

Reunión Anual de la Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica, Monterrey, N.L. Mayo 25-28, 2010 Resúmenes de trabajos libres

Revista Mexicana de Neurociencias

Marzo-Abril, 2010; 11(2): 177-188

DETERMINACIÓN DE ÁCIDO HOMOVANÍLICO EN LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DISTONÍA PRIMARIA GENERALIZADA

ISLAS GARCÍA DAVID, VACA CASTRO MAYANÍN, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, RÍOS CASTAÑEDA LUIS CAMILO
CENTRO MÉDICO NACIONAL "20 DE NOVIEMBRE" ISSSTE.

INTRODUCCIÓN: La distonía es un trastorno hiperkinético del movimiento caracterizado por contracciones involuntarias, sostenidas o intermitentes, que causan retorcimiento y movimientos repetidos, posturas anormales o ambos. Se conocen 15 tipos de distonías primarias generalizadas: Los tipos 5 y 14 muestran niveles bajos o no detectables de ácido homovanílico (AHV).

OBJETIVO: Determinar el nivel bajo o no detectable de ácido homovanílico en líquido cefalorraquídeo es un marcador biológico útil que sugiera el diagnóstico de las distonías primaria generalizada en los niños de los tipos 5 o 14.

MATERIAL Y MÉTODOS: Es un estudio prospectivo, transversal, experimental en el cual se determinó HVA en líquido cefalorraquídeo en pacientes que cumplieron criterios para distonía primaria, en ayuno, entre las 8:30 y 10:30 am. Las muestras se procesaron en el laboratorio de Neuroquímica del Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía y se determinó por cromatografía la concentración de ácido homovanílico, con mínima detección de 36nM. Los cuales se compararon con controles externos.

RESULTADOS: Estudiamos nueve pacientes los cuales, siete mujeres y dos hombres, 4/9 mostraron niveles no detectables mientras que 2/9 resultaron con rangos inferiores a lo mínimo esperado.

CONCLUSIÓN: Nuestros resultados demuestran que 6/9 pacientes tienen niveles no detectables o inferiores a lo esperado por edad comparados con controles externos lo que pudiera ser un parámetro indirecto de distonía primaria tipo 5 o 14 quedando pendiente la determinación molecular para poder establecer grado de concordancia.

AFECCIÓN DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN NIÑOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

PELAYO GONZÁLEZ MÓNICA ELIZABETH
CENTRO DE REHABILITACIÓN INFANTIL TELETÓN-AGUASCALIENTES. SERVICIO DE NEUROLOGÍA.

ANTECEDENTES: Las distrofias musculares son enfermedades hereditarias que afectan principalmente músculo estriado y producen debilidad muscular progresiva. Las distrofinopatías, incluyen fundamentalmente la distrofia muscular de Duchenne y Becker(DMD/B) se producen por defectos en el gen recesivo ubicado en Xp-21. El gen interviene directamente en la producción de distrofina. Además de las presentes en músculo esquelético, hay diferentes isoformas de distrofina en músculo cardíaco, retina, riñón y SNC. 35% de los niños con DMD presentan deficiencia mental, alteraciones cognitivas, síntomas psiquiátricos y epilepsia hasta en 12.3%.

OBJETIVO: Identificar datos clínicos de afección de SNC en pacientes con diagnóstico de DMD en Centro de Rehabilitación Infantil Teletón-Aguascalientes (CRIT-Ags.)

MÉTODO: Se obtuvieron de la base de datos del sistema electrónico de almacenamiento de expedientes en CRIT-Ags(SCRIT) expedientes clínicos con diagnóstico de distrofia muscular; mediante una revisión exhaustiva se tomó la información en una hoja de recolección de datos.

RESULTADOS: De 84 pacientes con diagnóstico de distrofia muscular, se excluyeron 12 por información incompleta, dos por tratarse de distrofia miotónica, siete Becker y cuatro de cinturas. Se incluyeron 62 con DMD, de los cuales 18(29%) presentan déficit intelectual, dos (3.2%) autismo, siete (11%) TDAH y cuatro (6.4%) epilepsia. Veintitrés (37%) pacientes presentan algún dato clínico de afección de SNC.

CONCLUSIONES: Nuestra serie presenta características similares a las reportadas por otros autores excepto la frecuencia de epilepsia que es menor en la nuestra. Es importante realizar una evaluación inicial y dar seguimiento al aspecto cognitivo en los pacientes con DMD, ya que el déficit intelectual se presenta en un alto porcentaje.

ATROFIA MÚLTIPLE SISTÉMICA EN ADOLESCENTE DE 15 AÑOS

ÁVALOS PLATA RICARDO, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCION: La atrofia de múltiples sistemas (AMS) es un trastorno neurodegenerativo esporádico de causa desconocida caracterizado clínicamente por signos y síntomas de Parkinson refractarios a carbidopa/levodopa, disautonomía, cerebelosos y/o piramidales.

OBJETIVO: Informar caso excepcional de AMS en una adolescente. Con un cuadro clínico y estudios de imagen compatibles con esta entidad.

MATERIAL Y MÉTODOS: Informe de un caso clínico.

CASO CLINICO: Femenino de 15 años. Madre huérfana con trastorno esquizoide de la personalidad. Originarios y residentes del Distrito Federal. De bajo recursos económicos. Previamente con integridad neurológica e inicia en su PA en septiembre del 2009 con: disminución del apetito, pérdida de peso, apatía, labilidad emocional, alteraciones de postura, disartria, rigidez de las cuatro extremidades, lentitud de movimiento, marcha lenta e inestable, siendo progresivo hasta la incapacidad total, además de disautonomías. Exploración física: Facies parkinsoniana, risa sardónica, disfasia de predominio expresivo. Marcha Parkinsoniana. Nistagmo horizontal bilateral, fondo de ojo normal, hipertonia de maseteros, sialorrea, disfagia para sólidos y líquidos. Hipertonia con hipotrofia muscular universal, signo de Rueda dentada. Fuerza 4/5 global. REMs +++. Babinski (+), ausencia de reflejos abdominocutáneos. Temblor en manos tipo Parkinsoniano. Laboratorio y Gabinete: Se realizaron múltiples estudios de laboratorio siendo la mayoría normales. No se evidencio acidosis láctica. Perfil inmunológico, endocrinológico, hepático, renal y pruebas tiroideas normales. Tiene dos estudios de imagen el primero donde se aprecia Sg de la cruz (+), ojo de tigre y atrofia encefálica, un segundo estudio demostró zonas hipointensas e hiperintensas sugestivas de un proceso desmielinizante o isquémico. ¿Citopatía mitocondrial?

CONCLUSIÓN: Desde el punto de vista clínico y de imagen el caso corresponde a una AMS; sin embargo, es evidente que se requiere estudiar la posibilidad de un proceso comórbido (Citopatía mitocondrial, deficiencia de pantotenato cinasa, deficiencia de proteína Tau, entre otras). Postulamos varias hipótesis para explicar la presencia de AMS en la edad pediátrica. El presente caso sería el primero

informado en la literatura. Debido a que consideramos que es un primer caso y por su complejidad es importante presentarlo en el foro de la Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica con el fin de contar con comentarios y propuestas para tener un diagnóstico más preciso.

ANÁLISIS GENÉTICO DE LA SUBUNIDAD ALFA DEL CANAL DE SODIO DEPENDIENTE DE VOLTAJE (SCN1A) EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA

JIMÉNEZ ARREDONDO RAMÓN ERNESTO, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, CHIMA GALÁN MARÍA DEL CARMEN
CENTRO MÉDICO NACIONAL 20 DE NOVIEMBRE. I.S.S.S.T.E, MÉXICO, D.F.

OBJETIVO: El polimorfismo y mutaciones de determinados genes se relacionan con fisiopatología y respuesta al tratamiento en la epilepsia. La epilepsia refractaria es falla en control de crisis a pesar de dos o más antiepilépticos a dosis máxima con más de una crisis mensual por 18 meses. Los canales iónicos tienen funciones en potenciales de acción de membranas celulares. Algunas epilepsias se asocian a mutaciones en estos canales, siendo factor para refractariedad. Determinar la presencia de mutaciones en el exón 26 del gen *SCN1A* en muestra de pacientes con epilepsia refractaria, tratados en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio observacional, descriptivo, transversal, no aleatorizado. Realizamos estudio molecular en sangre periférica por extracción de DNA, con análisis de secuencia del exón 26 del gen *SCN1A* por PCR y secuenciación directa.

RESULTADOS: Participaron cinco pacientes (cuatro varones, una mujer). En los cinco pacientes se encontró una mutación de sentido equivocado, no sinónima y no conservadora en exón 26 con cambio de GCC por GAA en el codón 1826 del DNA codificante, que reemplaza al ácido glutámico (E) por Alanina (A) en el extremo carboxiterminal de la subunidad alfa del canal de sodio dependiente de voltaje.

CONCLUSIONES: Esta mutación se asocia a falta de respuesta al tratamiento ya que se modifican características físico químicas de la secuencia de aminoácidos y se altera la estructura proteica tridimensional de la subunidad alfa y su interacción con la subunidad beta, manifestándose hiperexcitabilidad neuronal y falla de acción farmacológica.

CALCINOSIS ESTRIOPALIDODENTADA BILATERAL (IBSC): REPORTE DE UN CASO

GARCÍA BARBA CARLA, CERVANTES GONZÁLEZ ALEXIS ILIANA, LAZO GÓMEZ RAFAEL ESAID, CEJA MORENO HUGO, PADILLA GÓMEZ LUIS ALFREDO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE"

OBJETIVO: Presentar un caso de IBSC identificado por el servicio de neuropediatría del "Hospital Civil Fray Antonio Alcalde".

MATERIAL Y MÉTODOS: Femenino de 14 años con tremor que imposibilita la deambulación y antecedente de deterioro progresivo de la marcha, deficiente coordinación visomotora, fuerza 4/5 en extremidades inferiores y clonus aquileo bilateral. La valoración neuropsicológica revela cognición adecuada, labilidad emocional e historia de alucinaciones visuales complejas sin precisar edad de inicio. TAC con evidencia de calcificación bilateral de núcleo lenticular como único hallazgo patológico. Laboratoriales incluyendo niveles de paratohormona normales. La madre de la paciente presenta cuadro semejante iniciando a los 11 años de edad con tremor, deterioro progresivo de la movilidad y posteriormente datos de inestabilidad emocional por lo que recibe tratamiento psiquiátrico.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: La IBSC es un trastorno neurodegenerativo raro, idiopático, clínica y genéticamente heterogéneo, cuya historia natural no puede predecirse bajo ningún estándar objetivo y para el cual sólo existe alivio sintomático, consistente en desórdenes del movimiento, deterioro cognitivo, demencia y calcificaciones en ganglios basales sin altera-

ción en el metabolismo del calcio, debe ser considerado como diagnóstico diferencial de exclusión ante la calcificación de ganglios basales sin causa metabólica demostrada.

EPILEPSIA TIPO ESPASMOS INFANTILES CON PATRÓN ELECTROENCEFALOGRAFICO DE HEMIHIPSARRITMIA ASOCIADO A PAPILOMA DE PLEXOS COROIDES

VÁZQUEZ-BRISÉÑO J. JESÚS, RODRÍGUEZ-RAMÍREZ CARLA LORENA, SANTIAGO-REYNOSO JAVIER, RODRÍGUEZ-CAMPOS GEORGINA DEL CARMEN
HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL BAJÍO.

OBJETIVO: Presentar un caso de espasmos Infantiles con hipsarritmia atípica asociado a papiloma de plexos coroides.

MATERIAL Y MÉTODOS: Femenino de un mes de edad, 15 días de evolución con mioclonías palpebrales lado derecho y mioclonías en hemicuerpo izquierdo. EF.- Fija la mirada sin rastreo visual ni auditivo, pobre control cefálico, hipertonía generalizada, empuñamiento de manos, hiperreflexia en las cuatro extremidades, clonus aquileo bilateral. Crisis convulsivas tipo espasmos infantiles en racimos hasta diez eventos/día.

RESULTADOS: TC cráneo con neoplasia que involucra ventrículo lateral derecho principalmente, de aspecto racemoso, quística y heterogénea, con efecto de masa. Resonancia Magnética muestra masa extensa en ventrículo lateral, atrial derecha con componentes quísticos predominantes, con reforzamiento anular con Gadolinio, agenesia del cuerpo calloso, reducción en tamaño del hipocampo derecho. Se colocó válvula de derivación ventriculoperitoneal, se resecó tumoración, reporte histopatológico de papiloma de plexos coroides. Se inició manejo oncológico. EEG con brotes de actividad tipo punta-onda y polipunta onda de alto voltaje en hemisferio derecho, 2-3 segundos, seguidos de atenuación generalizada del voltaje, característico de patrón tipo hemihipsarritmia.

CONCLUSIONES: Los espasmos infantiles se caracterizan por patrón electroencefalográfico hipsarritmico con variantes típicas en 40%, las variantes atípicas se asocian a peor pronóstico, este caso con hemihipsarritmia y persistencia de crisis convulsivas.

DESCRIPCIÓN DE LOS DESÓRDENES DEL SUEÑO EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD DEL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

OCAÑA HERNÁNDEZ LUIS ALBERTO, HEREDIA BARRAGÁN IRENE, HERNÁNDEZ HERNÁNDEZ MARISELA, BARRAGAN PÉREZ EDUARDO
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

OBJETIVO: Describir los desórdenes del sueño en niños con TDAH del Hospital Infantil de México Federico Gómez.

MATERIAL Y MÉTODOS: Diseño: Observacional, descriptivo, transversal. Población niños con diagnóstico de TDAH. La muestra consistió en 147 niños. Muestreo: sistemático por conveniencia. Se registró la información con la Escala de Trastorno del sueño para niños V2val. Análisis con estadística descriptiva, medidas de tendencia central y dispersión, paquete SPSS versión 16.0.

RESULTADOS: La prevalencia de desórdenes del sueño en niños con TDAH fue de 31%. El 61.5% presentó un solo tipo de trastorno de sueño, 38.5% presentaron trastornos combinados. Los desórdenes de la activación del sueño se presentaron en 16.5%, los desórdenes de inicio y mantenimiento del sueño 14.5%, los desórdenes de la respiración durante el sueño en 7%, los desórdenes de la transición sueño-vigilia en 7%, hiperhidrosis del sueño 5% y los desórdenes de la somnolencia excesiva 3.5%. El sexo masculino fue el más afectado, de ocho y 14 años. El TDAH hiperactivo es el más afectado.

CONCLUSIONES: Los desórdenes del sueño tienen elevada frecuencia en pacientes con TDAH. Se presenta principalmente en población escolar masculina. Los desórdenes de la activación del sueño en el TDAH hiperactivo son los más frecuentes.

DISLOCACIÓN ATLO-AXOIDEA POR EXPLOSIÓN DE BOLSA DE AIRE. REPORTE DE UN CASO

SUÁREZ CARRASCO JORGE ALBERTO, ORTEGA HUMBERTO, CHÁVEZ LUÉVANOS BEATRIZ E., MARFIL RIVERA ALEJANDRO, GIL VALADEZ ALFONSO H., ORTEGA HUMBERTO

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ.

INTRODUCCIÓN: Las lesiones traumáticas por accidentes automovilísticos han alcanzado proporciones epidémicas, y en el afán de reducir su incidencia se han diseñado múltiples sistemas de seguridad. Uno de los cuales es la bolsa de aire, la cual ha demostrado reducir la mortalidad en impactos de alta velocidad. Sin embargo, se ha visto también que se han producido lesiones severas incluso la muerte. Ya que este sistema ha sido diseñado para personas de entre 1.5 y 1.8 m y para mayores de 35 kg. La población pediátrica es más susceptible de sufrir lesiones severas debido a este dispositivo de seguridad. El sistema de la bolsa de aire cuenta con tres elementos, la bolsa, el sensor y el sistema de inflado, éste funciona por medio de una reacción química en la cual se libera nitrógeno con una velocidad aproximadamente de 370 km/h y una fuerza superior de 2,000 libras o 900 kg. De las lesiones que se han observado han sido con mayor frecuencia: Oftalmológicas, sordera, fracturas craneales y neumotórax bilateral, siendo la dislocación atloaxoidea poco frecuente

CASO CLÍNICO: Se presenta un caso en el que el paciente presentó dislocación atlo-axoidea, hemorragia subaracnoidea, fractura de clavícula y hemonumotórax izquierdo. Paciente masculino de dos años, el cual inicia su padecimiento actual el 12 de mayo 2009, al ir como acompañante en la parte delantera del automóvil, sufre accidente automovilístico lateral, por un vehículo sedan a 50 km por hora aprox. el paciente no utilizaba cinturón de seguridad y se encontraba en brazos de un adulto. Somatometría: Peso: 14.1 kg, talla: 99 cm, perímetro cefálico: 49 cm. Ingresó hospital privado en donde resulta con hemonumotórax, broncoaspiración, fractura de clavícula izquierda, dislocación atloaxoidea Neurocirugía: Cirugía: Colocación de asa craneocervical, hallazgos: fractura de arco posterior de C2 derecha. TAC: Áreas de hemorragia subaracnoidea posterior y perimesencefálica, hematoma paravertebral C1-C2. Desplazamiento anterior sobre el atlas afectando estructuras ligamentarias.

DISCUSIÓN: El cuadro clínico en los pacientes que sobreviven, puede variar desde un estado neurológico intacto con dolor agudo occipitocervical, hasta manifestaciones como diplejía braquial, cuadriplejía, apnea, hipotensión arterial, parálisis de los nervios craneales VI, IX y XII, síndrome de Brown-Séquard, síndrome central medular, así como síntomas vasculares por la compresión de las arterias vertebrales.

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA CON DEFICIENCIA DE DISFERLINA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

ZALDÍVAR PASCUA GELDER, SALAZAR HERRERA CRISTINA, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO

NEUROPEDIATRA DEL HOSPITAL DEL NIÑO DE PACHUCA, HIDALGO, DEL INP

OBJETIVO: Informar el caso una niña con distrofia muscular congénita con deficiencia de disferlina.

MATERIAL Y MÉTODOS: Informe de un caso con una distrofia muscular infrecuente en México.

RESUMEN CLÍNICO: Originaria de Aguascalientes, sin antecedente de endogamia o consanguinidad en la familia. Femenina de seis años de edad con antecedente de luxación congénita con retraso global del desarrollo afectando principalmente las áreas motoras. Exploración: orientada en tiempo, persona y lugar, obedece órdenes, conoce partes de su cuerpo, conoce colores, denomina objetos con lenguaje inteligible, hipomimia facial, paladar alto, debilidad en músculos de masticación, dificultad para elevar los hombros y girar cabeza, sin sostén cefálico ni torácico adecuado, trofismo y tono disminuido en forma universal, fuerza 2/5 proximal y 3/5 distal en las 4 extremidades, reflejos de estiramiento aumentados +++, abdominocutáneos presentes, respuesta plantar flexora. Gasometría, lactato y anión gap normal, CPK elevada (344), EMG y VCN con

patrón neuropático (polineuropatía desmielinizante y axonal). IRM cerebral con hipointensidad en t1 e hiperintensidad en t2 y flair de toda la sustancia blanca. Biopsia de músculo con cambios distróficos: infiltrado de tejido adiposo y fibrosis intersticial y se confirma la deficiencia parcial de disferlina.

CONCLUSIÓN: El compromiso del nervio y músculo dentro del contexto de las distrofias musculares no es infrecuente, sobre todo en casos de deficiencia de merosina. Es importante informar el presente caso para que se tenga en mente la posibilidad de deficiencia de disferlina.

ENFERMEDAD DE LAFORA; PRESENTACIÓN DE UN CASO

ZALDÍVAR PASCUA GELDER, HERRERA MORA PATRICIA, RUIZ GARCIA MATILDE
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA (INP)

OBJETIVO: Presentación de caso clínico y revisión de la literatura de epilepsia mioclónica progresiva por enfermedad de Lafora.

MATERIAL Y MÉTODOS: Análisis de la evaluación clínica, electroencefalográfica, imagen y demostración en biopsia de piel de los cuerpos de lafora en una adolescente con crisis convulsivas refractarias y deterioro neurológico (INFORME DE CASO CLÍNICO)

CASO CLÍNICO: Paciente femenina de 15 años de edad sin ningún antecedente de importancia para el padecimiento actual, el cual inicia 12 años de edad al presentar eventos caracterizados por fosfenos, náuseas, desorientación sin pérdida del estado de alerta, a los 14 años presenta evento motor caracterizado por aumento del tono en las cuatro extremidades posteriormente movimientos clónicos generalizados, por lo que acude a facultativo quien da manejo con DFH, continúa presentando dichos eventos, así como múltiples mioclonías en miembros torácicos y eventos de fijación de la mirada, se cambia manejo por LVT y luego se agrega AVP con control relativo de los eventos, a los 15 años de edad se ingresa por presentar marcha atáxica, disartria y aumento en número de crisis. Exploración neurológica: bradilálica, bradipsíquica con tendencia a la somnolencia, obedece órdenes sencillas, lenguaje monosilábico, fondo de ojo normal, resto de nervios craneales sin alteraciones, trofismo normal, tono aumentado en cuatro extremidades rems +++/4 generalizados, respuesta plantar flexora bilateral, se observa temblor de intensidad así como mioclonías en ambos miembros torácicos, reflejo palmomentoniano. Se realiza EEG corroborando que no se encuentra en estado epiléptico, IRM cerebral normal, ante la sospecha de epilepsia mioclónica progresiva por deterioro de la paciente; lipofusinosi vs. enfermedad de lafora, se realiza aspirado de medula ósea (normal) y biopsia de piel que mostró en el citoplasma de células acinares corpúsculos intensamente PAS positivas.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La enfermedad de lafora es una entidad rara, genéticamente determinada cuyo defecto se encuentra en el gen emp2a, emp2b en el cromosoma 6p24, que debe diferenciarse de otros tipos de epilepsias mioclónicas cuya pauta radica en la sospecha clínica, biopsia de piel y estudio molecular. Este paciente muestra el clásico perfil de la epilepsia mioclónica de lafora; previamente sana con un desarrollo psicomotor normal y que inicia en las primeras fases de la enfermedad con crisis parciales de tipo visual o tónico clónicas generalizada, posteriormente 6-24 meses después inician las mioclonías las cuales coinciden con un claro proceso involutivo de las funciones mentales superiores. Desde el punto de vista histológico la presencia del cuerpo de lafora en la biopsia de piel constituye un método eficaz en el diagnóstico dada su simplicidad y sensibilidad, que en nuestro caso constituyó el método diagnóstico confirmativo de la enfermedad. El pronóstico es malo para la vida y a función, con un curso progresivo hacia la muerte. Presentamos este caso clínico por su rareza, mostrando características clínicas y estudio histopatológico.

ENFERMEDAD DE WILSON. REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

LOAIZA-SARABIA ME, RUIZ-CHÁVEZ J, ALVA-MONCAYO E., CASTRO-TARÍN M.
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL "DR. GAUDENCIO GONZÁLEZ GARZA" CENTRO MÉDICO NACIONAL LA RAZA.

OBJETIVO: Conocer la evolución clínica en un caso con enfermedad de Wilson y revisión de la literatura.

MATERIAL Y MÉTODOS: Paciente masculino de 15 años con antecedentes de dos cuadros de hepatitis en años previos y en el último año presenta ictericia persistente, ataxia de la marcha, temblor de reposo, rigidez facial y sistémica, con bradicinesia y disartria. Ante la sospecha de EW Se solicita niveles de ceruloplasmina sérica, análisis de cobre sérico, cobre urinario y cobre en biopsia hepática, examen oftalmológico, y resonancia magnética encontrándose hallazgos confirmatorios de EW.

RESULTADO Y CONCLUSIONES: Con base en la edad del paciente, los hallazgos neurológicos, la presencia de ictericia y los anillos corneales, se sospechó enfermedad de Wilson. La valoración oftalmológica confirmó anillos de Kayser-Fleischer. La biometría hemática y la química sanguínea se reportaron normales, las PFH revelaron elevación de transaminasas hepáticas y bilirrubinas. La resonancia magnética en secuencias T2 se observaron imágenes hiperintensas en núcleo lenticular, globo pálido, núcleo caudado y sustancia negra, así como los tubérculos cuadrigéminos. Los niveles de cobre urinario encontrándose valores de 200 µg/L y ceruloplasmina sérica del 12% (valores de referencia: > 200 mg/L). La biopsia hepática reveló datos de fibrosis compatibles con cirrosis y niveles de cobre intrahepático de 300.

COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA: MUTACIÓN CARACTERÍSTICA DEL GEN TSC 2 ASOCIADA A OTRA MUTACIÓN DE RELEVANCIA CLÍNICA PREVIAMENTE DESCONOCIDA

VÁZQUEZ-BRISÉÑO J. JESÚS, BRIZUELA-GAMIÑO OLGA LETICIA, RODRÍGUEZ-RAMÍREZ CARLA LORENA, ACOSTA-NIETO MA. DE LA LUZ
HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL BAJÍO

OBJETIVO: Describir el complejo esclerosis tuberosa (TSC) asociado a mutación genética de relevancia clínica previamente desconocida.

MATERIAL Y MÉTODOS: Femenino de 14 años, a los cuatro años detectan angiofibromas faciales sugestivos de esclerosis tuberosa, a los nueve años crisis de ausencia. EF.- Dispraxia motora fina y gruesa, dificultades en memoria secuencial. Angiofibroma palpebral izquierdo, múltiples angiofibromas < 4 mm en cara, cuello, tórax y axilas, angiofibroma periungueal bilateral primer orotejo y manchas hipocrómicas.

RESULTADOS: EEG y TAC tórax normales. RM muestra pequeños nódulos subependimarios que refuerzan con Gadolinio; múltiples hiperintensidades anormales cerebrales compatibles con tuber y gliosis. Nódulo sólido subcutáneo vascularizado palpebral izquierdo. Masas renales quísticas, sólidas y complejas. Ecocardiografía con estenosis subaórtica fija a 8.3 mm de válvula aórtica, la cual es trivalva y se aprecia engrosada. Gen TSC 2 Variante 1 del DNA: 2bp *Delección* de AT, Mutación asociada a enfermedad. Gen TSC 2 Variante 2 del DNA: *Transversión* G > C, cambio de aminoácido Arginina > Treonina, Tipo de variante: de relevancia clínica desconocida.

CONCLUSIONES: Debemos diferenciar entre polimorfismos benignos y mutaciones en TSC, en este caso el estudio genético confirma una mutación característica y otra mutación cuya relevancia clínica es desconocida, concluimos que dicha variante no es polimorfismo benigno sino mutación asociada a la enfermedad.

SÍNDROME DE HALLERVORDEN-SPATZ: REPORTE DE UN CASO

VÁZQUEZ-BRISÉÑO J. JESÚS, RODRÍGUEZ-RAMÍREZ CARLA LORENA, ESQUITÍN-GARDUÑO NAYELI, SAAVEDRA-CABRERA JOSÉ RAFAEL, MARQUEZ-HARPER MAGDA NORMA, BRIZUELA-GAMIÑO OLGA LETICIA
HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL BAJÍO.

OBJETIVO: Describir el cuadro clínico, hallazgos radiológicos y neurofisiológicos un paciente con Síndrome de Hallervorden-Spatz confirmado con estudio genético.

MATERIAL Y MÉTODOS: Femenino de cuatro años referida por regresión del

desarrollo motor y lenguaje, dos hermanos finados con retraso del desarrollo motor. EF.- Distonía generalizada intermitente con tono muscular fluctuante, reflejos de estiramiento muscular ++++ en las cuatro extremidades, espasticidad Ashworth uno en tríceps sural izquierdo y dos en derecho, no se gira sobre su eje y no hay movimiento propositivo de las extremidades.

RESULTADOS: Enzimas CPK y CPK MB discretamente elevadas, Cobre sérico en 96 mg/dL, Piruvato cinasa Negativo, Ceruloplasmina de 34.9 mg/dL, Velocidad de Neuroconducción con desmielinización mixta leve, PEATC, PEV y EEG normales. En la Resonancia Magnética inicial se identifica hiperintensidad difusa en ambos globos pálidos, evidentes en T2 y FLAIR con escaso reforzamiento con el Gadolinio. Al año, en estudio control la hiperintensidad y el reforzamiento fueron menos evidentes- SPECT sin anormalidad. Se solicita rastreo de mutación del gen 20p12.3-p13. Análisis de secuencia PANK2 IVS1+5G > C, resultado: Mutación; Análisis de secuencia PANK2 c.1352_1371del 20: resultado: Mutación.

CONCLUSIÓN: Poco frecuente, ahora conocida como neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro, en este caso asociada a deficiencia de pantotenatocinasa (PANK) con presentación temprana y progresión rápida.

VARIEDAD DIAGNÓSTICA EN LA HIPOTONÍA INFANTIL. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS

REYES FLORES OLGA BERENICE, RUANO CALDERÓN LUIS, CHÁVEZ LLUÉVANOS BEATRIZ, MARFIL RIVERA ALEJANDRO, RODRÍGUEZ TREVIÑO KAREN IVETTE
HOSPITAL UNIVERSITARIO "JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ", MONTERREY, NUEVO LEÓN.

INTRODUCCIÓN: La hipotonía es la alteración más frecuente del tono muscular en la infancia. Algunas de estas condiciones son relativamente benignas, y otras tienen una progresión fatal. Se presentan dos casos interesantes de hipotonía que representan variabilidad diagnóstica esta entidad.

CASO CLÍNICO 1: Femenino un mes. **ANTECEDENTES:** 39SDG, hipomotilidad fetal e hipotonía generalizada desde el nacimiento. Acude por pérdida de peso y succión débil. Se aprecia hipotonía, ROTS ausentes. Paladar ojival, boca pequeña, micrognatia. EEG, IRM cerebral, EMG, tamiz metabólico ampliado y CPK normales. Biopsia muscular: acúmulos anormales PAS (+) con agregados mitocondriales moderados. Prueba de metilación de ADN positiva para Prader Willi.

CASO CLÍNICO 2: Masculino de un año ocho meses. **ANTECEDENTES:** retraso en la adquisición de hitos motores. Presenta xifoescoliosis importante y caídas frecuentes. Se aprecia paladar ojival, debilidad muscular de predominio axial, ROTS abolidos. CPK, EKG, y EMG normales. Biopsia muscular: predominio de fibras tipo I. Ausencia de reacción enzimática central. Compatibles con miopatía congénita tipo central core.

DISCUSIÓN: La sospecha de síndrome de Prader Willi en la etapa neonatal es difícil por la falta de datos clásicos antes del año de edad. Los hallazgos en las biopsias en estos pacientes son no concluyentes. La miopatía congénita de tipo Central core es rara y debe sospecharse en hipotonía no progresiva. El diagnóstico definitivo siempre será la biopsia muscular.

CONCLUSIONES: La gran variedad de patologías causantes de hipotonía hace difícil su abordaje. Siempre deben sospecharse causas aún raras, como éstas mostradas, para su diagnóstico oportuno, ya que el pronóstico es distinto y el consejo genético importante.

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON INFANTIL: REPORTE DE UN CASO FAMILIAR Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

MURILLO MARCO A,* GÓMEZ CORTÉS ADRIANA,* RODRÍGUEZ DE LEÓN VÍCTOR A,** DURÁN R. ÁNGEL G**
*SERVICIO DE PEDIATRÍA Y **NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL GENERAL REGIONAL DE LEÓN HOSPITAL MÉDICA CAMPESTRE LEÓN, GUANAJUATO; MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: La Enfermedad de Huntington es un padecimiento neurológico degenerativo, de herencia autosómica dominante causada por una expansión CAG que codifica una secuencia de poliglutamina en la proteína huntingtina.

Existen tres formas de presentación; en la forma infantil los síntomas inician antes de los diez años; representan 5 a 12% de los pacientes con esta enfermedad. Los pacientes con inicio juvenil o infantil muestran signos predominantemente de rigidez-hipoquinesia y movimientos coreicos menos prominentes además de demencia temprana, epilepsia, mioclonus y temblor en el transcurso de su padecimiento.

CASO CLÍNICO: Se presenta a dos hermanos con enfermedad de Huntington con manifestaciones antes de los diez años caracterizadas por problemas de lenguaje, aprendizaje y conducta, posteriormente se agrega afección motora con un cuadro de rigidez acinesia con deterioro progresivo. Estudios 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.

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS ASOCIADAS A INFECCIÓN AGUDA POR INFLUENZA AH1N1. REPORTE DE CASOS

FLORES PULIDO ANDREY ARTURO, ALBORES ARANDA MINERVA JASINTA
CRAE- HOSPITAL DE ESPECIALIDADES PEDIÁTRICAS CHIAPAS, SSA.

INTRODUCCIÓN: En marzo de 2009 México registra los primeros casos de influenza pandémica por virus AH1N1 California2009. La población pediátrica de cinco a 14 años ocupa 25% de los casos reportados. Se describe como un cuadro preponderantemente respiratorio severo agudo a hiperagudo. Apnea, taquipnea, cianosis, deshidratación, estado mental alterado e irritabilidad extrema. La AAP advierte alto riesgo en pacientes con déficit neurológico. Hay escasa información clínica neurológica de la infección aguda por virus AH1N1.

CASOS: Caso 1: Fémmina cinco años. Sana. Cuadro febril, respiratorio rápidamente progresivo. debilidad acral inferior simétrica, hiporrefléxica. PCR+. Ventilaciones 10 días, pares craneales alteradas. Recibió oseltamivir, gammaglobulina. Neurofisiológicamente daño axonal mixto cuadriacral. A seis meses del inicio, aún no es independiente, pero en mejoría. Caso 2: Masculino cinco años, previamente sano. Cinco días con debilidad acral dolorosa inferior, 48 h después cuadriparesia flácida, dificultad respiratoria y deglutoria; hiporreflexia. PCR+. 24 h después neumonía severa. Ventilación 15 días. Recibe oseltamivir y gammaglobulina. Se demostró desmielinización acral motora. A siete meses del inicio, sin secuelas motoras. Caso 3: Fémmina tres años previamente sana. Recibe vacuna antiinfluenza pandémica IM en deltoides derecho; siguientes 24 h refiere hipersomnía. 48 h después: crisis convulsiva focal compleja con componente motor y autonómico con generalización secundaria de 15 min. LCR e imagen normales. Evolucionan asintomática. EEG un mes después paroxístico generalizado. Recibe valproato.

DISCUSIÓN: El grupo etario de los casos no es el que ocupa los reportes epidemiológicos en el país y otras latitudes; es dudosa la epilepsia posvacunal. La manifestación principal es parálisis flácida aguda pre o comórbida al cuadro respiratorio severo. Esto debe motivar la búsqueda intencionada de signos neurológicos dado que las complicaciones autonómicas y motoras pueden variar de no intervenir. Se sugiere una base de datos multicéntrica para conocer mejor el comportamiento neurológico de esta forma emergente de infección y plantear oportunidades de intervención.

INSULINOMA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE HIPERSOMNIA. REPORTE DE CASO

SAINOS R CLAUDIA A, LÓPEZ G ARIADNA, HARO V REYES, COISCOU D NELSON R.
HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO. CLÍNICA DE TRASTORNOS DEL SUEÑO, UNAM.

ANTECEDENTES: El insulinoma, una proliferación neoplásica de las células β pancreáticas, es la causa más común de hipoglucemia hiperinsulinémica, su incidencia oscila entre uno a cinco casos por millón por año, la presenta-

ción con abundantes manifestaciones neurológicas y psiquiátricas hacen que se diagnostique erróneamente y no se ha reportado como síntoma de hipoglucemia en niños la hipersomnía.

OBJETIVO: Presentación de caso de insulinoma en edad pediátrica cuya manifestación principal es hipersomnía.

MÉTODO: Descripción del caso de paciente femenino 12 años de edad, con crisis convulsivas tónico clónico generalizadas, tratada con valproato y topiramato, con hipersomnía (sólo se despierta para comer y asearse sin presentar conducta hipersexual). EEG anormal focal en región temporal derecha, no se realizó polisomnografía por la gravedad del caso, ya que la paciente tenía glucemia capilar de 18 mg/dL e hipotensión; la determinación de insulina y péptido C por arriba de rangos normales, niveles séricos de antiepilépticos terapéuticos, IRM con masa pancreática, reporte anatomopatológico de insulinoma.

RESULTADOS: Tratada con levetiracetam y glucosa intravenosa, postoperatorio con abolición de crisis epilépticas e hipersomnía, con glicemia elevada tratada con insulina.

CONCLUSIONES: Sugerimos al insulinoma como diagnóstico diferencial entre hipersomnía asociada o no a epilepsia y enfatizamos la necesidad de realizar un interrogatorio clínico extenso y medir glucemia antes de iniciar cualquier tratamiento con estimulantes o antiepilépticos.

ENFERMEDAD DE KRABBE: HALLAZGOS RADIOLÓGICOS, NEUROFISIOLÓGICOS E HISTOPATOLÓGICOS EN UN CASO

VÁZQUEZ-BRISÑO J. JESÚS, RODRÍGUEZ-RAMÍREZ CARLA LORENA, PAZ-GÓMEZ FRANCISCO JOSÉ, ESQUITÍN-GARDUÑO NAYELI, SAAVEDRA-CABRERA JOSÉ RAFAEL, MARQUEZ-HARPER MAGDA NORMA
HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL BAJÍO

OBJETIVO: Describir los hallazgos clínicos, radiológicos, neurofisiológicos e histopatológicos en un caso de leucodistrofia de células globoides[®].

MATERIAL Y MÉTODOS: Femenino de cuatro meses de edad, con sostén cefálico y sonrisa social a los dos meses. Dos hermanos finados a los siete y diez meses de edad. Inicia a los tres meses con pérdida de funciones previamente adquiridas, irritabilidad, alteraciones motoras, hipertonia, espasticidad y disfagia. EF- hipertelorismo ocular, irritable, sin sostén cefálico ni seguimiento visual, fondo de ojo normal, hiperreflexia en cuatro extremidades, tono muscular fluctuante, empuñamiento de manos persistente, dificultades de deglución.

RESULTADOS: PEATC con disfunción conductiva severa bilateralmente, EEG epileptiforme, EMG y Neuroconducción con polineuropatía sensitivo-motora desmielinizante primaria severa. En la RMN y SPECT-RMN se observaron en T2 y FLAIR hiperintensidades bilaterales en sustancia blanca profunda y periventricular, centros semiovoides, corona radiada y cerebelo, así como reducción de NAA, elevación de Colina y presencia de lactato. Informe histopatológico reporta numerosos agregados pequeños de células grandes con citoplasma expandido y claro de aspecto globoide con multinúcleos focales en sustancia blanca, compatible con leucodistrofia de células globoides.

CONCLUSIONES: Causada por deficiencia de enzima galactocerebrosidasa con acúmulo de galactosilesingosina, este caso fue de presentación temprana con progresión rápida. El diagnóstico de certeza es útil para consejo genético.

HALLAZGO CLÍNICO Y NEUROINMUNOLÓGICO EN LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA SECUNDARIO: REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

LEMUS RENÉ, ALATOMA ÉRICA, GAYTÁN GUILLERMO, DURÁN R. ÁNGEL G.***
*SERVICIO DE PEDIATRÍA, **SERVICIO DE ONCOHEMATOLOGÍA PEDIÁTRICA, ***SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL GENERAL REGIONAL DE LEÓN, GUANAJUATO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: La Linfocitosis hemofagocítica es una rara enfermedad

en la infancia caracterizada por una infiltración difusa no maligna por linfocitos e histiocitos a múltiples órganos incluyendo al sistema nervioso central. Esta enfermedad puede ser de origen familiar o secundario, este último asociado a virus Epstein Barr.

CASO CLÍNICO: Se presenta el caso clínico de un femenino de seis años originario de una comunidad de Guanajuato con el diagnóstico de Linfocitosis hemofagocítica secundaria a infección por Epstein Barr y confirmado de acuerdo con los criterios de la Sociedad Histiocítica que cinco meses posterior de su quimioterapia presenta crisis epiléptica focal motora posteriormente sin secuelas con estudio tomográfico de cráneo e Imagen de Resonancia Magnética de cerebro con ventriculomegalia, aumento del espacio aracnoideo, lesión nodular cortical del lóbulo temporal derecho, cerebelo, e hiperintensidad periventricular.

DISCUSIÓN: En la literatura se ha reportado que las manifestaciones neurológicas en esta enfermedad ocurren en cerca de 10%, las crisis epilépticas como la más frecuente; los hallazgos imagenológicos son con frecuencia la atrofia, calcificaciones, desmielinización e hidrocefalia. Según estudios se sugiere realizar estudios neuroimagenológicos en el momento del diagnóstico para el inicio del tratamiento tan pronto para prevenir futuros daños.

CONCLUSIÓN: El dato clínico y de imagen cerebral se encontró posterior al tratamiento por lo que en los siguientes casos se sugiere realizar estudio neuroimagenológico en el momento del diagnóstico.

MIELITIS TRANSVERSA. EXPERIENCIA EN EL INP DURANTE LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS

GUZMÁN MARTÍNEZ ANABEL, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO, GÓMEZ GARZA GILBERTO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA Y DE RADIOLOGÍA DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

OBJETIVO: Informar las características clínicas, de laboratorio, gabinete y evolución de los pacientes con Mielitis Transversa diagnosticados en el INP durante un periodo de tiempo. Estudio: Serie de casos.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se incluyen 22 casos de pacientes hospitalizados en el Servicio de Neurología, durante los últimos 15 años. Se analizan: las manifestaciones clínicas, hallazgos de laboratorio e imagen, tratamiento, evolución y secuelas; su relación con procesos infecciosos o inmunológicos. Se excluyeron los pacientes que no cumplieron con los criterios de inclusión para mielitis transversa.

RESULTADOS: Del total de 22 pacientes, 12 fueron hombres y diez mujeres, la edad promedio de presentación fue de 11 años y la mediana de 14 años. La etiología se relacionó a proceso infeccioso en ocho pacientes. Inmunológico en ocho pacientes y desconocida en seis pacientes. En las mujeres la etiología se relaciona más con enfermedades autoinmunes y en los hombres más con procesos para o postinfecciosos. Seis de los pacientes tuvieron diagnóstico de neuromielitis óptica (Devic). El síntoma inicial más frecuente fue la paresia de miembros inferiores. La secuela principal fue vejiga neurogénica.

CONCLUSIONES:

1. No hay estudios de incidencia ni prevalencia de Mielitis Transversa en México.
2. Los pacientes que tuvieron etiología para o post infecciosa tuvieron mejor pronóstico que aquellos relacionados con etiología inmunológica.
3. Existe poca información internacional sobre el tratamiento médico de la Mielitis Transversa. En el estudio los mejores resultados se evidenciaron en pacientes tratados con pulsos de metilprednisolona durante las primeras 48 horas de evolución.

MIELITIS TRANSVERSA POR VIRUS DE LA INFLUENZA TIPO A H1N1: INFORME DE UN CASO. PRESENTACIÓN PARA CARTEL

SANDOVAL PACHECO ROBERTO, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA INP

OBJETIVO: Informar una de las complicaciones neurológicas por el virus de la influenza H1N1

INTRODUCCIÓN: En marzo del 2009 la Secretaría de Salud de México informó la aparición influenza A (H1N1). Surgieron diferentes cuadros clínicos y a su vez complicaciones. En este cartel se pretende dar a conocer un caso confirmado de mielitis transversa por infección por virus A H1N1.

MATERIAL Y MÉTODOS: Informe de un caso. DESCRIPCIÓN DEL CASO: Masculino 12 años sin antecedentes de importancia para su padecimiento actual. Tres semanas previas a su sintomatología neurológica presentó cuadro de IVAS con prueba positiva para virus AH1N1 rRT-PCR. Inicia el día 10 de octubre con disminución de la fuerza y pérdida de la sensibilidad distal en miembros inferiores, incontinencia y retención urinaria (parálisis flácida), referido al INP donde se realiza RMN encontrándose ensanchamiento con alteración de la señal y reforzamiento tenue de la medula espinal de T11 a T12. Diversos estudios descartaron otra etiología y por exclusión consideramos que se trató de una complicación de la infección por H1N1. Se trató con bolos de metilprednisolona y gammaglobulina 2 g/kg y se egresa 16 días después con prednisona V.O. con mejoría clínica logrando la marcha con ayuda.

CONCLUSIÓN: Las complicaciones neurológicas por el virus H1N1 pueden presentarse a cualquier nivel. La mielitis es una de las complicaciones graves y potencialmente discapacitante. Las posibles complicaciones graves de la infección por H1N1 justifican todas las medidas preventivas difundidas en el país.

MIXOMA CARDIACO COMO CAUSA DE EVC ISQUÉMICO EN PEDIATRÍA: REPORTE DE UN CASO

CERVANTES BLANCO JORGE MAURICIO, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA (I.N.P.)

OBJETIVO: Informar un caso de EVC de etiología infrecuente en pediatría.

MATERIAL Y MÉTODOS: Informe de caso.

RESULTADOS: Paciente masculino de 15 años, con un cuadro agudo de cuatro días de evolución manifestado por dolor abdominal y hemiparesia fasciocorporal izquierda. A la exploración inicial se encontró hemiparesia fasciocorporal izquierda de predominio braquial, con signos de oclusión arterial en las cuatro extremidades, principalmente pierna izquierda (frialdad, ausencia de pulsos, edema, palidez y dolor), con un soplo sistólico en C2-4 que desaparece a la sedestación. En RM cerebral se confirma zona de infarto a nivel de brazo posterior de cápsula interna, núcleo lenticular y cola de núcleo caudado derechos. En estudios de imagen (US Doppler y angio-tomografía) se observa obstrucción de bifurcación de la aorta, tronco celiaco, arteria renal izquierda, así como microinfartos en riñones e hígado. El ecocardiograma demuestra una masa en aurícula izquierda de 4 x 3 cm. Se realizó resección de la tumoración confirmando por histopatología un mixoma de aurícula izquierda complementada con cirugía intervencionista para retiro de los trombos.

CONCLUSIÓN: El mixoma cardiaco es una causa extremadamente rara de EVC en pediatría y puede incluso ser la presentación inicial de ese tumor.

REPORTE DE UN CASO DE PREESCOLAR DE 2 AÑOS DE EDAD CON TUBERCULOSIS MENÍNGEA EN PUEBLA DURANTE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EN EL HOSPITAL ISSSTEP

CEREZO SÁNCHEZ SERGIO, VELÁZQUEZ MORALES MÓNICA
HOSPITAL ISSSTEP

OBJETIVO: Reportar el caso de preescolar de dos años de edad de la ciudad de Puebla con tuberculosis meníngea, durante los últimos diez años en el Hospital ISSSTEP, con antecedente de tuberculosis ganglionar y padre migrante con tuberculosis pulmonar hace seis años.

MATERIAL: Expediente clínico, estudios: Laboratorio y Gabinete.

MÉTODOS: Se realizó estudio clínico de menor de dos años con crisis convulsivas tónicas de hemicuerpo izquierdo, vómitos, fiebre inespecífica, cefalea, somnolencia analizándose TCráneo simple, IRM cráneo, Rx tórax, LCR.

RESULTADOS: Se analizó biopsia de ganglios cervicales: inflamación crónica granulomatosa compatible: Tuberculosis, Ziehl Nielsen negativo, BAAR orina, jugo gástrico negativo, TCráneo simple: Tercer ventrículo dilatado, aracnoiditis basal. IRM: imágenes anulares: sustancia blanca y sustancia gris, edema perilesional en regiones parietooccipitales, PPD positiva, Rx tórax PA normal, punción lumbar: hipoglucoorraquia, hiperproteinoorraquia, leucocitos 10-12/campo, PMN 68%, mononucleares 32%, tinta china negativo, coagulación negativa, tinción gram sin bacterias. PCR de LCR (+) para Tuberculosis.

MANEJO EPIDEMIOLÓGICO: Isoniacida/Rifampicina/Etambutol/Piracinamida.

Secuelas neurológicas: Sin interacción al medio, Retraso del neurodesarrollo, Cuadriparesia espástica, ceguera cortical.

CONCLUSIONES: Meningitis tuberculosa, un reto diagnóstico, debe descartarse en pacientes con proceso febril inespecífico, alteraciones neurológicas, COOMBE positivo, las secuelas: hidrocefalia, cuadriparesia, retraso psicomotor se encuentran con porcentajes elevados 15%, mortalidad 8%, morbilidad 89%.

MÚLTIPLES EVENTOS CEREBROVASCULARES SECUNDARIOS A RESISTENCIA A PROTEÍNA C ACTIVADA. REPORTE DE UN CASO

CERVANTES GONZÁLEZ ALEXIS ILIANA,* LAZO GÓMEZ RAFAEL ESAID,*** GARCÍA BARBA CARLA,*** CEJA MORENO HUGO,*** PADILLA GÓMEZ LUIS ALFREDO*****
*HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA *FRAY ANTONIO ALCALDE, **SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA.

OBJETIVO: Reporte de una paciente con resistencia a proteína C activada (PCa) diagnosticada en el Servicio de Neuropediatría del Hospital Civil Fray Antonio Alcalde.

MATERIAL Y MÉTODOS: Paciente femenina de 12 años previamente sana, sin antecedentes de importancia, que inicia tres días previos a su ingreso hospitalario con dolor abdominal, vómitos y cefalea frontal, el día de su ingreso se agregan anorexia, afasia, marcha atáxica, alteración del estado de alerta y crisis convulsivas, la IRM de cráneo revela múltiples infartos cerebrales y zonas de hemorragia.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: La PCa inhibe las formas activas de los factores de la coagulación Va y VIIIa, la acción procoagulante de las plaquetas y al inhibidor del activador tisular del plasminógeno, aumentado la actividad trombolítica. La resistencia a PCa es causa importante de eventos trombóticos, su etiología puede clasificarse como causas transitorias y congénitas. Las causas transitorias son muy variadas, incluyendo infecciones, fármacos, neoplasias, entre otras. La etiología congénita conocida como factor V de Leiden, es secundaria a una mutación puntual en el gen del factor V que incrementa hasta 100 veces el riesgo trombótico. El diagnóstico final es muy importante para definir la conducta terapéutica de cada paciente.

NEURITIS ÓPTICA COMO MANIFESTACIÓN ASOCIADA A SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ. REPORTE DE UN CASO PEDIÁTRICO

GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, GONZÁLEZ PÉREZ EIXCHEL LILITAI, SEVILLA ÁLVAREZ ANA CRISTINA.

SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA DEL HOSPITAL REGIONAL VALENTÍN GÓMEZ FARIAS. GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: Como sabemos, inicialmente el síndrome de Guillain Barré, descrito hace casi un siglo, fue considerado una polirradiculoneuritis aguda que produce una parálisis flácida y arrefléxica.

A pesar de que la entidad es bien conocida desde hace décadas, en los últimos años ha dejado de considerarse un cuadro homogéneo, denominándose como polirradiculoneuropatía aguda inflamatoria desmielinizante, para distinguir, dentro

de su espectro, a algunas variantes clínicas diferentes, las cuales comparten ciertas características patogénicas y neurofisiológicas.

En la literatura actual, existen algunos reportes de presentaciones poco usuales, de casos en los cuales esta parálisis motora se ha acompañado de neuritis óptica, suponiéndose como hemos mencionado, la participación del sistema inmune.

RESUMEN DEL CASO: Presentamos el caso de una paciente femenina de 13 años de edad, con antecedente neurológico de importancia la presencia de quiste aracnoideo sintomático diagnosticado dos años previos al padecimiento actual, que requirió en aquel momento la colocación de VDVP, sin más complicaciones, permaneciendo asintomática durante este periodo de tiempo. La paciente inicia el cuadro actual aparentemente con infección de vías respiratorias superiores, una semana posterior a ello presenta; de manera paulatina, pérdida de la visión bilateral acompañándose de parálisis de extremidades ascendente. La paciente acude a nuestra unidad, con una semana de evolución de cuadro, siendo valorada por el Servicio de Neuropediatría, se obtienen mediante estudio electromiográfico y análisis de LCR, datos compatibles con polirradiculoneuropatía aguda inflamatoria desmielinizante, asimismo, es valorada por el Servicio de Oftalmología encontrando hallazgos compatibles con neuritis óptica, se inicia de inmediato aplicación de esquema de inmunoglobulina endovenosa humana. Actualmente tras siete meses de haber ocurrido el evento la paciente ha recuperado la movilidad y fuerza de las extremidades; sin embargo, la pérdida de la visión persiste.

CONCLUSIONES: Consideramos de suma importancia que se realicen los reportes de estos casos, ya que esto nos permitiría conocer más esta entidad, y por tanto abre la posibilidad de una intervención oportuna con el fin de evitar secuelas.

NEURITIS ÓPTICA BILATERAL CON LESIONES HIPERINTENSAS EN TÁLAMOS POR IRM. REPORTE DE UN CASO

GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, CASTRO PÉREZ BARBARA, GONZÁLEZ PÉREZ EIXCHEL LILITAI, SEVILLA ALVAREZ ANA CRISTINA
SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA DEL HOSPITAL REGIONAL VALENTÍN GÓMEZ FARIAS. GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: La encefalomielitidis diseminada aguda es una enfermedad desmielinizante adquirida del sistema nervioso central, que sucede con mayor frecuencia durante la infancia. La cual ocurre de manera habitual posterior a infecciones o vacunaciones.

RESUMEN DEL CASO: Presentamos el caso de paciente femenina de seis años de edad, con antecedente reciente de infección de vías urinarias, la cual fue valorada por el Servicio Neuropediatría de esta unidad, tras cuadro de evolución de una semana, caracterizado por pérdida de la visión aguda bilateral, refiriéndose inicialmente con visión borrosa, acompañándose posteriormente de disminución de la agudeza visual, la cual mejoró de manera espontánea tras 24 horas de evolución, al cabo de ese tiempo se presenta fotofobia, hiperemia y lagrimeo bilateral, además de referir cefalea temporal derecha intermitente, así como nuevamente pérdida gradual de la visión hasta llegar a la ceguera. Tras la valoración en conjunto con el Servicio de Oftalmológica en la cual se encuentra papiledema bilateral con pérdida del anillo neuroretiniano, así como vasos sanguíneos proyectados en bayoneta se decide realización de Resonancia Magnética Nuclear de cráneo, la cual se reporta con imágenes hiperintensas en región talámica bilateral y pedúnculo cerebral izquierdo. Se inicia manejo con bolos de metilprednisolona a 30 mg/kg/día con buena respuesta, recuperación total de la agudeza visual y desaparece nistagmo. Actualmente a un año de evolución del cuadro sin complicaciones agregadas y la evolución por Resonancia Magnética han desaparecido las lesiones hiperintensas reportadas a su inicio.

CONCLUSIONES: Es de interés para la comunidad el reporte de este caso de neuritis óptica, como debut clínico, asociado a lesiones desmielinizantes en tálamos, sustancia gris, situación sumamente rara, que evoluciona favorablemente tanto clínica como paraclínica.

OFTALMOPLEJÍA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO): PRESENTACIÓN DE UN CASO

CERVANTES BLANCO JORGE MAURICIO, HERRERA MORA PATRICIA

DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

OBJETIVO: Mostrar un caso de CPEO, una enfermedad infrecuente.

MATERIAL Y MÉTODOS: informe de caso.

RESULTADOS: Se trata de un paciente masculino de 15 años. El padecimiento inicia a los 13 años con ptosis unilateral. En la exploración física inicial se encuentra ptosis bilateral, predominio izquierdo, con parálisis de todos los músculos extraoculares. Para descartar *Miastenia* gravis ocular se realizó prueba de edrofonio con resultado positivo; se realizó también determinación de anticuerpos anti-Ach y estimulación repetitiva, siendo ambas negativas. Ante prueba de edrofonio positiva y patrón clínico miasténico se decide dar tratamiento. Ante la ausencia de respuesta al tratamiento con piridostigmina, esteroide e inmunosupresor (azatioprina) se inicia estudio de una probable citopatía mitocondrial. Se corrobora dicha etiología al contar con niveles elevados de lactato en sangre y LCR, de piruvato en LCR y relación lactato/piruvato incrementada así como resultado histopatológico característico. Se reporta en biopsia muscular fibras rojas rasgadas con agregados mitocondriales irregulares y anormales en la periferia de las fibras, con anticuerpos anti-mitocondriales positivos e irregularidades de las mitocondrias en tamaño y forma. No se encontró retinopatía, cardiopatía y cuenta con un citoquímico de LCR normal, descartándose por el momento síndrome de Kearns-Sayre. Continúa en vigilancia.

RECOMENDACIONES Y APLICACIÓN CLÍNICA EN EL TRATAMIENTO DE LA EPILEPSIA PARCIAL CON OXCARBAZEPINA. UN CONSENSO NACIONAL DE NEURÓLOGOS MEXICANOS

ALVA MONCAYO EDITH, LÓPEZ RUÍZ MINERVA, ROGEL ORTÍZ FRANCISCO JAVIER, SEVILLA CASTILLO RICARDO A., GÓMEZ PLACENCIA Y CASTILLO JESÚS, RODRIGUEZ LEYVA ILDEFONSO, RODRIGUEZ KU RENÉ JESÚS, SUASTEGUI ROMÁN ROBERTO A., ESPINOZA MONTERO RUBÉN, GENEL CASTILLO MARIO ALBERTO, MONTOYA SALAZAR JOSÉ GUADALUPE, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL MEXICO, D.F.

ANTECEDENTES Y OBJETIVO: Las epilepsias identifican dos grandes etiologías genéticas o adquiridas. En las genéticas puede haber: a) una anomalía en los canales iónicos que intervienen en la excitabilidad de las neuronas (canalopatías), b) alteraciones del metabolismo que influyan en la estructura y la función de las neuronas, o c) alteraciones en la migración neuronal; A partir del tipo de epilepsia sea primaria o resistente al tratamiento farmacológico por diversos factores se inicia la era de nuevos antiepilepticos incluida la oxcarbazepina e introducido por primera vez en Latinoamérica y en especial México y comparado con las recientes revisiones internacionales de acuerdo al tipo de epilepsias parciales de reciente diagnóstico y refractarias. Con lo anterior gracias a la experiencia en sus indicaciones y aplicación en el campo de la epilepsia en México, surge la necesidad de dar a conocer la utilidad y aplicaciones de la oxcarbazepina y compararla con los lineamientos internacionales establecidos por la ILAE, AAE, AAN, NICE para proporcionar una herramienta de gran impacto debido a que se aplica en nuestro país.

MATERIAL Y MÉTODOS: Fueron incluidos 11 coordinadores regionales distribuidos en ocho regiones, y una vez obtenida esta información y recabados los cuestionarios contestados que constaron de 20 preguntas de opción múltiple aplicado a cada médico, incluida información demográfica de pacientes atendidos y en particular de epilepsia parcial tratada con oxcarbazepina, para ser analizados en forma individual, regional y general.

RESULTADOS: Fueron incluidos en el estudio la encuesta a 306 médicos: 146 neurólogos (48%), 81 neuropediatras (26%), 60 neurocirujanos (19.6%) y 19 otras

especialidades (6.4%). Con análisis del cuestionario con un total de 35 ciudades; el total de pacientes epilépticos atendidos por este grupo encuestado fue de 21,476 que corresponde a 39% del total de consulta atendida y de éstos 12,646 correspondieron a crisis parciales correspondiente al 58.8% de los que su primer elección en el tratamiento fue la oxcarbazepina, seguido de la carbamazepina y ácido valproico. El control de las crisis se obtiene en el 78.8% con una duración total del tratamiento de 3-5 años en el 69.3% de los médicos y solo el 10.5% nunca lo suspende.

CONCLUSIÓN: La oxcarbazepina es una alternativa como opción de tratamiento por expertos neurólogos mexicanos en el control de la epilepsia parcial, con duración promedio semejante a lo reportado, pero con dosis administradas menor a lo reportado en la literatura, y con mínimos efectos secundarios que no requieren de suspender el tratamiento, en cuanto a las epilepsias refractarias el control se obtiene como terapia de adición con resultados semejantes a la monoterapia.

PARÁLISIS BILATERAL DEL VI PAR CRANEAL Y CEFALEA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ENCEFALITIS POR HERPES VIRUS HUMANO TIPO 6 (HVH-6) CON CURSO FULMINANTE. REPORTE DE UN CASO

CERVANTES GONZÁLEZ ALEXIS ILIANA,*** LAZO GÓMEZ RAFAEL ESAID,*** GARCÍA BARBA CARLA,*** CEJA MORENO HUGO,*** LUIS PADILLA GÓMEZ ALFREDO***
*HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE". **SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA.

OBJETIVO: Presentar el caso de un paciente diagnosticado con encefalitis por HVH-6 en el Hospital Civil Fray Antonio Alcalde.

MATERIAL Y MÉTODOS: Paciente masculino de 10 años de edad previamente sano, inicia tres días previos a su ingreso con cefalea holocraneal intermitente, de intensidad moderada, se agrega parálisis bilateral del VI par, la IRM de cráneo fue normal, inicia con deterioro progresivo del estado de alerta e inestabilidad hemodinámica, punción lumbar con presión de apertura normal y datos sugestivos de encefalitis viral, serologías positivas para HVH-6, fallece cuatro días posteriores a su ingreso hospitalario.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: El HVH-6 infecta a un alto porcentaje de niños en los primeros años de vida, con manifestaciones que van desde cuadro febril hasta el clásico exantema súbito, luego de la primoinfección el virus puede permanecer latente en monocitos de sangre periférica, glándulas salivales o tejido cerebral y reactivarse. La literatura menciona entre las causas de parálisis unilateral del VI par craneal neoplasias, traumatismos, reacciones inflamatorias, aneurismas, entre otras y en menor proporción causas infecciosas por lo que es probable que no se sospeche, en particular, ante un cuadro tan atípico, el diagnóstico y tratamiento definitivos y oportunos podrían modificar el curso de la enfermedad.

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO Y CLÍNICO DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

RODRÍGUEZ TREVIÑO KAREN IVETTE; CANTÚ SALINAS ADRIANA CARLOTA; ESCAREÑO TREVIÑO VANESA AMPARO; REYES FLORES OLGA BERENICE; VILLARREAL VELÁZQUEZ HÉCTOR JORGE
SERVICIO DE NEUROLOGÍA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVO: El síndrome de Guillain-Barré es una polirradiculoneuropatía aguda, manifestada por parálisis flácida arrefléctica. En México existen muy pocos reportes acerca de la frecuencia y presentación de la enfermedad. El propósito del estudio fue investigar los aspectos epidemiológicos y clínicos del síndrome en los pacientes pediátricos de nuestro hospital.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio retrospectivo de estadística descriptiva. Se revisaron los expedientes con diagnóstico de síndrome de Guillain-Barré en pacientes con 16 años de edad o menores admitidos de enero de 2005 a enero de 2010.

RESULTADOS: Se presentaron 28 casos y se excluyeron cinco por no contar con expediente clínico completo. La muestra final fue de 23 pacientes, con un promedio de edad de 7.7 años. Trece casos (56.5%) correspondieron al género femenino y diez (43.4%) al masculino. En 16 casos (69.5%) hubo antecedente de cuadro infeccioso, predominando los de vías aéreas superiores (47.8%). En cuanto a presentación clínica, el grado 4 de la escala funcional de Hughes fue el prevalente; presentaron síntomas sensitivos dos pacientes y en siete hubo involucre de nervios craneales. El subtipo más común fue el de polirradiculoneuropatía inflamatoria desmielinizante aguda en 60.9% (14 pacientes). Las velocidades de conducción estuvieron alteradas en todos los casos con predominio de componente desmielinizante. Diez y nueve pacientes (82.6%) se trataron con inmunoglobulina.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Los resultados obtenidos en nuestra muestra concuerdan con lo reportado: el grupo de edad más afectado fue el escolar y durante los meses de otoño e invierno hay mayor número de casos. Contrario a lo descrito, el género más afectado fue el femenino con relación de 1.3: 1. Está establecido que hay antecedente infeccioso en 70-80% de los pacientes y que la forma clínica más común es la desmielinizante en este reporte se encontró el mismo patrón. Es relevante que 17.4% de los casos correspondieron a síndrome de Miller-Fisher, cuando en niños está descrito una incidencia de 6%. La mayoría de los pacientes se trataron con inmunoglobulina, por lo que no se puede comparar la evolución con aquellos tratados con plasmaféresis. En 26% de los pacientes se requirió apoyo ventilatorio en comparación a lo reportado de 15-20%. La mortalidad en este grupo de edad es de 1-2.9%, en nuestra serie no hubo defunciones.

FRECUENCIA DE LOS POLIMORFISMOS DAT1, DRD4 Y DRD5 EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TDAH Y FALLA A TRATAMIENTO CON METILFENIDATO

MERCADO-SILVA FRANCISCO, CASTAÑEDA-CISNEROS GEMA, REYES-CUAYAHUITL ARACELI
UMAE HOSPITAL DE PEDIATRÍA CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE.
GUADALAJARA, JALISCO.

INTRODUCCIÓN: El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) es un trastorno neuroconductual frecuente en la infancia, debido a disfunción de circuitos dopaminérgicos y noradrenérgicos, que ocasiona alteración cognitiva. Se ha estudiado la relación entre la respuesta al metilfenidato (MF) y polimorfismos del gen transportador de dopamina incluyendo los receptores (DRD4 y DRD5). Existe asociación entre la no respuesta a dosis convencionales de MF y los polimorfismos de DAT1, DRD4 y SNAP25.

OBJETIVO: Determinar la frecuencia de los polimorfismos DAT1, DRD4, y DRD5 en pacientes pediátricos con TDAH y mala respuesta a tratamiento con dosis convencionales de MF.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se detectaron polimorfismos en DAT1, DRD4 y DRD5 en ADN genómico mediante amplificación génica por RCP, seguida de electroforesis en gel.

RESULTADOS: Se incluyeron en el estudio 27 pacientes, edad promedio de 8 ± 2 años, 21 varones (78%) y seis mujeres (22%). Se encontró la presencia de DAT1 de 10 repeticiones en 14 pacientes (52%), DRD4 con cuatro alelos duplicados en cinco pacientes (18.5%), tres duplicados 2 (7.4%); 2 duplicados 2 (7.4%); 1 duplicado 5 (18.5%) no duplicados 6 (22.2%), <7 alelos 3 (11.1%); 5 duplicados 4 (14.8%). El DRD5 de 148pb se observó en 9 pacientes (33%).

CONCLUSIÓN: De los pacientes estudiados observamos que 16 (59.2%) presentan polimorfismos que traducen mala respuesta, siete (25.9%) buena respuesta y cuatro (14.8%) respuesta normal a dosis convencionales. El tratamiento de pacientes con TDAH debe individualizarse con estudio genético, en espera de una buena evolución con dosis altas de metilfenidato.

PREVALENCIA DE LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO EN UNA POBLACIÓN ESCOLAR DE LA CIUDAD DE MONTERREY

CLAUDIA NELLY HERNÁNDEZ GONZÁLEZ, BEATRIZ CHÁVEZ LUÉVANOS, KAREN IVETTE RODRÍGUEZ TREVIÑO, OLGA BERENICE REYES FLORES, HUMBERTO ORTEGA GARCÍA
HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL "JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ"

OBJETIVO: Conocer los patrones normales de sueño y la prevalencia de sus trastornos en una población escolar.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se aplicó el *Pediatric Sleep Questionnaire* versión Española a los tutores de niños en edad escolar en escuelas públicas del área metropolitana de Monterrey, haciéndose análisis descriptivo de variables estudiadas con distribución de frecuencias, el análisis estadístico se realizó en SPSS.

RESULTADOS: De 1,352 encuestas, se contestaron de manera completa 925. La edad media fue de 10.2 años, con rango entre 5 y 16. Encontrándose prevalencia de insomnio de 8.1%, somnolencia diurna 11.5%, cribado positivo para trastorno respiratorio relacionado con sueño 16.6%, ronquido 5.2%, enuresis 8.2%, sonambulismo 13.3%, terrores nocturnos 18.4% y pesadillas 18.2%. Respecto a los patrones de sueño, la hora media de levantarse fue 6:44 h para T.M. y 9:00 h para T.V.; la de acostarse, las 21:59 h T.M. y 22:09 T.V.; la duración media de sueño nocturno de 8 h y 40 min T.M. y 10 h y 38 min.

CONCLUSIONES: Nuestros resultados son similares a los de otras series a excepción del trastorno respiratorio relacionado con el sueño y el ronquido, detectando una mayor prevalencia. Los hábitos de sueño tampoco difieren mucho de otras series publicadas.

PREVALENCIA DE LAS MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO "DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ"

ESCAREÑO TREVIÑO VANESA AMPARO; CANTÚ SALINAS ADRIANA CARLOTA, VÁZQUEZ FUENTES SALVADOR; GIL VALADEZ ALFONSO H.
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MONTERREY "DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ".

INTRODUCCIÓN: Las malformaciones congénitas del SNC comprenden un tercio de todas las malformaciones congénitas. La hidrocefalia es la malformación más común del SNC, mientras que el mielomeningocele es el defecto primario del tubo neural.

OBJETIVOS: Determinar la prevalencia de las malformaciones del SNC en los nacidos vivos en el Hospital Universitario de Monterrey.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se revisaron expedientes entre enero del 2009 a enero del 2010, de recién nacidos vivos con malformaciones congénitas del SNC, del Hospital Universitario de Monterrey. Se obtuvo edad y antecedentes maternos, control prenatal, número de gesta, suplementación con ácido fólico, sexo, edad gestacional, tipo de malformación y malformaciones asociadas. Los resultados se expresaron en porcentajes. Se excluyeron los óbitos y mortinatos.

RESULTADOS: Se revisaron 2,501 expedientes; nueve expedientes presentaron diagnóstico de malformaciones del SNC, 44% con mielomeningocele, 22% con mielomeningocele más hidrocefalia; 11% presentaron hidrocefalia comunicante y 22% hidranencefalia. Se obtuvo una prevalencia de 3.5 casos/1,000 nacidos vivos. La media de la edad materna fue de 18.5 años; tres casos reportaron antecedentes maternos de ingesta de alcohol, DM tipo 2 y muerte fetal en la primera gesta. El 44% fueron primeras gestas. Las malformaciones asociadas fueron: criptorquidia, Arnold Chiari tipo 2, laringomalacia, clinodactilia.

CONCLUSIONES: Se obtuvo una prevalencia de 3.5 casos por 1,000 nacidos vivos, similar a la cifra reportada por Pérez Molina en el 2002, de 2.9 casos por 1,000 nacidos vivos. Se reportaron dos casos de hidranencefalia, la cual es reportada en la literatura con una prevalencia de 1-2 casos por cada 10,000 nacidos vivos. Los resultados encontrados en este estudio son concordantes con los reportados por otros autores.

REMISIÓN ESPONTÁNEA DE SÍNDROME DE WEST (SW) TRAS EPISODIO INFECCIOSO, REPORTE DE UN CASO

RAFAEL ESAID LAZO-GÓMEZ, ALEXIS ILIANA CERVANTES-GONZÁLEZ, CARLA GUADALUPE GARCÍA-BARBA, HUGO CEJA-MORENO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE (HCGFAA).

OBJETIVOS: Presentación de caso de SW con remisión espontánea tras evento infeccioso agudo.

MATERIALES Y MÉTODOS: Estudio tipo reporte de caso, con sólo un paciente incluido. Lactante menor femenino de ocho meses de edad, diagnosticada con SW criptogénico a los cinco meses, que presenta gastroenteritis infecciosa complicada a choque mixto. Había estado manejada con vigabatrina y prednisona, sin control de los espasmos ni mejoría electroencefalográfica. Acude a nuestra institución para manejo integral, y a los tres días de remitido el cuadro infeccioso se nota un cese completo en los espasmos y una mejoría notable en el EEG (con tendencia a la completa normalización). Actualmente la paciente tiene 15 meses de edad, continúa tratamiento con vigabatrina y clobazam, sin ningún evento convulsivo y con desarrollo neuromotor en mejoría.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: Las remisiones espontáneas del SW tras un evento infeccioso representan casos aislados pero ya reconocidos por la literatura. Dichas remisiones pueden durar de unos pocos meses hasta más de cuatro años, y se caracterizan por una mejoría notable del paciente en todos los aspectos que engloba esta encefalopatía. Se desconocen los mecanismos responsables de este suceso, aunque revela pistas acerca de la fisiopatología de los espasmos infantiles y puede poner las bases para tratamientos más efectivos.

RESPUESTA A LA TERAPIA CON INMUNOGLOBULINA HUMANA INTRAVENOSA EN LA EPILEPSIA DE DIFÍCIL CONTROL

MERCADO-SILVA FRANCISCO, GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, COVARRUBIAS ACEVEZ R.
UMAE, HOSPITAL DE PEDIATRÍA CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, GUADALAJARA, JALISCO.

INTRODUCCIÓN: La epilepsia es una afección crónica, de etiología diversa, caracterizada por crisis recurrentes debidas a una descarga excesiva de neuronas cerebrales (crisis epilépticas) asociadas eventualmente con diversas manifestaciones clínicas o paraclínicas). La recurrencia o la repetición de las crisis hacen que se considere epiléptico a un paciente. La mayoría de los niños con epilepsia tienen un buen pronóstico para la remisión eventual así como para discontinuar los medicamentos, una pequeña, pero significativa minoría tiene convulsiones que no responden a las drogas antiepilépticas convencionales, 10-20% aproximadamente. Se estima que 5 a 10% de todos los casos de epilepsia, cerca de 10,000 casos anualmente, eventualmente serán refractarios. Se puede definir como epilepsia de difícil control como la presencia de convulsiones mayor o igual a 1 por mes durante dos años, cuando no ha habido respuesta a los fármacos antiepilépticos de elección (por lo menos dos antiepilépticos), en la dosis máxima tolerada y apropiados al tipo de crisis y síndrome epiléptico. Si las convulsiones en los niños no son controladas por drogas antiepilépticas dentro de los dos años de inicio del tratamiento, formas alternativas de terapia deben de ser consideradas. Diversas investigaciones han avalado el uso de las inmunoglobulinas como tratamiento en determinados tipos de epilepsia de difícil control con supuesto origen autoinmune.

OBJETIVO: Conocer la respuesta a la terapia con inmunoglobulina humana intravenosa en la epilepsia de difícil control.

MATERIAL Y METODOS: Estudio descriptivo. Se realizó en el Departamento de Neurología de la UMAE del Hospital de Pediatría, CMNO, IMSS. Se incluyeron pacientes con diagnóstico de epilepsia de difícil control y que recibieron terapia con inmunoglobulina humana intravenosa durante el periodo de enero de 2001 a diciembre del 2006. Los datos fueron obtenidos del expediente clínico y se creó una base de datos en el programa, estadístico SPSS versión 13. Para el análisis estadístico se utilizaron medidas de tendencia central y dispersión. El proyecto fue aprobado por el comité local de investigación.

RESULTADOS: Ochenta y siete pacientes con diagnóstico de epilepsia de difícil control recibieron terapia con inmunoglobulina humana intravenosa. La edad promedio fue de 6.26 años, siendo más frecuente el sexo masculino en 55.17% (48). La edad promedio de inicio de la epilepsia fue de dos años. La etiología más frecuente fue Sintomática en 60 casos (68.97%), Criptogénica con 23 casos (26.44%) e idiopática en cuatro casos (4.6%). El tipo de epilepsia más común fue del lóbulo frontal con 26 casos, seguida del síndrome de Lennox Gastaut con 21 casos y el síndrome de West con 16. Se encontró que 85 pacientes presentaban crisis convulsivas diariamente. Todos los pacientes habían recibido tratamiento con antiepilépticos previamente y tres pacientes no respondieron a la cirugía de epilepsia previa a la administración de inmunoglobulina humana intravenosa. En 79 casos se utilizaron tres o más medicamentos antiepilépticos previos a la administración de inmunoglobulina y en 67 casos se utilizaron tres o más medicamentos antiepilépticos simultáneamente.

CONCLUSIÓN: El uso de la inmunoglobulina humana intravenosa en la epilepsia de difícil control es una terapéutica útil y segura en pacientes que no llegan a tener un control adecuado de las crisis convulsivas con los fármacos antiepilépticos.

"SIGNO DE LA MUELA" CORRESPONDIENTE A HIPOPLASIA DE VERMIS CEREBELOSO EN PACIENTES CON SÍNDROME DE JOUBERT (SJ). PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

CERVANTES GONZÁLEZ ALEXIS ILIANA, LAZO GÓMEZ RAFAEL ESAID, GARCÍA BARBA CARLA, CEJA MORENO HUGO, PADILLA GÓMEZ LUIS ALFREDO, RAYA TRIGUEROS ADRIÁN

*HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE". **SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. ***SERVICIO DE GENÉTICA CLÍNICA.

OBJETIVO: Presentación de dos casos con SJ diagnosticados en el Hospital Civil Fray Antonio Alcalde.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se presentan dos pacientes cuya correlación clínico-imagenológica es compatible con SJ. El primer paciente, masculino de ocho meses valorado por presentar movimientos oculares anormales y retraso psicomotor. A la exploración física con retraso en el desarrollo somático, hipotónico, sin sostén cefálico ni sedestación, presenta nistagmo. El segundo caso, paciente femenina de cuatro años con antecedente de hipotonía, alteraciones del patrón respiratorio y retraso psicomotor importante, presenta marcha atáxica, apraxia oculomotora y coloboma del nervio óptico izquierdo. Ambos pacientes con el típico "signo de la muela" en los cortes axiales de la RM de cráneo.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: El SJ es un trastorno autosómico recesivo con heterogeneidad genética y expresividad variable, con incidencia de 1:100 000 nacidos vivos y cerca de 200 casos reportados, caracterizado por hipoplasia del vermis cerebeloso, hipotonía, RPM, episodios de apnea/hiperapnea, movimientos oculares típicos asociado con hallazgos imagenológicos resultado de la hipoplasia de vermis y de los pedúnculos cerebelosos que determinan la imagen característica del "signo de la muela", presentes en nuestros pacientes.

RESPUESTA DE LA SINCRONIZACIÓN CEREBRAL ADEMÁS DEL TRATAMIENTO CONVENCIONAL EN EL PACIENTE CON DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD PARA MEJORAR LA IMPULSIVIDAD Y LA DISTRACTIBILIDAD COMPARADA CON EL TRATAMIENTO CONVENCIONAL

ALVA ME, CAÑONGO EF, RIVERA NC, LÓPEZ ELIZALDE C, RUÍZ CHJ.
HOSPITAL GENERAL CENTRO MÉDICO NACIONAL "LA RAZA". DEPARTAMENTOS DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA E HIGIENE MENTAL

ANTECEDENTES: La prevalencia del TDAH es del 8 y 12% en niños y adolescentes con predominio masculino. El diagnóstico se establece clínicamente. Los criterios del DSM-IV-TR y de la OMS son útiles como una herramienta de

apoyo, para confirmar el diagnóstico y decidir terapia para mejorar la calidad de vida. Dentro de los esquemas de tratamiento se incluyen terapias alternativas adicionales al farmacológico y psicoterapéutico. Recientemente se ha introducido manejo adyuvante a la musicoterapia cuyo fundamento es la sincro-inducción por medio de las bandas de frecuencia en particular alfa y beta, asociada con la terapia tradicional podría ser factible como otra terapia alternativa adicional útil para mejorar la calidad de vida de los pacientes portadores de TDAH.

OBJETIVO: Conocer cuáles son los cambios que genera la sincro-inducción en la impulsividad e inatención en pacientes con TDAH con tratamiento convencional. **MATERIAL Y MÉTODOS:** Realizado en el HG CMNR en los departamentos de Neurología Pediátrica e Higiene Mental con el diagnóstico de déficit de atención con o sin hiperactividad, Con impulsividad e inatención; que estuvieran dentro del grupo de edad de seis a 16 años, ambos géneros y a quienes se les diera seguimiento en la consulta externa, tratamiento farmacológico, psicoterapia o ambos. Se integraron 2 grupos de manera aleatorizada: uno en el que se continuó la terapia inicial y otro más en el que se adicionó terapia de sincro-inducción cerebral, consistente en escuchar un disco de música durante un periodo de tiempo de una hora dos veces al día en momentos específicos de actividades hasta completar 12 semanas, con evaluación cada cuatro semanas de la inatención y la impulsividad mediante escalas de medición. Se evaluó la severidad de acuerdo con la puntuación para cada rubro (inatención, hiperactividad e impulsividad) mediante escala para dicho propósito y se analizó el comportamiento de ambos grupos por separado. Análisis estadístico: El análisis se realizó mediante estadística descriptiva con porcentajes y tablas.

RESULTADOS: Fueron incluidos al estudio 20 pacientes, 17 (85%) hombres y tres (15%) mujeres. La mediana para la edad al ingreso fue de 8 años 5m; 10 pacientes (50%) presentaron comorbilidad. La modificación de la impulsividad e inatención fue clínicamente significativa, aunque estadísticamente no valorable por el tamaño de la muestra.

CONCLUSIONES: 1) El TDAH con predominio de impulsividad e inatención mejora con la sincro-inducción aplicada particularmente durante el periodo de tareas y antes de dormir. No es factible afirmar categóricamente dicha modificación por la muestra tan pequeña y por tratarse solamente de un estudio preliminar, sin embargo puede considerarse como una terapia alternativa adicional al manejo convencional establecido hasta el momento. 2) En el paciente con hiperactividad, la sintomatología no se modifica significativamente con la aplicación de la sincro-inducción. 3) La calidad de vida del paciente portador de TDAH podría modificarse sustancialmente con la sincro-inducción cerebral. 4) Es necesario complementar este estudio con un tamaño de muestra mayor y una duración mayor.

SÍNDROME DE WEST: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ELECTROENCEFALOGRAFÍAS POR VIDEO EEG EN LACTANTES CON ANTECEDENTE DE RIESGO PERINATAL

MELÉNDEZ CARBAJAL CRISTINA, OLIVAS PEÑA EFRAÍN, ISLAS GARCÍA DAVID, BRAVO LÓPEZ EDUARDO, IBARRA PUIG JORGE M.
INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGÍA (INPER IER).

OBJETIVO: Describir las características clínicas y hallazgos electroencefalográficos por video EEG en pacientes con síndrome de West.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo, observacional, transversal, retrospectivo. Se realizó la búsqueda de pacientes con diagnóstico de síndrome de West nacidos en el INPer IER en el periodo de 1994 al 2009.

RESULTADOS: Se analizaron 29 pacientes con síndrome de West. Y se revisaron 37 registros video EEG. Los hallazgos interictales más frecuentes fueron hipsarritmia con sincronía interhemisférica, hipsarritmia asimétrica e hipsarritmia típica, encontrando diferentes patrones en un mismo registro. Los hallazgos ictales más frecuentes fueron ondas lentas transitorias generalizadas, periodo de atenuación de voltaje y ondas lentas transitorias generalizadas de alto voltaje de predominio frontal seguido por periodo de atenuación. Los eventos clínicos más frecuentes fueron espasmos flexores, espasmos extensores, espasmos asimétricos y desviación tónica de la cabeza.

CONCLUSIONES: En nuestro estudio la hipsarritmia clásica se encontró asociada a variantes de hipsarritmia y solamente en un registro se encontró como patrón único. Esto puede indicar un comportamiento dinámico y evolutivo de la hipsarritmia.

TÉTANOS LOCALIZADO. REPORTE DE UN CASO CON EVOLUCIÓN ATÍPICA

FLORES PULIDO ANDREY ARTURO, ISLAS GARCÍA DAVID, VALLADARES SÁNCHEZ PABLO
CRAE- HOSPITAL DE ESPECIALIDADES PEDIÁTRICAS CHIAPAS, SSA.

INTRODUCCIÓN: El tétanos es poco frecuente y prevenible por vacunación, frecuentemente letal. México anualmente reporta 50 a 100 casos. Con cuadro clínico variable, de difícil diagnóstico oportuno. Generalizado es la forma común. La tetaoespasmina del *Clostridium tetani* afecta la célula motora periférica bloqueando la inhibición motora. Rango de incubación de siete a 21 días, Rara vez sin localizarse el sitio de entrada; comúnmente de gravedad paradójica al periodo de incubación.

CASO: Masculino, de nueve años. 22 días antes, contusión dorso lumbar, sin herida, 48 h después lumbalgia y acralgia que progresan lentamente a debilidad espástica acral inferior con predominio izquierdo, involucra hemiabdomen izquierdo; hiperreflexia acral inferior. Presuntamente inmunizado. Tratamiento: analgésico y esteroide, cuadro estacionario. Por RM lesión ósea L2 sin involucro mielorrádicular. Treinta y dos días después fiebre 39.5 °C, odinofagia, ansiedad, fotofobia, disnea, rigidez, trismus, risa sardónica y espasmos musculares al tacto. Se realizó traqueostomía; Títulos altos de Ac anti TT. Inicia penicilina y 500 UI de antitoxina tetánica. Dosis total de antitoxina de 1,250 UI plus metronidazol. Mejoría progresiva en 10 días. Ahora sin secuela

DISCUSIÓN: Caso con traumatismo directo y lesión vertebral sin solución de continuidad que orientó a la búsqueda de daño espinorrádicular; no demostrado. Evolución bifásicamente a tétanos generalizado. La mejoría con la aplicación de antitoxina, antibiótico y terapia intensiva demuestran una forma de tétanos localizado con un tiempo de incubación que excede lo descrito en la literatura (60 días) y con historia natural de tétanos generalizado quizá modificada por la inmunidad previa.

CONCLUSIÓN: El tétanos entonces debe considerarse como diagnóstico posible en las formas de debilidad espástica dolorosa aguda o subaguda aún con inmunización previa, así como ausencia de heridas; las formas generalizadas como variantes tardías tratables.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO TEMPRANO EN LACTANTES CON EPILEPSIAS CATASTRÓFICAS, ASOCIADAS A DISPLASIAS CORTICALES. HALLAZGOS ELECTROENCEFALOGRÁFICOS Y PRONÓSTICO

ANDRADE ANDREA, ARNOLD SUSAN T., SAID RANA R.
UNIVERSITY OF TEXAS SOUTHWESTERN MEDICAL CENTER AND CHILDREN'S MEDICAL CENTER, DALLAS, TEXAS.

OBJETIVO: Las displasias corticales se manifiestan como epilepsias catastróficas que impactan negativamente en el neurodesarrollo. El EEG interictal suele demostrar anomalías difusas o generalizadas, que complican la decisión quirúrgica. Identificamos a lactantes con epilepsias catastróficas sintomáticas a displasias corticales, determinamos los hallazgos electroencefalográficos y la evolución posquirúrgica.

MATERIAL Y MÉTODOS: Del 2002 al 2010, revisamos retrospectivamente los expedientes y electroencefalogramas de niños sometidos a cirugía de epilepsia antes de los tres años, con diagnóstico de displasia cortical. Identificamos siete casos. 5/7 extratemporales, 2/7 temporales.

RESULTADOS: Encontramos 4/7 (57%) niñas y 3/7 niños (42%). Inicio de crisis de los 0 a 22 meses (18 meses). Frecuencia de crisis de 20 a 50 al día (18).

Revisamos 24 EEG's interictales, 9/24 (37.5%) fueron generalizados y 15/24 (62%) focales. Revisamos nueve EEG ictales. 7/9 correspondieron con la lesión (77.7%). Todos se sometieron a electrocorticografía (ECoG) transoperatoria. En 2/7 (28%) pacientes se colocaron electrodos subdurales. 3/7 (42%) pacientes presentaron recurrencia de crisis, requiriendo hemisferectomía funcional. 6/7 (87%) se encuentran libres de crisis, y 1/7 presento reducción de 90% Todos presentan progreso en el neurodesarrollo.

CONCLUSIONES: En lactantes con epilepsia catastrófica cuyo foco epileptógeno esta asociado a displasia cortical, el EEG puede mostrar anomalidades generalizadas. La evaluación prequirúrgica temprana y exhaustiva, es clave para una cirugía exitosa asociada a un pronóstico positivo para el control de crisis y neurodesarrollo.

TUBERCULOMA CEREBRAL EN UNA PACIENTE CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

MONTIEL LEMUS GERARDO, HERRERA MORA PATRICIA
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad multisistémica autoinmune de evolución crónica presentándose formas más graves en el niño y adolescente con múltiples manifestaciones neurológicas.

OBJETIVO: Describir complicaciones neurológicas poco frecuentes en una adolescente con LES. cuadro clínico y estudios de imagen.

MATERIAL Y MÉTODOS: Informe de un caso clínico. Femenino de 15 años. Con diagnostico de LES, hipertensión secundaria, con *Mycobacterium tuberculosis* en BAAR manejada con antifímicos, presenta crisis convulsivas tónico clónicas generalizadas manejada con valproato y levetiracetam. Exploración física: PC 52 cm, desorientada, habla incoherente, FO con granulomas bilateral, respuesta pupilar lenta, cocleo-palpebral presente, hipotrofismo generalizado, cuadriparemia hipotónica, fuerza muscular 2/5 con temblor distal en Miembros superiores, fuerza 0/5 en miembros inferiores. Se realizaron múltiples estudios de laboratorio con BAAR en jugo gástrico +, AMO con tuberculosis medular. Perfil inmunológico con ANA ++, IRM cerebral con atrofia córtico subcortical, zonas de edema vaso génico fronto-parieto-occipitales bilaterales

asimétricas, zonas de edema cito tóxico cortical fronto-parietal y en tálamo izquierdos, zonas de reforzamiento anular o nodular en parénquima cerebral en regiones frontales y temporales (tuberculomas).

CONCLUSIÓN: Los tuberculomas cerebrales son una forma poco común de presentación de tuberculosis extra pulmonar cuyas manifestaciones clínicas son diversas e inespecíficas.

SÍNDROME DE WARBURG MICRO (SWM), A PROPÓSITO DE UN REPORTE DE CASO

LAZO-GÓMEZ RAFAEL ESAID, CERVANTES-GONZÁLEZ ALEXIS ILIANA, GARCÍA-BARBA CARLA GUADALUPE, PADILLA-GÓMEZ LUIS ALFREDO, CEJA-MORENO HUGO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE (HCGFAA).

OBJETIVOS: Presentación de un caso probable de SWM diagnosticado en nuestra institución.

MATERIALES Y MÉTODOS: Se trata de un estudio tipo reporte de caso, con sólo un paciente incluido. Femenino de tres años de edad que acude al HCGFAA por convulsiones y retraso psicomotor. A la exploración física se encontró microcefalia, microftalmia y microcórnea izquierdas, coloboma bilateral, síndrome de Duane, cuello corto, implantación baja de cabello, escoliosis, contracturas en flexión de rodillas y codos, hemivértebras y coxa valga bilateral; el EEG mostró actividad de base desorganizada, lenta, sin descargas epileptiformes; la RMN de cráneo reveló craneosinostosis coronal anterior y parieto-occipital izquierda, malformación de Dandy-Walker, agenesia de cuerpo calloso y de septum pellucidum, dilatación ventricular derecha, quistes coroideos y subaracnoideos, hipoplasia de tallo cerebral, polimicrogiria parieto-occipital derecha y heterotopias de sustancia gris; los potenciales evocados auditivos son normales.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: Es un trastorno genético autosómico recesivo por mutaciones en *RAB3GAP*. Sólo 30 casos descritos, caracterizado por retraso mental, alteraciones oculares, cerebrales e hipogenitalismo. Por las características clínicas de este caso consideramos cumple criterios para síndrome de Warburg Micro. En este caso particular, las alteraciones intracraneales son muy severas y prominentes. La presencia de mutaciones en *RAB3GAP* no es fundamental para el diagnóstico.