enzimática.

SÍNDROME DE WALKER-WARBURG ASOCIADO A MEDULOBLASTOMA

HERRERA MORA PATRICIA, ZUBIETA RUIZ BETINA, LIEBERMANN HERNÁNDEZ ESTHER
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Walker-Warburg (SWW) incluye una lisencefalia compleja mezcla de agiria, paquigiria y polimicrogiria, gravemente desorganizada, malformación cerebelosa, retiniana y distrofia muscular congénita.

MATERIAL Y MÉTODOS Reporte de un caso y revisión de la literatura.

PRESENTACIÓN DE CASO: Femenino de dos años ocho meses que nació con macrocráneo, atrofia óptica, cuadríparia hipotónica y crisis desde la etapa neonatal de difícil control; además estenosis pielocaliceal, polidactilia, hemivértebras y retraso psicomotor (RPM) severo. A los dos años presentó crecimiento acelerado del perímetro cefálico, papiledema, aumento progresivo del tono muscular y episodios paroxísticos de hipertensión, secundarios a síndrome de hipertensión endocraneana.

RESULTADOS: El diagnóstico inicial fue lisencefalia tipo II (SWW). A los dos años se detectó un síndrome de cráneo hipertensivo secundario a meduloblastoma clásico.

DISCUSIÓN: Existen reportes de casos de displasia cerebral asociados a tumor disembrionárico neuroepitelial, ganglioglioma y gangliocitoma. No existe ningún caso reportado en la literatura de lisencefalia y meduloblastoma.

CONCLUSIONES: En este caso se analizan los signos de alarma que ayuden a detectar una patología grave en pacientes con RPM severo. Se revisa la literatura médica encontrando hipótesis interesantes en relación a la patogénesis del meduloblastoma y las malformaciones corticales propuestas por Sarnat y otros autores.

PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO STURGE WEBER VS. ESCLEROSIS TUBEROSA

GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, GARCÍA LILIA GISELLE, SEVILLA ÁLVAREZ ANA CRISTINA
HOSPITAL REGIONAL DR. VALENTÍN GÓMEZ FARÍAS, ISSSTE.

INTRODUCCIÓN: Se presenta el caso de síndrome de Sturge Weber, cuya clínica se basa en datos del padecimiento que corresponde a esclerosis tuberosa

o imagenológicamente con malformación vascular más típica de Sturge Weber, esta última es una enfermedad que implica afectación cerebral, ocular y facial; se trata de un trastorno congénito esporádico, no hereditario que tiene su origen en un desarrollo anómalo del lecho vascular primitivo durante las primeras fases de la vascularización cerebral. Se propone establecer las diferencias diagnósticas entre el síndrome de Sturge Weber y la esclerosis tuberosa.

CASO CLÍNICO: Se trató de paciente femenino de 9 años, inició al mes y medio de edad con crisis parciales de cara y brazo derecho; se estudió encontrando en imagen una malformación vascular en hemisferio izquierdo, su neurodesarrollo retardado en forma global, a la exploración se apreciaron múltiples manchas hipocrómicas lanceoladas en el cuerpo, la mayor desde el nacimiento y una tipo piel de naranja en región de párpado superior izquierdo.

CONCLUSIÓN: El caso corresponde a descripciones clásicas de esclerosis tuberosa; sin embargo, es importante destacar que la malformación vascular encontrada hace un abordaje de manera diferente, los avances en las técnicas de neuroimagen han permitido establecer de manera más precisa la patología del síndrome.

PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO SÍNDROME MIASTÉNICO ASOCIADO A TIROIDITIS AUTOINMUNE

MUNIVE BÁEZ LETICIA, PÉREZ RODRÍGUEZ LILIANA
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

CASO CLÍNICO: Femenino de 13 años de edad, sin antecedentes hereditarios autoinmunes. Padecimiento actual: Inició debilidad bipalpebral, con fenómeno de fatiga, diplopía, le diagnosticaron Esclerosis Múltiple, recibió tratamiento con metilprednisolona tres días sin mejoría, le realizaron IRM cerebral (normal), por lo que refirieron al INP. Neuroexamen al ingreso ojo izquierdo: Paresia elevador del párpado, recto externo y oblicuo mayor, plejía recto interno, recto inferior y oblicuo menor. Ojo derecho: Paresia recto interno, recto externo, recto inferior, oblicuo mayor y menor. Recto externo pléjico. Resto de exploración neurológica normal. Exámenes: Prueba tensilón y de hielo positivas, EMG fibra única no se realizó. TAC mediastino normal. Estudios inmunológicos ANA ++ moteado, C3 137 (55-128), anticuerpos antitiroglobulinas 178 (0-40) y antiperoxidasa 339 (0-35), anticuerpos antirreceptores Ach negativos. Lactato sérico inicial normal. Evolución: Inició tratamiento con piridostigmina (60 mg/día), levotiroxina 125 mcg/día, prednisona 5 mg, AZT 75 mg/día, con lo que presentó mejoría parcial de la oftalmoparesia; se tomó control de lactato 3.7 (0.4-2.2), por lo que se inició carnitina, coenzima Q y rivotravina, programando realización de lactato/piruvato en LCR y biopsia muscular para determinación de cadena respiratoria. DX: Síndrome miasténico secundario a tiroiditis autoinmune, mitocondriopatía secundaria.

CONCLUSIONES: Se deben considerar diferentes entidades en los síndromes miasténicos, siendo la Miastenia gravis la patología más frecuente, la ausencia de anticuerpos contra receptores de acetilcolina no descarta el diagnóstico. La tiroiditis autoinmune puede ser la causa del síndrome miasténico o coexistir con *Miastenia gravis*. Las alteraciones mitocondriales secundarias han sido reportadas en pacientes autoinmunes.

SÍNDROME DE AICARDI EN GEMELAS HOMOCIGOTOS

SALAZAR HERRERA CRISTINA, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Aicardi se caracteriza por la tríada: crisis convulsivas de predominio espasmos infantiles, agenesia del cuerpo caloso y coriorretinitis lacunar con o sin coloboma del nervio óptico y pueden existir otras manifestaciones: microftalmia, displasia de vértebras y retraso generalmente del

neurodesarrollo. Hasta el momento más de 200 casos se han informado en la literatura y solamente algunos casos en gemelos.

OBJETIVO: Informar el caso inusual de síndrome de Aicardi en gemelas en relación con lo informado en la literatura.

CASO CLÍNICO: Gemelas de 1 año 3 meses de edad; con antecedentes de una hermana finada al año y medio de edad por neuroinfección; una hermana más con epilepsia de etiología desconocida. Madre de 26 años de edad, sana. Padre de 28 años de edad, toxicomanías y alcoholismo positivos. Pacientes producto de la gesta 5, parto eutócico, gemela 1 peso de 1,900 g; gemela 2 con peso de 1,800 g, ambas lloran y respiran al nacimiento, sin problemas perinatales. La gemela 1 inició su padecimiento a los cinco meses, con crisis parciales complejas, crisis clónicas de hemicuerpo izquierdo y espasmos flexores. Se trató con topiramato y ácido valproico. Gemela 2 inició a los seis meses de edad con espasmos flexores y crisis parciales complejas y se trató con ácido valproico y clonazepam. Ambas tuvieron un severo retraso global de su neurodesarrollo. Hallazgos en resonancia magnética cerebral: Gemela 1: agenesia de cuerpo calloso, atrofia corticosubcortical, pobre mielinización para su edad. Gemela 2: Agenesia del cuerpo calloso con heterotopias subependimarias, atrofia corticosubcortical, quiasma y nervios ópticos delgados.

CONCLUSIONES: Después de revisar la literatura universal y la nacional sobre síndrome de Aicardi, ofrecemos hipótesis sobre la afección en gemelos e informamos el primer caso con esta situación en México.

UTILIDAD DEL ESTIMULADOR DEL NERVI VAGO EN EL ESTADO EPILÉPTICO REFRACTARIO

PELLA-C. VÍCTOR,* ALANIS-G. INGRID**

*NEURÓLOGO PEDIATRA, EPILEPTÓLOGO Y SOMNÓLOGO. **NEURÓLOGA, NEUROFISIÓLOGA. CLÍNICA ESPECIALIZADA DE EPILEPSIA Y SUEÑO, HOSPITAL ÁNGELES DEL PEDREGRAL.

OBJETIVO: Describir la eficacia del estimulador del nervio vago en el estado epiléptico refractario a tratamiento farmacológico y calidad de vida, en pacientes con epilepsia de difícil control.

MATERIAL Y MÉTODOS Se seleccionaron seis pacientes no candidatos a cirugía de epilepsia resectiva con estado epiléptico refractario a manejo farmacológico (politerapia), de etiología no tumoral ni infecciosa para colocación del estimulador del nervio vago (ENV). A todos se les realizó Monitoreo Video EEG, IRM de cráneo, prueba neuropsicológica. Los parámetros del ENV se incrementaron más rápidamente que lo habitual.

RESULTADOS: A un año del implante del VNS en pacientes con estado epiléptico refractario, el control clínico (frecuencia e intensidad de crisis epilépticas) es de 70-80% en todos los casos, con mono o biterapia, que se corroboró con Video-EEG seriado con una mejoría de 60-90% en el registro. El humor, la memoria, lenguaje, estado de alerta y deambulacion mejoraron en 80%. Los principales efectos colaterales fueron tos y disfonía transitoria.

CONCLUSIÓN: El incremento paulatino, continuo, rápido del ENV es una buena opción terapéutica en los casos de estado epiléptico refractario en pacientes no candidatos a cirugía de epilepsia resectiva. Se obtiene una mejoría y, por ende, mejor calidad de vida.

OXCARBACEPINA COMO TERAPIA DE ADICIÓN EN NIÑOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA

SEVILLA CASTILLO RICARDO ARTURO, RODRÍGUEZ CASTAÑÓN FRANCISCO DAVID, VARGAS ALMANZA GRICELDA NELLY
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA ÁREA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL DE ESPECIALIDADES NO 25 IMSS MONTERREY N.L., MÉXICO

OBJETIVO: Valorar la utilidad de la oxcarbacepina como terapia de adición en niños con epilepsia refractaria, la cual fue definida como aquella en la cual los medicamentos anticonvulsivos no logran disminuir el número de crisis convulsivas a pesar de tomar el medicamento a la dosis adecuadas y con niveles adecuados séricos por dos años.

MATERIAL Y MÉTODOS Se realizó un estudio Cuasiexperimental con un diseño de series temporales en el cual se analizaron el número de crisis convulsivas en pacientes con epilepsia refractaria durante 12 semanas y posteriormente se prescribió oxcarbacepina durante 12 semanas como añadido al tratamiento existente y se observó el efecto en la reducción del número de crisis convulsiva y sus posibles efectos secundarios.

RESULTADOS: Se estudiaron 11 pacientes, presentando nueve (81.8%) una disminución mayor al 50% en la frecuencia de las crisis convulsivas a una dosis de 32 mg/kg/día, asimismo, 36% de los pacientes que alcanzaron un control satisfactorio presentaron como efecto secundario efectos irritabilidad y mareos que no ameritaron discontinuación del medicamento.

CONCLUSIÓN: La oxcarbacepina redujo en un porcentaje mayor al 50% de las crisis convulsivas de base en 81% de los pacientes que tomaron la medicación como añadida a su terapia de base.

TOPIRAMATO, PROPRANOLOL Y MEDIDAS GENERALES COMO TRATAMIENTO PROFILÁCTICO EN NIÑOS CON MIGRAÑA

SEVILLA CASTILLO RICARDO ARTURO, PALACIOS SAUCEDO GERARDO DEL CARMEN, CABRALES ARRIAGA KAREN DEYANIRA
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA ÁREA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL DE ESPECIALIDADES NO 25 IMSS MONTERREY N.L., MÉXICO

OBJETIVO: Evaluar la respuesta a tres diferentes modalidades de tratamiento, utilización de topiramato, propranolol o bien medidas generales en la reducción de la frecuencia e intensidad de la cefalea en niños con migraña.

MATERIAL Y MÉTODOS Se desarrolló un estudio experimental abierto comparando 3 modalidades de tratamiento durante un periodo de 12 semanas, teniendo una observación basal de 12 semanas sin tratamiento y posteriormente aplicando el tratamiento, se documentaron medidas demográficas así como la frecuencia e intensidad de las cefaleas y los posibles efectos secundarios de los diferentes tratamientos.

RESULTADOS: Se estudiaron 78 pacientes entre seis y 16 años, 34 estuvieron tomando topiramato 25 propranolol y 19 medidas generales, se compararon la frecuencia en la reducción de las cefaleas observando que el topiramato fue superior a las medidas generales $p = 0.031$ y no hubo diferencia estadística entre propranolol y medidas generales, asimismo, las tres modalidades de tratamiento redujeron en más de 50% la frecuencia de las cefaleas, no existió diferencia en la reducción de la intensidad de las cefaleas, en el grupo de topiramato se presentó anorexia en 14% y en el de propranolol fatiga en 12%, no hubo efectos secundarios en el grupo de medidas generales.

CONCLUSIÓN: El topiramato fue más efectivo que las medidas generales en la reducción de la frecuencia de las cefaleas en niños con migraña, así mismo el propranolol y las medidas generales lograron reducir en más de 50% la frecuencia de las cefaleas.

