

XXIII Reunión Anual de la Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica, A.C. Mérida, Yuc. Hotel Fiesta Americana

Del 20 al 23 de mayo, 2014

Resúmenes de Trabajos Libres en Cartel

ENCEFALITIS DE RASMUSSEN: ENCEFALITIS CATASTRÓFICA. REPORTE DE DOS CASOS

AGUILAR PÉREZ MARÍA ENGRACIA, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, VENTA SOBERO JOSÉ ANTONIO, GONZÁLEZ CASTILLO ZURISADAI, BÓRQUEZ ARCE HUMBERTO JESÚS, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA C.M.N. 20 DE NOVIEMBRE ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: ER: trastorno cerebral raro y grave mediado inmunológicamente que produce atrofia unihemisférica asociada a disfunción neurológica progresiva y crisis intratables, afecta principalmente a niños, su etiología es incierta, pero hay participación humoral y celular. Inicia a los seis años con una "fase prodrómica" de siete meses (0 m-8 años) hay hemiparesia leve, "estado agudo" crisis frecuentes, la mayoría parciales simples (CPS) en forma de epilepsia parcial continua (EPC) deterioro neurológico y del lenguaje con hemiparesia y hemianopsia, dura ocho meses (4-8 meses) y fase residual con déficit neurológico estable y crisis menos frecuentes.

OBJETIVO: Reportar dos casos de Encefalitis de Rasmussen.

CASO 1: Niña de 12 años, previamente sana, inicia a los cuatro años con crisis clónicas de hemicara derecha manejada con OXC y VPM. A los diez años en hemicara y brazo derechos se agrega CLZ sin mejoría. A los 11 años EPC clónica de hemicuerpo derecho manejada con politerapia. LCS, LVT, OXC, AVP, IVIgG persistiendo hasta la fecha con mismo cuadro de crisis. Exploración: Facies de deficiente mental, se corroboran crisis continuas, hemiparesia corporal derecha con piramidismo. Pruebas neuropsicológicas: Deterioro global de moderado a severo. IRM: Atrofia fronto-temporo-parietal y del caudado izquierdos. SPECT: hipoperfusión fronto-temporo-parietal izquierdas. EEG: disminución de voltaje de hemisferio izquierdo y punta-onda lenta posterior. Continúa con mismo patrón de crisis y está programada para hemisferectomía.

CASO 2: Masculino de 13 años, previamente sano, inicia a los 4.5 años con crisis clónicas de hemicara y hemicuerpo derechos incontables, a los 5.5 años mejoró la frecuencia manejado con VPM, LVT y TPM. A los seis años dejó de usar la mano derecha. Permaneció cinco años con tres crisis al año. A los 13 años presenta 5-6 crisis diarias, se administró IVIgG con mejoría paulatina y tiene un mes sin crisis. Exploración: facies de deficiencia mental, monoparesia de brazo derecho. IRM: atrofia progresiva del hemisferio izquierdo. Tractografía: disminución de fibras fronto-parietales izquierdas. Biopsia cerebral: con cambios morfológicos consistentes con ER.

DISCUSIÓN: Estos casos tuvieron inicio temprano, sin embargo, la evolución fue diferente, en el caso 1 permanece en fase aguda (FA) hasta la fecha mientras que el caso 2 tuvo una FA de un año y actualmente está en fase residual, sin embargo, la deficiencia mental es moderada en ambos casos y el déficit motor es monoparesia en uno y hemiparesia en otro.

CONCLUSIÓN: La ER es una enfermedad rara que es un reto diagnóstico cuando no se cuenta con biopsia, pero actualmente los criterios del consenso apoyan el diagnóstico clínico y paraclínico.

SIRINGOMIELIA POR HEMANGIOBLASTOMA MEDULAR, UNA PRESENTACIÓN ATÍPICA DEL SÍNDROME DE VON HIPPEL LINDAU (SVHL)

CARMONA VÁZQUEZ CARLOS RAÚL, HERRERA MORA PATRICIA, RUIZ GARCÍA MATILDE
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, MÉXICO DF.

INTRODUCCIÓN: El SVHL es un trastorno infrecuente, con herencia autosómica dominante, caracterizado por: hemangioblastomas de cerebelo, feocromocitomas, tumores renales y pancreáticos. El estudio genético molecular permite el diagnóstico en 99% de los casos.

OBJETIVO: Se describe el caso de un paciente con siringomielia secundaria a hemangioblastoma medular, como manifestación inicial del SVHL.

PRESENTACIÓN: Masculino de 12 años, madre con diagnóstico genético de SVHL. Asintomático hasta ocho meses previos cuando inicia con dolor y debilidad proximal asimétrica progresiva, pérdida de control de esfínteres, exploración con hemiparesia izquierda, fuerza muscular 2/5, hiperreflexia, Babinski izquierdo, ausencia de cremasteriano y tono anal.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Resonancia magnética: edema difuso de bulbo y unión bulbo medular con dilatación siringomiélica masiva de médula espinal, lesión tumoral en D3-D6, requirió manejo neuroquirúrgico, el estudio histopatológico confirmó sospecha diagnóstica. Evolución estable, acude a rehabilitación.

DISCUSIÓN: El hemangioblastoma del sistema nervioso central es la lesión más frecuente y temprana en el SVHL pudiendo ser único o múltiple con predilección en cerebelo (75%), la presentación en médula espinal es infrecuente, cuya localización preferentemente es dorsal (61%). El diagnóstico en este paciente se plantea en base al antecedente familiar a pesar de la presentación clínica atípica constituyendo la siringomielia masiva como la sintomatología neurológica más precoz.

CONCLUSIONES: La siringomielia secundaria a un hemangioblastoma medular constituye una manifestación clínica infrecuente en el SVHL. Se deberá buscar intencionadamente en pacientes con carga genética para Síndrome de Von Hippel Lindau con sintomatología medular.

HALLAZGOS NEUROFISIOLÓGICOS EN NIÑOS CON HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

ROMERO-ESQUILIANO GABRIELA, SIERRA-CEDILLO ANTONIO, SÁNCHEZ-PÉREZ CARMEN

LABORATORIO DE SEGUIMIENTO DEL NEURODESARROLLO, INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA-UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA XOCHIMILCO

INTRODUCCIÓN: El hipotiroidismo congénito (HC) es una enfermedad sistémica por ausencia o disminución de hormonas tiroideas durante el desarrollo pre y postnatal. Produce alteraciones en el SNC, relacionadas con la migración, laminación y morfología neuronal, crecimiento axonal y dendrítico, lo que puede explicar la presencia de secuelas como la deficiencia mental.

OBJETIVO: Obtener perfiles funcionales a través de pruebas neurofisiológicas EEG, PEATC y PEVC, para identificar a los niños con mayor compromiso funcional.

MATERIALES Y MÉTODO: Se analizó EEG en 30 niños menores de 12 meses. PEVC en 70 niños entre seis y 24 meses; PEATC en 41 niños entre uno y 24 meses.

RESULTADOS: EEG. Predominó actividad Delta (> 70%), amplitud de 51.06 uV. Asimetría por mayor amplitud derecha. Coherencia interhemisférica con coeficientes de correlación entre 0.70 y 0.90. PEVC. Diferencias estadísticas significativas entre niños atípicos vs. nódulo sublingual. Atípicos con respuestas visuales más prolongadas. PEATC. Valores de ondas I, III y V, intervalos I-III, III-V y I-V con diferencias estadísticas significativas, valores más prolongados en niños con dishormogénesis y atirosis.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Se observa la influencia del tipo de HC sobre la expresión funcional de los niños. La caracterización de las respuestas neurofisiológicas son indicadores del compromiso de SNC. Los perfiles ayudan a clasificar el mayor riesgo de secuelas, evidenciando procesos funcionales alterados en forma temprana lo que posibilita su atención oportuna.

APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO: Valorar el perfil funcional en niños con hipotiroidismo congénito.

CARACTERÍSTICAS POLISOMNOGRÁFICAS EN LACTANTES CON ANTECEDENTE DE REFLUJO GASTROESOFÁGICO

ROMERO-ESQUILIANO GABRIELA, SOLER-LIMÓN KARLA, SÁNCHEZ CARMEN

LABORATORIO DE SEGUIMIENTO DEL NEURODESARROLLO INP-UAM-X. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA XOCHIMILCO

INTRODUCCIÓN: El reflujo gastroesofágico (RGE) es el ascenso retrógrado e involuntario del contenido gástrico hacia el esófago, problema común en infantes de término y pre-término. Las expresiones clínicas incluyen regurgitación, vómito e irritabilidad. La presencia de RGE puede modificar el patrón del sueño, por la presencia de apneas y pausas respiratorias, lo que sugiere asociación con inmadurez de los centros respiratorios. Con serias implicaciones en el desarrollo y funcionalidad del niño.

OBJETIVO: Evaluar la presencia de alteraciones de sueño en lactantes menores de seis meses de edad con datos clínicos de RGE.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio observacional, transversal, y descriptivo. Se incluyeron 29 lactantes menores de seis meses de edad, nacidos a término de bajo riesgo neurológico, con datos clínicos de RGE. Se realizó polisomnografía (PSG) diurna corta, registrando electroencefalograma (EEG); movimientos oculares (EOG); electromiografía de (EMG) mentón; electrocardiograma (ECG); flujo respiratorio y saturación de oxígeno. Se evaluaron eficiencia de sueño, sueño NMOR-I, NMOR-II, NMOR-III, MOR, SaO₂ y apneas.

RESULTADOS: 15 hombres y 14 mujeres, edad gestacional 38.69 (± 1.51) semanas, peso al nacimiento 3078.24 (± 435.69) g, Apgar al minuto 8 y cinco minutos 9. Alteración leve en la mecánica de la deglución. Edad PSG 4.86 (± 0.63) meses. 28 niños presentaron anomalía en alguna variable PSG, 18 niños presentaron apneas.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El análisis y evaluación de las alteraciones obtenidas en los niños con RGE permiten valorar el riesgo neurológico de estos niños.

APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO: Valorar la presencia de sustrato neurológico en niños con RGE.

HALLAZGOS NEUROFISIOLÓGICOS EN LACTANTES CON REFLUJO GASTROESOFÁGICO

ROMERO-ESQUILIANO GABRIELA, CORREA ALICIA, SÁNCHEZ CARMEN
LABORATORIO DE SEGUIMIENTO DEL NEURODESARROLLO, INP-UAMX. UNIVERSIDAD AUTÓNOMA METROPOLITANA XOCHIMILCO

INTRODUCCIÓN: El reflujo gastroesofágico (RGE) es común en lactantes de término y pre-término, proceso en que el contenido gástrico se mueve hacia el esófago por relajación transitoria del esfínter esofágico inferior y aumento de presión intragástrica. En algunos casos evoluciona a enfermedad por RGE, con alteraciones en el apetito, ingesta, desnutrición y falta de crecimiento. El RGE se ha relacionado con alteraciones del sueño y apnea, se ha sugerido un sustrato neurológico.

OBJETIVO: Terminar las características neurofisiológica en lactantes menores de seis meses de edad con datos clínicos de RGE, que permitan identificar alteraciones en el sustrato neurológico.

MATERIAL Y MÉTODO: Se evaluaron 28 niños de término con datos clínicos de RGE clasificados "sin riesgo" por peso, talla, Apgar y sin riesgos perinatales. Se realizaron potenciales evocados visuales corticales (PEVC), auditivos de tallo cerebral (PEATC) y electroencefalograma (EEG).

RESULTADOS: Se incluyeron 15 mujeres y 13 hombres, entre 1.8 y 5 meses de edad. PEVC: 13 (.46) con respuesta anormal por prolongación de latencia y baja amplitud cortical. PEATC: 22 (.78) con anomalías por prolongación de la onda V, intervalos I-III y I-V y baja amplitud de la onda I. EEG: actividad discretamente asincrónica, con mayor proporción de ritmos lentos.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Los registros neurofisiológicos evidenciaron retraso en la mielinización y organización del SNC en niños con bajo riesgo, pero con datos de RGE. Es necesario evaluar la presencia de riesgo neurológico que complique su desarrollo posterior.

APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO: Valorar la presencia de sustrato neurológico en niños con RGE.

ALTERACIONES DEL MOVIMIENTO Y ENDOCRINOLÓGICAS COMO DATO CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ALLAN HERNDON DUDLEY

SÁNCHEZ GUERRERO SAMANTHA,* ESMER SÁNCHEZ CARMEN, GOLDARACENA OROZCO FRANCISCO,*** BRAVO ORO ANTONIO******

* RESIDENTE DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL CENTRAL "DR. IGNACIO MORONES PRIETO". ** MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE GENÉTICA HOSPITAL CENTRAL "DR. IGNACIO MORONES PRIETO". *** MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL CENTRAL "DR. IGNACIO MORONES PRIETO". **** MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL CENTRAL "DR. IGNACIO MORONES PRIETO"

OBJETIVO: Describir dos casos con síndrome de Allan-Herndon-Dudley y revisar los elementos clínicos que contribuyen a la confirmación diagnóstica. El síndrome se caracteriza por hipotonía temprana seguida de cuadriplejía espástica, retraso mental, problemas de lenguaje y alteraciones tiroideas con niveles elevados de T3, bajos de T4 y normales/ligeramente elevados de TSH. Tiene herencia ligada al X por anomalías del gen SLC16A2 encargado de la codificación del transportador MCT8.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Dos hermanos siete y tres años, padres sanos no consanguíneos, sin antecedentes neonatales, tamiz neonatal normal. Caso 1: valorado a los tres años por retraso

psicomotor, adquirió sostén cefálico a los nueve meses, no logró sedestación ni deambulación, ni lenguaje expresivo y múltiples infecciones respiratorias. Exploración con hipotonía, hiperreflexia, facies larga, ptosis, boca abierta, orejas grandes, hipotrofia muscular. A los seis años desarrolló espasticidad y movimientos distónicos. Resonancia craneal con atrofia cortical fronto-temporo-parietal bilateral. CPK normal. T3T: 3.4, T4T: 3.86, TSH: 2.42, T3L: 6.75, T4L: 0.49. Caso 2: Tres años con mismo cuadro clínico, en la exploración con hipotonía e hiperreflexia. T3T: 2.62, T4T: 3.06, TSH: 2.61, T3L: 5.35, T4L: 0.40.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Se identificó una mutación c.670G>A (p.Ala224Thr) en el exón 2 mediante secuenciación del gen MCT8.

DISCUSIONES Y CONCLUSIONES: El síndrome de Allan-Herndon-Dudley es una causa de retraso mental hereditario rara que representa un reto diagnóstico en fases iniciales del padecimiento. Las anomalías del movimiento incluyen distonía y disquisias aunadas con los hallazgos tiroideos son datos clínicos pivotes que ayudan en la sospecha diagnóstica.

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS SECUNDARIAS A DENGUE COMPLICADO

TOBONVIGIL BLADIMIR
UNIDAD MÉDICA DE ALTA ESPECIALIDAD "ADOLFO RUÍZ CORTINES" NO. 14. INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL

OBJETIVO: Conocer las manifestaciones neurológicas asociadas a dengue complicado para una correcta brecha diagnóstica.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Masculino 11 años, residente de Zempoala, Veracruz. Inicia con fiebre 40 °C, dolor retro ocular, Cefalea Universal, emesis. A las 72 h. Aletargamiento, disartria, debilidad muscular y CCTCG. La exploración física inicial: ECG: 11, estuporoso, pupilas centrales 5 mm, sin respuesta fotomotora, Brudski y Kernig positivo, Babinski positivo, prueba de torniquete positivo. Una semana en UCIP con apoyo mecánico ventilatorio, inotrópicos, medidas anti edema (diurético), hidratación, antiépiléptico. Se agregó periodos de agitación psicomotora, postura de decorticación, diparesia facial, síndrome piramidal con hipertonia (+++), tetraparesia espástica asimétrica de predominio izquierdo 3/5, hiperreflexia miotática 4/4, Babinski y Hoffmann bilateral, disautonomías (hipertensión, taquicardia).

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Laboratorio inicial con leucopenia (2720), neutropenia (1040), linfopenia (1370), plaquetopenia (47000), transaminosis (AST: 1962, ALT: 789, DHL: 2698), hematuria (+++), proteinuria (++), tomografía de cráneo mostrando zonas de hipodensidad heterogénea en topografía de sustancia blanca de predominio fronto-parietal derecho. Líquido cefalorraquídeo: normal. Serología Elisa IgM positiva para dengue. Nuevo control tomográfico por mala evolución mostrando zonas hipodensas heterogéneas en territorio de sustancia blanca en ambos centros semioviales de predominio fronto-occipital derecho. Compatible con encefalitis aguda diseminada iniciando corticoesteroides en pulsos disminuyendo manifestaciones piramidales. Resonancia magnética de cráneo dos meses después: incontables imágenes puntiformes y nodulares; hiperintensas en T2 y FLAIR en sustancia blanca de centros semioviales predominio derecho, periventricular a astas occipitales y cerebelo.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El dengue se presenta actualmente en forma complicada y no complicada. Es la Arbovirosis más común del ser humano y pocos los casos descritos sobre complicaciones neurológicas. Tres son los mecanismos que explican la afectación neurológica: encefalopatía inespecífica (cefalea, vértigo, somnolencia); encefalitis aguda específica por el virus del dengue (estado confusional, letargia, crisis convulsivas y meningismo) y encefalitis postinfecciosa (incluido encefalitis aguda diseminada, síndrome cerebelar, mielitis longitudinal). El caso debutó con las tres manifestaciones neurológicas por infección del virus del dengue, que no es lo habitual a lo reportado en la literatura, convirtiéndolo de interés para las zonas endémicas.

APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO: Es poca la información logística nacional sobre complicaciones neurológicas secundarias a la enfermedad por dengue. El reconocimiento de sus manifestaciones iniciales y finales, serán de suma importancia para el diagnóstico y tratamiento efectivo, disminuyendo la morbimortalidad y limitando secuelas neurológicas incapacitantes.

"DESCRIPCIÓN DE PARÁMETROS RESPIRATORIOS Y NIVEL DE INDEPENDENCIA EN ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE"

SALDAÑA TORRES PAULINA,* LEOS OSTOA YURITZI**
CENTRO DE REHABILITACIÓN INFANTIL TELETON, MÉRIDA YUCATÁN

INTRODUCCIÓN: El mantenimiento de la capacidad vital forzada y el volumen de espiración forzada del primer segundo en este grupo de pacientes tiene el potencial para estabilizar o retrasar la pérdida de la función pulmonar incluso si realizan o no deambulación.

OBJETIVOS: Determinar los parámetros respiratorios y el nivel de independencia en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón en Mérida, Yucatán.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio clínico descriptivo, observacional y transversal. Análisis estadístico Statgraphics 16. Pacientes de cinco a 21 años con Duchenne. Muestra: 29 pacientes. Muestreo no probabilístico intencional por conveniencia.

RESULTADOS: Edad: 5.1 a 21.3, MRC: 1.0 a 5.0, Brooke: 1-3.5, Vignos 1-10.0, FEM: 60.0-480.0. Oxígeno: 95-100%, WeeFIM: 31.0 a 70.70

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: De particular interés aquí son el sesgo estandarizado y la curtosis estandarizada para la edad de los pacientes, las cuales pueden utilizarse para determinar si la muestra proviene de una distribución normal. Valores de estos estadísticos fuera del rango de -2 a +2 indican desviaciones significativas de la normalidad, lo que tendería a invalidar cualquier prueba estadística con referencia a la desviación estándar.

APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO: Es importante conocer en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne los cambios en fuerza que van presentando a lo largo de la evolución de su enfermedad, ya que de ellos depende la funcionalidad y la independencia en las actividades de la vida diaria.

SÍNDROME DE OPSOCLONUS-MIOCLONUS Y NEUROBLASTOMA. A PROPÓSITO DE UN CASO

RUELAS TAPIA JOSÉ MANUEL, * AGUIRRE VELÁZQUEZ CARLOS G**
* RESIDENTE DE LA SUBESPECIALIDAD DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, PROGRAMA MULTICÉNTRICO DE RESIDENCIAS MÉDICAS: ESCUELA DE MEDICINA DEL TECNOLÓGICO DE MONTERREY Y SECRETARÍA DE SALUD DEL ESTADO DE NUEVO LEÓN. ** JEFE DEL SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD MATERNO INFANTIL DE GUADALUPE (S.S.N.L.), PROFESOR DEL PROGRAMA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DE LA ESCUELA DE MEDICINA DEL TECNOLÓGICO DE MONTERREY

INTRODUCCIÓN: El síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia (OMA) se presenta en la infancia temprana y se asocia en 50% a neuroblastoma aunque, podría ser mayor debido a una respuesta mediada de forma celular y/o a través de anticuerpos que destruye el tumor antes de su detección. En quienes no se logra identificar, se han reportado infecciones por virus Epstein-Barr, *Streptococcus* sp y *Mycoplasma pneumoniae*. Las características clínicas son movimientos oculares rápidos, involuntarios, irregulares y conjugados, sacudidas mioclónicas de las extremidades y cabeza y ataxia de tronco e irritabilidad.

CASO CLÍNICO: S reporta el caso de un paciente femenino de 13 meses de edad, sin AHF, APP, APN de relevancia clínica y neurodesarrollo normal. Inició dos semanas antes con opsoclonus, una semana después presentó irritabilidad, movimientos cefálicos de negación y sacudidas mioclónicas de las extremidades durante el sueño y la vigilia. Acudió al hospital donde se realizó TAC de encéfalo con reporte normal, se inició tratamiento con levitracetam y fenitoína y se envió al HRAEMI (S.S.N.L.) donde se sospechó de MOA, se realizó electroencefalograma sin hallazgo de actividad epileptogénica, se inició tratamiento con gammaglobulina a 2 g/kg/do, sin respuesta, se realizó tomografía toracolumbar encontrando una masa heterogénea de bordes lobulados bien definidos, con calcificaciones puntiformes, localizada en la región paravertebral derecha desde L3 hasta S1 de 6.1x2.8x4.7 cm sugerente de neuroblastoma, se aplicaron tres dosis de metilprednisolona a 30 mg/kg/do, con resolución del opsoclonus, mioclonías e irritabilidad. Fue referido a Oncología Pediátrica.

RESULTADOS: De acuerdo con la presentación clínica, el hallazgo del neuroblastoma y la respuesta al tratamiento se realiza el diagnóstico de síndrome de OMA.

CONCLUSIÓN: Representa un caso con relevancia clínica debido a la baja incidencia (1:10,000,000), es importante hacer una búsqueda exhaustiva del neuroblastoma en estos pacientes, ya que su relación se ha incrementado desde 8% en 1970 hasta 50% actualmente.

SÍNDROME DEMENCIAL COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL. INFORME DE UN CASO

VARGAS MÉNDEZ RODRIGO, GONZÁLEZ HERRERA LIZBETH JOSEFINA, CONTRERAS CAPETILLO SILVINA NOEMÍ, COUGH CASTAÑEDA JARY DAVIS
HOSPITAL GRAL. "DR. AGUSTÍN O' HORAN"

OBJETIVO: Presentar la evolución clínica y la evaluación multidisciplinaria en el diagnóstico temprano en una paciente con enfermedad de Huntington Juvenil.

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo por fenómeno de anticipación, se caracteriza por trastornos psiquiátricos, del movimiento y cognitivos. La forma juvenil representa de 5 a 10%, con manifestaciones diferentes a la del adulto; en la mayoría de los casos puede retrasarse su diagnóstico.

MATERIAL Y MÉTODOS: Reporte de un caso.

RESULTADOS: CASO CLÍNICO: femenino de 11 años con antecedente de abuela paterna con síndrome demencial y extrapiramidal (corea). Padre de 32 años, quien presentó corea. Desarrollo psicomotor normal previo a su padecimiento. Inició a los cinco años por cambios conductuales, falta de atención, tratado con estimulantes sin mejoría; agregándose alteraciones de la memoria, así como disartria, bradicinesia, distonía focal. A los 11 años de edad, presentó pérdida de habilidades adquiridas (lenguaje, motriz grueso y fino). Se realizó IRM cerebral, con atrofia de los núcleos caudados. Se valoró de forma conjunta con el Servicio de Genética para el estudio molecular. Abuela materna 54 repeticiones, paciente 80 repeticiones CAG.

CONCLUSIONES: Las manifestaciones clínicas en pediatría son diferentes a la de los pacientes adultos por lo cual se subdiagnostican. La evaluación integral de estos pacientes es fundamental para su abordaje y tratamiento.

MIOCLONIAS JUVENILES (SÍNDROME DE JANZ) EN GEMELOS HOMOCIGOTOS. REPORTE DE CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

BADIAL-OCHOA SANDRA, ÁLVAREZ-GAMIÑO CELIA TERESA DE JESÚS, CARMONA-ESTRADA MAYRA, CEJA-MORENO HUGO, CHÁVEZ-CASTILLO MELISSA FERNANDA, DEL RÍO-MENDOZA EDGAR DANIEL, OLIVARES-LÓPEZ MARGARITA DE JESÚS
ANTIGUO HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE"

OBJETIVO: Reportar el caso de dos pacientes gemelos homocigotos con mioclonias juveniles y revisión de la literatura.

PRESENTACIÓN DE CASO: Gemelos homocigotos de 18 años de edad que iniciaron a los 15 años con segundos de diferencia con eventos caracterizados por sacudidas mioclónicas de aproximadamente 15 segundos, al despertar. Se inició tratamiento a base de valproato de magnesio (AVP), teniendo buena respuesta. Presentaron buen control por un año seis meses por lo que decidieron suspender AVP, presentando cinco días después crisis tónico clónicas generalizadas, con segundos de diferencia, por lo que fueron derivados a nuestra institución. Antecedentes familiares: Tía materna, dos tios maternos y tres primos maternos con epilepsia, se desconoce tipo.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Se les realizó EEG con fotoestimulación donde se observó complejos de polipunta-onda simétricas generalizadas con actividad de base organizada, además de TAC de cráneo de características normales. Se diagnosticó síndrome de Janz.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El síndrome de Janz es una epilepsia juvenil benigna, sin embargo, requieren tratamiento de por vida hasta en 80% existen anomalías genéticas relacionadas con cromosoma 6p locus 11-12 (EJM1) o cromosoma 15q, locus 14-15 (EJM2). Las crisis mioclónicas se presentan predominantemente por la mañana (como fue en el caso de nuestros pacientes). A pesar de que la epilepsia de Janz es relativamente común, encontrar dos pacientes con clínica idéntica no lo es, ya que se debe considerar la importancia de factores ambientales (alcohol, desvelo, estrés, etc.) que precipitan las crisis. Por lo que es un síndrome muy heterogéneo.

MANEJO DE EPILEPSIA CON ÁCIDO FOLÍNICO EN SÍNDROME DE OHTAHARA: REPORTE DE UN CASO CLÍNICO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

CHÁVEZ-CASTILLO MELISSA FERNANDA, BADIAL-OCHOA SANDRA, ÁLVAREZ-GAMIÑO CELIA TERESA DE JESÚS, CARMONA-ESTRADA MAYRA, CEJA-MORENO HUGO, DEL RÍO-MENDOZA EDGAR DANIEL, OLIVARES-LÓPEZ MARGARITA DE JESÚS
ANTIGUO HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE"

OBJETIVO: Reportar el caso de una paciente con síndrome de Ohtahara y manejo concomitante con ácido folínico.

PRESENTACIÓN DE CASO: Femenino de dos meses de edad que inició a los 13 días de vida con espasmos tónicos en clusters de 10-20 eventos, presentando aproximadamente 60 crisis al día, además de retraso psicomotor, se inició tratamiento a base de Fenobarbital con respuesta parcial, se derivó a nuestra institución donde se realizó abordaje. Debido a pobre respuesta a múltiples tratamientos anticonvulsivos, manejado a base de ácido valproico y vigabatrina, se decidió agregar prueba terapéutica con ácido folínico, presentando buena respuesta al manejo.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Se realizó EEG donde se observó patrón de brote supresión con actividad de base desorganizada y en la resonancia magnética de cráneo evidencia hemimegalencefalia izquierda y piquiería ipsilateral, así como heterotopías en ambos hemisferios. Se corroboró diagnóstico compatible con síndrome de Ohtahara sintomático.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El síndrome de Ohtahara es una encefalopatía epiléptica severa neonatal, habiendo pocos casos reportados, con pobre respuesta a tratamiento convencional, condicionándolo a un pronóstico devastador. En casos reportados en la literatura se propone el uso de ácido folínico como tratamiento concomitante en síndrome de Ohtahara idiopático por lo que decidimos uso empírico de ácido folínico, logrando disminución de crisis hasta 95% y desapareciendo patrón electroencefalográfico previo. Debido a la mejoría en nuestra paciente proponemos realizar prueba terapéutica con ácido folínico en síndrome de Ohtahara independientemente de etiología.

NEURITIS ÓPTICA COMO EFECTO ADVERSO EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO TRATADO CON LINEZOLIDE CON TUBERCULOSIS GANGLIONAR POR MYCOBACTERIUM NONCHROMOGENICUM

VALDERRAMA CISNEROS ABEL, MÁRQUEZ HERRERA KELLY, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, MÉXICO, D.F.

OBJETIVO: Describir el caso de un paciente con inmunodeficiencia primaria (defecto del eje IL12-IFN-gamma) quien presentó neuritis óptica como efecto adverso a linezolid.

DESCRIPCIÓN DEL CASO: Masculino de ocho años, con *Mycobacterium nonchromogenicum* a nivel ganglionar. Recibió esquemas antifímicos durante 18 meses. El linezolid fue prescrito durante seis

meses previos a su valoración. Padecimiento: cuadro de cuatro semanas de evolución con cefalea frontal opresiva, diaria, no incapacitante, intensidad moderada y la presencia de un vómito de tipo gástrico y en proyectil. Siete días antes de su evaluación se añadió fotopsias en ambos ojos y disminución de la agudeza visual. Exploración: Ambos FO con edema de papila bilateral y palidez izquierda, AVOI cuenta dedos a 30 cm, OD 20/400.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Se sospechó involucro en el SNC por micobacteria atípica. LCR MCP 20 mg/dL, glucosa 96 mg/dL, células 2. Presión de apertura y cierre 15 cm de H₂O, RM cerebral: con datos de aumento de volumen en ambas papilas. PCR para complejo *Mycobacterium tuberculosis* negativo. IgG e IgM LCR sin alteraciones. Cultivos en LCR negativos.

DISCUSIÓN: La respuesta a esteroides fue parcial, se identificó como causa poco común de neuritis óptica el uso de linezolid, al retirar mejoró la agudeza visual OD/20/40 OI/20/400 y papiledema, después de seis meses.

CONCLUSIONES: Los efectos de los fármacos antituberculosos sobre el SNC son bien conocidos. En el caso del linezolid se han reportado pocos casos de neuropatía óptica bilateral irreversible en pacientes que requieren su uso a largo plazo.

NEURITIS ÓPTICA BILATERAL SECUNDARIA A INFECCIÓN POR BORRELIA BUGDOORFERI. REPORTE DE UN CASO EN PEDIATRÍA

RIVERA FIGUEROA LILY, MUNIVE BÁEZ LETICIA
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, MÉXICO, D.F.

OBJETIVO: Conocer la existencia de neuritis óptica asociada a enfermedad de Lyme en pacientes pediátricos.

CASO CLÍNICO: Masculino de nueve años, procedente de zona rural en Puebla, evolución de 11 meses, con pérdida de la visión binocular, con recuperación parcial a ojo derecho en dos meses, presenta recaída seis meses después con pérdida de la visión bilateral. Al examen clínico se encuentra neuritis óptica retrobulbar bilateral, descartándose afección a otros órganos. Con estudios complementarios se descarta patologías inflamatorias y autoinmunes, en estudio de imagen no se encuentran alteraciones en neuroeje, los estudios de neurofisiología se reportan sin alteraciones.

DISCUSIÓN: Realizado el abordaje para descartar causas frecuentes de neuritis óptica, se consideran patologías poco frecuentes que expliquen la evolución atípica del padecimiento, considerando las causas infecciosas, tomando en cuenta el lugar de origen, condiciones sociodemográficas, se realiza el estudio para descartar enfermedad de Lyme, realizándose la prueba de Western blot, la cual es reportada positiva en más de tres bandas específicas para *Borrelia burgdorferi*, por lo cual se instaura tratamiento con antibióticos específicos para ese microorganismo.

CONCLUSIONES: La enfermedad de Lyme es una patología con manifestaciones clínicas diversas, en la que se afecta el sistema nervioso central y periférico, existen reportes en la literatura de la afección de nervios ópticos en paciente con serología positiva para infección por *Borrelia burgdorferi*, sin embargo, no existen lineamientos para establecer la sospecha diagnóstica de enfermedad de Lyme ante la presencia de neuritis óptica aislada, siendo hasta el momento un diagnóstico de exclusión.

REPORTE DE EFECTOS ADVERSOS ASOCIADOS AL MANEJO CON EVEROLIMUS EN PACIENTES CON COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA Y ASTROCITOMA SUBPENDIMARIO DE CÉLULAS GIGANTES.

ACOSTA YEBRA LILIAN DANAE, BRAVO ORO ANTONIO, PIÑA RAMÍREZ MARISOL
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO, SAN LUIS POTOSÍ

INTRODUCCIÓN: El complejo de esclerosis tuberosa (TSC) es un trastorno genético causado por la hiperactivación de la vía de señalización de mTOR debido a la mutación de los genes TSC1 y TSC2, localizados en los cromosomas 9q34 y 16p13, respectivamente. Everolimus ha sido aprobado para el tratamiento de astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGAs) asociados a TSC.

OBJETIVOS: Describir el manejo de eventos adversos a seis meses y un año de seguimiento. Experiencia de dos casos.

PRESENTACIÓN DE CASO: Femenino de 13 meses con espasmos flexores múltiples. Logrando control con vigabatrina. Destaca perímetro cefálico 48.7 cm (p97), manchas lanceoladas y hamartomas retinianos; Femenino de 19 años con epilepsia generalizada desde los seis años, angiobromas faciales, angiomiolipoma renal, actualmente sin fármacos y sin crisis.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Se les realizó US renal, cardíaco, valoración oftalmológica, resonancia magnética de encéfalo encontrando SEGA asociado a TSC. Se inició everolimus tabletas 2.5 mg y 5 mg, respectivamente. Ambas presentaron estomatitis, en lactante diarrea por un mes, manejada con hidratación y racecadotril, adolescente cefalea y cansancio intenso que llevó al descenso de dosis a 2.5 mg.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Se presentaron dos pacientes en manejo con everolimus y efecto adversos reportados. Las pacientes experimentaron mejoría buena tolerancia al tratamiento, sin reincidencia del evento adverso.

COCCIDIODIMICOSIS MENÍNGEA EN PACIENTE PEDIÁTRICO. PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

ACOSTA YEBRA LILIAN DANAE,* BRAVO ORO ANTONIO,** GÓMEZ HERNÁNDEZ NADIA JUDITH,*** FALCÓN ESCOBEDO REYNALDO****
* MÉDICO RESIDENTE DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO. ** NEURÓLOGO PEDIATRA. ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO. *** CITOPATOLOGA. ADSCRITA AL SERVICIO DE PATOLOGÍA. HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO. **** ONCOPATOLOGO. ADSCRITO AL SERVICIO DE PATOLOGÍA. HOSPITAL CENTRAL DR. IGNACIO MORONES PRIETO

OBJETIVOS: Describir caso de coccidioidomicosis meníngica en lactante mayor. La coccidioidomicosis meníngica es la forma más grave de la enfermedad diseminada por *Coccidioides immitis* después de la infección pulmonar inicial. La mayoría de los casos de diseminación, incluidos los casos meníngeos ocurren dentro de las primeras semanas a meses después de la infección primaria.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Paciente femenina de 23 meses con cuadro de dos semanas caracterizado por ataxia, pérdida de la marcha autónoma e irritabilidad. Referida por hipertermia y crisis convulsivas. Exploración neurológica con irritabilidad, ptosis izquierda y signos meníngeos. Tomografía craneal con ventriculomegalia y meninges hipercaptantes. Radiografía de tórax normal, punción lumbar con proteínas 147.1, 46 leucocitos, 80% mononucleares, 164 eritrocitos, glucosa 8, gram, tinta china, coaglutinaciones, tinciones de Ziel Nilssen y PAS negativas. Resonancia craneal sin cambios respecto a la tomografía. Se inició tratamiento con dexametasona, acetazolamida, isoniazida, rifampicina, pirazinamida, etambutol y anfotericina. Se realizó neuroendoscopia con tercer ventriculostomía, acuoductoplastia y toma biopsia de aracnoides y cerebral. La paciente falleció a los tres meses del diagnóstico.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: En el estudio histopatológico de líquido cefalorraquídeo obtenido por neuroendoscopia se reportaron formas micóticas compatibles con coccidioidomicosis. Biopsia aracnoidea con material necrótico, en cerebro hemorragias recientes y edema con microgliosis reactiva.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El diagnóstico de coccidioidomicosis meníngica sigue dependiendo de demostrar la presencia del germen por observación directa. El diagnóstico y el tratamiento temprano son de gran importancia para disminuir la morbi/mortalidad, aunque la mayoría de los casos fallecen en los primeros años del diagnóstico.

OFALMOPLEJÍA INTERNUCLEAR Y SÍNDROME DE OCHO Y MEDIO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN UNA ADOLESCENTE

BARRERA TELLO CARLOS AUGUSTO, MUÑOZ MONTUFAR JUAN PABLO, LUNA MACÍAS VÍCTOR BASILIO, BELMONT GUZMÁN ITZEL
CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI

OBJETIVO: Presentar caso clínico y revisión de la literatura.

PRESENTACIÓN DE CASO: Femenino de 15 años previamente sana, la cual debuta con cuadro agudo de diplopía horizontal. La exploración neurológica demuestra oftalmoplejía internuclear bilateral y parálisis facial periférica izquierda. Con el paso de los días evoluciona a un síndrome de ocho y medio izquierdo.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Dada la naturaleza aguda del cuadro y la edad de la paciente se planteó la posibilidad diagnóstica de un cuadro de origen inflamatorio y desmielinizante. El análisis de líquido cefalorraquídeo se reportó dentro de límites normales. Los estudios de imagen incluyeron TAC de encéfalo, la cual no reveló alteraciones estructurales. La resonancia magnética demostró lesiones de características desmielinizantes que cumplían con criterios topográficos para esclerosis múltiple.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La esclerosis múltiple es una enfermedad crónica desmielinizante de origen inflamatorio cuyo espectro de presentación clínica es muy amplio y diverso. El cuadro clínico se caracteriza por déficits neurológicos aislados y remisiones posteriores. Las manifestaciones clínicas dependerán del sitio de lesión. Aproximadamente 3 a 5% de los pacientes experimentan su primer brote durante la infancia. Los cuadros de oftalmoplejía internuclear bilateral son altamente sugestivos de esclerosis múltiple particularmente cuando se presenta en pacientes jóvenes. Lo relevante de este caso es la evolución clínica a un síndrome de ocho y medio, del cual no se encontraron reportes en la literatura de presentación en edades pediátricas.

MIONÍA CONGÉNITA DE THOMSEN. REPORTE DE UN CASO

LUNA MACÍAS VÍCTOR BASILIO, ARENAS AGUAYO LUIS ANTONIO, BARRERA TELLO CARLOS AUGUSTO
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL DE PEDIATRÍA CMN SIGLO XXI

OBJETIVO: Presentar el caso clínico y abordaje de un paciente con mionía congénita de Thomsen.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO: Paciente masculino de ocho años de edad sin antecedentes familiares de importancia, el cual desde los tres años de edad inició con dificultades a la marcha, poste-

Resúmenes de Trabajos Libres en Cartel

riamente presentando dificultad para subir escaleras y correr, con mejoría de los síntomas al realizar la actividad física. A la exploración se encontró paciente con hipertrofia importante de la musculatura de predominio extremidades inferiores y presencia de fenómeno de "warm up", así como rodete miotónico, observándose mejoría al realizar actividad física.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Ante los datos clínicos se sospechó de un cuadro de miotonía, por lo que se decidió realizar electromiografía con electrodo de aguja monopolar con descargas repetitivas prolongadas en músculos de las extremidades con lo que se confirmó el diagnóstico de miotonía congénita.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Se presenta el caso, ya que la miotonía congénita de Thomsen es una enfermedad con una prevalencia estimada de 1 en 23,000 de carácter autosómica dominante debida a una mutación en el canal de cloro dependiente de voltaje (CLCN1) en el cromosoma 7q35 baja, la cual puede sospecharse el diagnóstico desde edades tempranas con la presencia de hipertrofia muscular, así como presencia de miotonía a la exploración física, corroborándose el diagnóstico mediante electromiografía.

NEUROFIBROMA EXTRADURAL A NIVEL DE CONO MEDULAR, REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

GUZMÁN MARTÍNEZ ANABEL,* ANDRADE DEL RÍO ALBERTO**
* NEURÓLOGO PEDIATRA ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUROLOGÍA, HOSPITAL DEL NIÑO DIF PACHUCA. ** NEUROCIRUJANO PEDIATRA ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUROCIRUGÍA, HOSPITAL DEL NIÑO DIF PACHUCA

INTRODUCCIÓN: Los tumores intrarraquídeos son relativamente poco frecuentes en edad pediátrica, encontrándose en 10 a 15% de los tumores del sistema nervioso central. Los tumores pueden tener componente intramedular, extramedular; o ambos, ya que pueden extenderse a través de la raíz nerviosa o la transición terminal del cono medular-filum terminal al compartimento extradural. Los tumores extradurales más comunes en población pediátrica son los sarcomas, linfomas, neuroblastomas, teratomas y ganglioneuromas. Los neurofibromas son poco frecuentes en este grupo de edad. Por lo general, se presentan como una lesión intradural y rara vez se limitan únicamente al espacio extradural.

OBJETIVO: Descripción de un caso clínico de un niño de nueve años que desarrolló paraparesia espástica secundaria a compresión por neurofibroma extradural a nivel de cono medular.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Masculino de nueve años previamente sano. Antecedente de manchas café con leche en el padre. Inició su padecimiento hace un año con la presencia de dificultad para la deambulación, con caminata corta, posteriormente fatigabilidad fácil y tumoración lumbosacra. Fue valorado por el Servicio de Cirugía quien inició abordaje como un linfangioma versus angioma. Por la marcha espástica se solicitó valoración por el Servicio de Neurología Pediátrica. A la exploración física se encontró a masculino, con perímetro cefálico de 55 cm (macrocráneo) múltiples eférides generalizadas, pecas axilares y nueve manchas café con leche mayores a 15 mm y aumento de volumen a nivel lumbosacro de 35 x 20 cm. Presentó fuerza muscular 4/5, en miembro pélvico izquierdo con hiperreflexia clonus agotable, Babinski y marcha parapareética. No hay déficit sensitivo ni autonómico. Por los datos clínicos se solicitaron estudios de gabinete y se dejó diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Se solicitó RM dorsolumbar y de cráneo donde se apreció escoliosis por múltiples neurofibromas paravertebrales desde T11 y hasta región sacra en región de cono medular con nódulo de 39x18x21 mm que mostró realce tras la administración de medio de contraste ejerciendo compresión medular, en RM de cráneo en secuencia T2 se observaron lesiones brillantes tipo UBO'S en región de ganglios basales. Tiene, además, PESS, los cuales reportaron dispersión de la señal a nivel de médula espinal. Fue valorado por el Servicio de Neurocirugía para manejo quirúrgico, mismo que realizó laminectomía más resección de lesión intrarraquídea y paravertebral, se encontró tumor extradural que ocupó 80% del canal medular de coloración nacarado, lobulado poco sangrante. El reporte de patología fue de un neurofibroma plexiforme. El paciente presentó buena evolución clínica, observando franca mejoría, ya no hubo paraparesia espástica logró deambulación independiente no hay déficit motor ni déficit sensitivo, la fuerza muscular se encuentra conservada bilateral 5/5, REM'S 2/4 global no hay clonus respuesta plantar flexora bilateral.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: En todo paciente con neurofibromatosis y con paraparesia espástica debe sospecharse en una tumoración intrarraquídea, la cual dependiendo de la ubicación topográfica y origen pueden producir un síndrome radicular (tumores extradurales) y posteriormente cuando evolucionan producen compresión medular con trastornos de las funciones motora, sensitiva y, finalmente, vegetativa por debajo del nivel implicado o afectado.

FENÓMENO DE ANTICIPACIÓN EN DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT, PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

GUZMÁN MARTÍNEZ ANABEL,* MAGAÑA AGUIRRE JONATHAN JAVIER**
* NEURÓLOGO PEDIATRA ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUROLOGÍA, HOSPITAL DEL NIÑO DIF PACHUCA. ** INVESTIGADOR EN CIENCIA MÉDICAS. ESPECIALIDAD EN GENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR

INTRODUCCIÓN: La distrofia miotónica de Steinert o tipo 1 (DM 1) es una enfermedad multisistémica, autosómica dominante, causada por la expansión del triplete (CTG), en el gen que codifica para la proteína cinasa de la distrofia miotónica (DMPK), en el cromosoma 19q13. La enfermedad se caracteriza por un fenómeno de anticipación, causada por una expansión de los repetidos CTG y por

consecuente un aumento en la severidad de la patología en generaciones sucesivas. La secuencia de repetición del triple CTG en la población normal es de 5-35 repeticiones y se necesitan 50 o más repeticiones para que ocurra la enfermedad, pudiendo amplificarse hasta 2,000 veces en individuos con DM1.

OBJETIVO: Descripción de dos casos clínicos de DM 1; de un padre y su hijo para observar el fenómeno de anticipación.

RESUMEN MÉDICO: CASO CLÍNICO 1. Masculino de nueve años previamente sano. Antecedente de misma enfermedad en el padre. Inició su padecimiento hace dos años con la presencia de debilidad muscular e hipotrofia distal, de miembros superiores e inferiores, además de dificultad para relajar ambas manos después de una contracción muscular sostenida (miotonia). E.F. Masculino, alerta, no fascias característica, nervios craneales sin alteraciones, trfismo y tono muscular conservado, REM's 2/4 + global, fuerza muscular 4/5 en regiones distales de miembros superiores e inferiores, Fenómeno miotónico presente en ambas manos, maniobra de Gowers negativa, no estigmas cutáneos. Presentó elevación de CPK 256 U/dL y EMG con descargas miotónicas bilaterales. El diagnóstico de DM1 fue confirmado a partir del estudio molecular.

CASO CLÍNICO 2: Masculino de 33 años, previamente sano. Inició su padecimiento a los 20 años de edad aproximadamente con incapacidad para relajar las manos después de una contracción muscular (miotonia), así como debilidad muscular distal de manos y pies. E.F. Masculino, alerta, no fascias característica, nervios craneales sin alteraciones, hipotrofismo de musculatura distal de manos, REM's 2/4+ global, fuerza muscular 4/5 en regiones distales, fenómeno miotónico presentes en ambas manos, Gowers negativo. El diagnóstico de DM1 fue confirmado a partir del estudio molecular.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: En familias con DM1 hay una amplificación transgeneracional creciente del número de repeticiones, lo que explica el fenómeno de anticipación de la enfermedad y su mayor gravedad en generaciones sucesivas. Los casos presentados muestran un inicio de la enfermedad más temprano en el hijo, debido al fenómeno de anticipación. Esto refuerza la necesidad del diagnóstico precoz de la DM1, con el fin de realizar asesoramiento genético, procedimientos profilácticos y terapéuticos que permitan limitar el daño y retardar la progresión de la enfermedad en estos pacientes.

PRESENTACIÓN DE CASO DE LUPUS ERITEMATOSO NEUROPSIQUIÁTRICO. REVISIÓN DE LA LITERATURA

CEBADA LÓPEZ FLORA, MARTÍNEZ FLORES MARCELA, MUÑOZ GÓMEZ JOSÉ GUADALUPE, GUERRA AGUIRRE MIRIAM
HOSPITAL REGIONAL 1º DE OCTUBRE, ISSSTE. NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

INTRODUCCIÓN: El lupus eritematoso neuropsiquiátrico es una forma grave de lupus eritematoso sistémico, siendo la segunda causa de morbilidad en niños. Presenta convulsiones, enfermedad vascular cerebral, mielitis transversa, síndrome desmielinizante, mono y polineuritis, neuritis óptica, coma, psicosis, estado confusional agudo y trastornos del movimiento.

OBJETIVO: Presentación de caso y revisión de la literatura.

PRESENTACIÓN DE CASO: Femenino de 13 años de edad. Inició con cambios conductuales, agresividad verbal; aislamiento, labilidad emocional; movimientos clónicos focales, parestesias, disminución de la fuerza muscular progresiva del hemicuero izquierdo, cefalea, vómitos en proyectil, diplopía, disfgia y disfonía. Al examen llanto fácil, irritabilidad, disminución de agudeza visual bilateral, parálisis de la mirada conjugada, y de oculomotores. Asimetría facial, desviación de la úvula y lengua a la izquierda. Hemiparesia izquierda desproporcionada hiperreflexia, Babinski +, dismetría, disdiadococinesia, disartria. Estudios de laboratorio: Leucopenia, anemia, trombocitopenia, tiempos coagulación alargados, proteína C reactiva y velocidad sedimentación globular, C3, C4 disminuidos; anticoagulante lúptico, VDRL, anticuerpos anticardiolipinas, antifosfolípidos, DNA, ANA, anti-SM positivos. Resonancia magnética con lesiones hiperintensas en mesencéfalo, puente y cerebelo. Recibe tratamiento con metilprednisolona y ciclofosfamida.

RESULTADOS: La presencia de más cuatro criterios del Colegio Americano de Reumatología para el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico; y las imágenes de resonancia magnética determinan diagnóstico de lupus neuropsiquiátrico en este caso.

CONCLUSIONES: El lupus eritematoso neuropsiquiátrico es poco común en la infancia, sin embargo, la diversidad de datos neurológicos y de imagen debe sospecharse en esta entidad. La gravedad del mismo necesita tratamiento específico con inmunosupresores.

PRESENTACIÓN DE UN CASO DE SIRINGOMIELIA EN LA INFANCIA Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

MARTÍNEZ FLORES MARCELA, CEBADA LÓPEZ FLORA, MUÑOZ GÓMEZ JOSÉ, GUERRA AGUIRRE MIRIAM
HOSPITAL REGIONAL 1º DE OCTUBRE, ISSSTE. NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

INTRODUCCIÓN: La siringomielia es una condición patológica, de etiología y formas variadas. Consiste en un trastorno crónico de la médula espinal con una cavidad tubular, o cavitación central que se extiende por varios segmentos y ocupada con líquido cefalorraquídeo. Predomina en el sexo femenino, es poco frecuente en la infancia.

OBJETIVO: Presentación del caso y revisión de la literatura.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Femenino de 12 años de edad, sin antecedentes heredo-familiares; desarrollo neurológico adecuado. Inició con parestesias y disestesias disminución de la sensibilidad al tacto, en miembros superiores; incapacidad para sujetar objetos, y deformidad de manos de cuatro semanas de evolución. A la exploración: Funciones mentales superiores conservadas, nervios craneales normales, fuerza en miembros torácicos proximal 4/5, distal 3/5, mano en garra; miembros pélvicos proximal 5/5, distal 4/5, tono normal, hiperreflexia, Babinski positivo bilateral. Sensibilidad en miembros torácicos proximal normal; distal con hiperestesia en guante largo; mano en garra marcha claudicante de predominio izquierdo. Líquido cefalorraquídeo normal, TORCH negativo, Electromiografía: polineuropatía sensitivo motora tipo desmielinización segmentaria. Resonancia magnética: Cavitación central de la médula espinal excéntrica en segmentos; de C5 a C7.

RESULTADOS: La presentación de alteraciones sensitivas en miembros torácicos y la imagen de resonancia magnética con cavitación central medular en los segmentos de C5 a C7; compatible con Siringomielia no comunicante tipo 2.

CONCLUSIONES: La Siringomielia tipo 2 en la edad pediátrica es poco frecuente. El diagnóstico definitivo por clínica y resonancia magnética. La gravedad de los síntomas, la extensión de la lesión determinan el tratamiento conservador o quirúrgico.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y NEUROFISIOLÓGICAS DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON HIPOACUSIA VALORADOS POR MEDIO DE POTENCIALES PROVOCADOS AUDITIVOS DE TALLO CEREBRAL

REYES-CUAYAHUITL ARACELI, FRAIRE MARTÍNEZ MARÍA INÉS, MUÑOZ MONTUFAR JUAN PABLO, GALVÁN HEREDIA PENÉLOPE, MELÉNDEZ CARBAJAL CRISTINA, GONZÁLEZ VÁZQUEZ MINERVA JOSEFINA, REYES CUAYAHUITL SANDRA VIRGINIA

DEPARTAMENTO DE NEUROFISIOLOGÍA CLÍNICA DEL HOSPITAL DE PEDIATRÍA CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI. IMSS

INTRODUCCIÓN: La audición es la vía para adquirir el lenguaje, éste es la principal vía de aprendizaje en los niños. La hipoacusia es la pérdida parcial o total de la capacidad de percibir o entender el sonido su incidencia es de 5/1000 RN, un método sensible para su valoración son los potenciales provocados auditivos de tallo cerebral (PPATC) que evidencian la respuesta del SNC a un estímulo sensorial, atribuyéndose su generación a estructuras anatómicas involucradas fisiológicamente en la respuesta obtenida.

OBJETIVO: Conocer las características clínicas y neurofisiológicas de pacientes pediátricos con hipoacusia valorados por medio de PPATC.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio transversal de 150 pacientes del HPCMN SXXI, con diagnóstico neurofisiológico de hipoacusia para frecuencias altas por medio de PPATC. Se utilizó estadística descriptiva.

RESULTADOS: Se revisaron PPATC de 150 pacientes con hipoacusia, 58 (39%) del género femenino, 92 (61%) del masculino, con una media para la edad de seis años y un rango entre 40 SDG y 16 años. La clasificación por grupo etario fue recién nacido dos (1%), preescolar 83 (56%) escolar 16 (11%) y adolescente cinco (3%). Se clasificaron con hipoacusia conductiva 73% y neurosensorial 27%, afectación a ambos oídos 112 (75%), sólo OI 23 (15%) y sólo OD 15 (10%), como causas frecuentes de hipoacusia 22 (20%) con trisomía 21, malformaciones estructurales del oído 17 (15%), prematuridad 13 (12%), disminución en la percepción del sonido 12 (11%), otitis media ocho (7%), hipoxia ocho (7%).

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La hipoacusia es dramática en la infancia, ya que el desarrollo intelectual y social del niño está íntimamente unido a las aferencias del SNC, permitiéndole el conocimiento de la palabra y la adquisición del lenguaje, por lo que la valoración de la vía auditiva en etapas tempranas de la infancia así como en problemas comunes propios de la misma como los infecciosos son vitales para la detección precoz de hipoacusia y para la mejoría del pronóstico de estos pacientes.

FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A LA APARICIÓN DE TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO EN PACIENTES DE LA UMAE PEDIATRÍA CMNO

MARTÍNEZ CRUZ DAMARIS GUADALUPE,* MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL,** HUERTA HURTADO ALMA MARITZA**
* MÉDICO PEDIATRA CMNO, **NEURÓLOGO PEDIATRA CMNO

INTRODUCCIÓN: Los trastornos generalizados del desarrollo (TGD) se caracterizan por perturbación grave en habilidades para la interacción social, comunicación o presencia de comportamientos, intereses y actividades estereotipadas. Se han descrito varios factores asociados con el incremento de riesgo para su desarrollo.

OBJETIVO: Determinar los factores de riesgo asociados a la aparición de TGD en pacientes de la UMAE Hospital de Pediatría CMNO.

MATERIAL Y MÉTODO: Se realizó estudio de casos y controles incluyendo pacientes de tres a 15 años con diagnóstico de TGD de acuerdo con los criterios del DMS-IV-TR, el grupo de control fueron pacientes con desarrollo evolutivo normal, se aplicó cuestionario a padres para determinar factores de riesgo.

RESULTADOS: Se incluyeron 40 casos y 40 controles. Edad promedio de 8.5 años. Dentro de los factores que resultaron ser significativamente estadísticos fueron la ausencia de sangrado uterino en 73 pacientes ($p = 0.012$ IC: 95%; 0.715-0.952) y la exposición a televisión en menores de dos años por más de dos horas al día estuvo presente en 25 pacientes con $p = 0.02$ (IC: 95%; 1.41-7.09), siendo un factor de riesgo. Se estudiaron otros factores siendo no estadísticamente significativos.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El presente estudio identifica dos factores de riesgo significativos para el desarrollo de TGD de los cuales el más importante es la exposición a la televisión, ya que es un factor modificable para disminuir el riesgo de presentar TGD.

APORTACIONES: Evitar exposición a televisión en menores de dos años.

CRISIS CONVULSIVAS TEMPRANAS ASOCIADAS A TRAUMATISMO CRÁNEO-ENCEFÁLICO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL

MELÉNDEZ CARBAJAL CRISTINA,* ESPINOSA MONTERO RUBÉN,** REYES CAUYAHUITL ARACELI,* MUÑOZ MONTUFAR JUAN PABLO
*UMAE HOSPITAL DE PEDIATRÍA SIGLO XXI, ** HOSPITAL PEDIÁTRICO LEGARIA

INTRODUCCIÓN: El trauma craneoencefálico TCE se considera un problema de salud pública, por su incidencia y alta morbi-mortalidad. Se define como la lesión física o deterioro funcional del contenido craneal debido a un intercambio brusco de la energía mecánica. Las crisis convulsivas postraumáticas se reportan con una incidencia de 3 a 6%. Se clasifican de manera temporal según el tiempo de aparición en crisis provocadas, precoces o sintomáticas agudas, las cuales aparecen en los primeros siete días después del TCE; crisis no provocadas, tardías o sintomáticas remotas, que aparecen una semana después del trauma. La aparición de estas crisis está relacionada habitualmente con TCE abierto o cerrado con hemorragia intracraneal, contusión hemorrágica o déficit focal o bien TCE con fractura craneal o amnesia de más de 30 minutos de duración. Pueden constituir un factor de riesgo para el desarrollo de epilepsia postraumática, sin embargo, esto es dependiente de la edad. El tratamiento con antiépiléptico más allá de una semana no ha mostrado ser útil para prevenir epilepsia a largo plazo.

OBJETIVO: Describir las características clínicas y evolución de los pacientes pediátricos con crisis convulsivas asociadas a traumatismo craneoencefálico.

MÉTODO: Estudio de serie de casos, observacional, descriptivo, retrospectivo. Se incluyeron pacientes de 0 a 18 años de edad que presentaron crisis convulsivas dentro de los primeros siete días posteriores al TCE. Se excluyeron pacientes con epilepsia ya conocida, se realizó revisión de los expedientes para conocer condiciones al ingreso, lesiones por estudio de imagen y la evolución después de 18 meses. Se utilizó estadística descriptiva.

RESULTADOS: De un total de 1,433 pacientes hospitalizados con el diagnóstico de TCE, 54 pacientes (3.76%) presentaron crisis convulsivas tempranas, se incluyeron 48 pacientes con expediente completo. Rango de edad de cinco meses a 16 años, media 8.6 años; mecanismo de lesión: caídas en 79% de los pacientes. Previo al trauma de cráneo 96% de los pacientes tenían integridad neurológica, se observó alteración en el estado de alerta en 22 pacientes. Se encontraron lesiones en el estudio de imagen (TAC de cráneo y radiografía) en 14 pacientes (29%), de los cuales ocho (57.1%) presentaron hematoma epidural, tres fractura hundida, uno con contusión hemorrágica, dos pacientes con fractura lineal y edema cerebral. En cuanto a tratamiento, 11 pacientes requirieron tratamiento quirúrgico, se dio manejo conservador a 10 (21%) pacientes, a su egreso a 38 pacientes (79%) se les indicó antiépiléptico, fenitoína en todos los casos. Después de un seguimiento de 18 meses se presentaron secuelas en cuatro pacientes (8%), ninguno presentó epilepsia, a 34 pacientes (92%) se les ha suspendido el fármaco antiépiléptico.

DISCUSIÓN: La frecuencia de crisis convulsivas postraumáticas en nuestra serie fue de 3.76%, se asoció a lesiones y alteraciones en el estado de alerta, se dio tratamiento médico en dos terceras partes de los niños, en ningún paciente se ha diagnosticado epilepsia; nuestros datos coinciden con lo reportado en la literatura.

CONCLUSIÓN: Las crisis convulsivas postraumáticas no son causales de epilepsia en la infancia.

PATRONES ELECTROENCEFALOGRÁFICOS DE SÍNDROME DE ANGELMAN EN NIÑOS, A PROPÓSITO DE CUATRO CASOS

MELÉNDEZ CARBAJAL CRISTINA,* FRAIRE MARTÍNEZ MARÍA INÉS,* GUZMÁN MARTÍNEZ ANABEL,** MUÑOZ MONTUFAR JUAN PABLO,* REYES CUAYAHUITL ARACELI*
*UMAE HOSPITAL DE PEDIATRÍA SIGLO XXI, **HOSPITAL DEL NIÑO DIF HIDALGO

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Angelman (SA) fue descrito por Harry Angelman en 1965, tiene una incidencia de 1/10,000 niños, en 1995 se establecieron criterios diagnósticos. Clínicamente caracterizado por retraso mental, facies típica, risa inmotivada, ataxia y movimientos espasmódicos de extremidades. Epilepsia en 80% de los pacientes. Debido a delección del cromosoma 15q11-13.

HALLAZGOS ELECTROENCEFALOGRÁFICOS: Hay descritos tres patrones durante la infancia, que se pueden presentar de forma aislada o en combinación.

- Actividad rítmica, persistente de 4 a 6 Hz, de más de 200 μ V, no asociado con somnolencia.
- Trenes prolongados de actividad de 2 a 3 Hz, de morfología trifásica, con amplitud de 200 a 500 μ V, mayor en regiones frontales, mezcladas con puntas u ondas agudas.

Resúmenes de Trabajos Libres en Cartel

- Trenes de 2 a 3 Hz de más de 200 µV, mezclado con puntas, de predominio en regiones posteriores, favorecidos al cierre ocular.
- En los adultos predominan trenes de 4 a 6 Hz de 200 a 500 µV, mezclados con puntas u ondas agudas.

Patrones EEG suelen estar presentes antes del diagnóstico de SA1, el EEG es útil para el diagnóstico temprano, así como para diferenciar de síndrome de Rett y sugerir tipo de etiología genética. Aunque estos patrones son característicos de SA, no son específicos.

CASOS CLÍNICOS: Paciente masculino de cinco años de edad, con diagnóstico de SA, epilepsia desde los dos años, control adecuado con AVP. Patrón de ondas lentas de 2 a 3 Hz en regiones posteriores, con escasos brotes de ondas lentas generalizadas de 3 Hz y más de 200 µV. Paciente masculino de cinco años de edad, con diagnóstico de SA, epilepsia TCG desde los tres años, control adecuado con AVP. Patrón de ondas lentas de 2 a 3 Hz en regiones posteriores, frecuentes trenes de ondas lentas generalizadas de 3 Hz y más de 500 µV.

Paciente masculino de seis años de edad, con diagnóstico de SA. Patrón de ondas lentas de 2 a 3 Hz y más de 200 µV en regiones posteriores.

Paciente masculino de 11 años de edad, con diagnóstico de SA. Epilepsia desde los dos años, libre de crisis, sin tratamiento antiepiléptico. Patrón de ondas theta de 4 a 6 Hz, de más de 200 µV y frecuentes trenes de actividad lenta de 2 a 3 Hz, con amplitud de 200 a 500 µV, predominio frontal, con puntas entremezcladas.

CONCLUSIÓN: Observamos el antecedente de epilepsia en tres de nuestros pacientes, los cuatro pacientes mostraron patrones electroencefalográficos típicos de SA, dos de ellos presentaron dos patrones en mismo EEG, nuestros hallazgos corresponden a lo descrito en la literatura.

SERIE DE CASOS DE CIRUGÍA DE EPILEPSIA, EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA A TRATAMIENTO: ETIOLOGÍA Y EVOLUCIÓN

MELÉNDEZ CARBAJAL CRISTINA,* FRAIRE MARTÍNEZ MARÍA INÉS,** RIVERA MUÑOZ ERIKA,* MUÑOZ MONTUFAR JUAN PABLO,* REYES CUAYAHUITL ARACELI*
*UMAE HOSPITAL DE PEDIATRÍA CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI

DEFINICIÓN: La epilepsia refractaria a fármacos se define como aquella donde han fracasado dos esquemas de antiepilépticos, aplicados de forma apropiada ya sea en monoterapia o en combinación, para lograr la libertad de crisis de forma sostenida. Las causas de la epilepsia refractaria son múltiples, esclerosis mesial del lóbulo temporal, epilepsias límbicas y neocorticales bien circunscritas, síndrome de Sturge Weber, hemimegalencefalía, epilepsia parcial continua de Rasmussen, displasias corticales focales. La cirugía de epilepsia se considera el último recurso para el tratamiento de epilepsias refractarias a tratamiento farmacológico. Su objetivo es convertir una epilepsia refractaria en una epilepsia controlable; con el mínimo déficit postoperatorio. Entre los procedimientos empleados están: lesionectomía, resección cortical, hemisferectomías, técnicas de desconexión, técnicas lesivas estereotáxicas, técnicas de estimulación.

OBJETIVO: Conocer las causas de epilepsia refractaria a tratamiento, en pacientes sometidos a cirugía de epilepsia en Centro Médico Nacional Siglo XXI.

MÉTODO: Estudio transversal, retrospectivo y descriptivo. Se realizó una revisión de los expedientes clínicos de los pacientes sometidos a cirugía de epilepsia durante el periodo comprendido entre 2001 a 2013, para conocer la causa. Se utilizó estadística descriptiva.

RESULTADOS: Se encontraron 44 pacientes sometidos a cirugía de epilepsia, rango de edad de 0.6 a 16 años, media de 8.9; masculino 68%, femenino 32%. Las etiologías encontradas fueron: enfermedad de Rasmussen 43%, hemimegalencefalía 13%, displasia cortical 11%, esclerosis mesial 11%, secuelas de hipoxia isquemia 7%, hamartoma hipotalámico 2%, Sturge Weber 2%, cavernoma 5%, tumor disembrionárico 5%.

CONCLUSIONES: La causa encontrada más frecuentemente fue la enfermedad de Rasmussen aunque la literatura menciona como causa más común la esclerosis mesial temporal; puede ser debido a que se trata de población pediátrica.

UTILIDAD DEL REFLEJO BLINK EN LA EVALUACIÓN NEUROFUNCIONAL DEL NERVIOS FACIAL

REYES-CUAYAHUITL ARACELI, FRAIRE MARTÍNEZ MARÍA INÉS, MUÑOZ MONTUFAR JUAN PABLO, MELÉNDEZ CARBAJAL CRISTINA
DEPARTAMENTO DE NEUROFISIOLOGÍA DEL HOSPITAL DE PEDIATRÍA. CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI. IMSS

INTRODUCCIÓN: El reflejo de parpadeo o reflejo blink (RB) es una respuesta neural tardía obtenida al estimular el nervio supraorbitario (NSO), se utiliza en el estudio de patologías del nervio trigémino (V) y facial (VII), así como sus conexiones. Es una respuesta ipsilateral precoz, RI, seguida de una respuesta posterior bilateral R2 que forman parte ya del RB. La estimulación del NSO es útil en pacientes con polineuropatías desmielinizantes, Charcot-Marie-Tooth y neuropatía diabética, sin embargo, puede utilizarse también en cualquier patología que altere el V y el VII nervios craneales, tal es el caso del síndrome de Moebius (SM) y lesiones ocupativas en su trayecto.

OBJETIVO: Conocer la utilidad del reflejo blink en la evaluación neurofuncional del nervio facial.

MATERIAL Y MÉTODO: Se presentan tres casos clínicos con alteración del VII nervio por diferentes etiologías, se realiza neuroconducción y reflejo blink en cada uno.

RESULTADOS: CASO 1: Lactante masculino de dos años de edad en quien se sospechó SM por evidencia de parálisis congénita bilateral del VI y VII nervios craneales, se realizó neuroconducción (NC) registrando en el músculo nasalis y borla de la barba con evidencia de disminución de la amplitud y prolongación de la latencia y RB con prolongación de la respuesta ipsilateral.

CASO 2: Escolar masculino con antecedente de linfangioma gigante derecho a quien se le realizó resección total, se llevó a cabo NC RB con ausencia de respuesta de los nervios estudiados para el lado derecho.

CASO 3: Femenino de 56 años de edad quien fue intervenida quirúrgica con excisión de apófisis estiloides derecha por neuralgia del glossofaríngeo sufre lesión facial por tracción, la NC con disminución de la amplitud de los nervios estudiados del lado derecho y con ausencia de respuesta de los componentes R1 y R2 ipsilateral.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El resultado de la exploración neurofisiológica del VII NC nos proporciona información sobre la localización de la lesión, su mecanismo de producción, intensidad y trascendencia, lo que nos permite establecer un pronóstico preliminar.

ENCEFALOMIELORADICULONEUROPATÍA EN PEDIATRÍA. REPORTE DE UN CASO

LUNA MACÍAS VÍCTOR BASILIO, RAYO MARES DARIÓ
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL DE PEDIATRÍA CMN SIGLO XXI

OBJETIVO: Presentar el caso clínico y abordaje diagnóstico de un paciente con encefalomiopoli-radículoneuropatía en pediatría.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO: Paciente masculino de seis años con antecedente de cuadro diarreico dos semanas previo a su cuadro, el cual presentó fiebre de tres días posteriormente vómitos y somnolencia alternada con irritabilidad, con disminución de la fuerza de predominio de miembros inferiores con fuerza 4/5 en brazos y 2/5 en piernas con reflejos de estiramiento muscular incrementados, al día posterior se agrega retención urinaria aguda.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Debido a la presencia de síndrome de neuroma motora superior e inferior, así como encefalopatía aguda se realizaron IRM con presencia de lesiones desmielinizantes supratentoriales en sustancia blanca, cerebelo y médula espinal hasta T10, así como velocidades de conducción nerviosa con polineuropatía motora de tipo axonal con predominio de extremidades inferiores y ausencia de neuroconducción a nivel medular torácico, concluyendo mielopoli-radículoneuropatía dándose manejo con bolos de metilprednisolona y posteriormente gammaglobulina a 2 g/k/d con remisión paulatina de la sintomatología.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El término encefalomiopoli-radículoneuropatía (EMRN) fue acuñado por primera vez en 1974 donde se reportó un caso de una niña con síndrome de Guillain-Barré asociado a lesiones desmielinizantes en el sistema nervioso central (SNC), desde esa fecha se han reportado pocos casos de pacientes pediátricos donde exista poli-radículoneuropatía asociada a lesiones del SNC, por lo que se presenta el caso clínico para conocimiento del abordaje diagnóstico y tratamiento médico.

REPORTE DE UN CASO DE MELANOSIS NEUROCUTÁNEA

CABAÑAS VELA HUMBERTO,* CASTRO TARÍN MARÍA,** SILVA RAMÍREZ MARTÍN ARTURO,** GUERRERO GUERRERO ARMANDO,*** LARA TORRES HÉCTOR RICARDO****

*MÉDICO RESIDENTE DE SEGUNDO AÑO DE LA ESPECIALIDAD DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. **MÉDICO NEURÓLOGO PEDIATRA. ***MÉDICO NEUROCIURJANO PEDIATRA, ADSCRITOS DE UMAE HOSPITAL GENERAL "DR. GAUDENCIO GONZÁLEZ GARZA", DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL LA RAZA DEL IMSS. ****MÉDICO NEUROPATÓLOGO, ADSCRITO AL SERVICIO DE PATOLOGÍA EN UMAE HOSPITAL DE ESPECIALIDADES "DR. ANTONIO FRAGA MOURET", DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL LA RAZA DEL IMSS

OBJETIVO: Discutir un caso de melanosis neurocutánea.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Femenino de 11 años, se diagnosticaron riñón poliquistico y nevos melanocíticos múltiples al nacimiento. Retraso del lenguaje. Siete meses previos al ingreso, presentó hipertensión intracraneal y epilepsia focal controlada con monoterapia. Tomografía craneal con hidrocefalia, ameritando derivación ventriculoperitoneal, permaneció asintomática durante cinco meses. Posteriormente presentó monoparesia braquial derecha, disartria e hipertensión intracraneal. Exploración neurológica al ingreso: papiledema bilateral, cuadriparesia con liberación piramidal asimétrica de predominio derecho, progresó en cuatro días a cuadriparesia flácida; nivel sensitivo T5-T6 con incontinencia vesical; 23 nevos cutáneos de tamaño mediano de predominio lumbar y glúteo. Presentó evolución tórpida ameritando ventilación mecánica, a pesar de tratamiento con esteroide en bolos. Se realizó descompresión quirúrgica de fosa posterior sin mejoría. Se ofreció quimioterapia, rechazada por familiares, falleciendo 11 meses después del inicio de síntomas neurológicos.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Resonancia magnética de encéfalo con reforzamiento meníngeo pontomedular, lesión hiperintensa en T1 a nivel T3-T5, hidrocefalia. Biopsia aracnoidea pericerebelosa reportó melanositis leptomeningea, con datos de replicación celular. Inmunohistoquímica: HMB45: positivo. PS100: positivo. Ki67: positivo 25%.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La melanosis neurocutánea es una enfermedad congénita esporádica rara, caracterizada por nevos melanocíticos congénitos múltiples o gigantes en la piel y pigmentación melancólica benigna de las leptomeninges, de etiología desconocida. Se asocia a malformaciones renales, cardíacas, malformación de Dandy Walker, hidrocefalia y manifestaciones neurológicas de mal pronóstico, que inician en el lactante, con rara sobrevida posterior a esta etapa, reportándose aisladamente en edad escolar. El diagnóstico es mediante histopatología y resonancia magnética.

ENFERMEDAD DE MELAS SECUNDARIA A MUTACIÓN A3243G. REPORTE DE UN CASO

BELMONT GUZMÁN ITZEL, MUÑOZ MONTUFAR JUAN PABLO, BARRERA TELLO CARLOS
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. UMAE PEDIATRÍA CMN SIGLO XXI

OBJETIVO: Describir las características fenotípicas y genotípicas de una paciente con enfermedad de MELAS (encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios similares a infartos).

PRESENTACIÓN DEL CASO: Femenino de ocho años de edad quien inició su padecimiento a los tres años de edad, caracterizado por crisis epilépticas focales motoras y posterior pérdida de la visión bilateral. Tomografía computarizada de encéfalo con zonas de infarto temporoccipital y talámico bilateral. A los siete años de edad presentó paresia y parestesias en miembros pélvicos con acidosis láctica persistente.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Resonancia magnética de encéfalo con zonas de infarto en distintos estadios sin un territorio vascular delimitado. Electroencefalograma con ritmo delta generalizado. Potenciales evocados visuales alteración de la conducción bilateral. Electromiografía con patrón miofático. Velocidad de neuroconducción con polineuropatía sensitivo motora de tipo desmielinizante y degeneración axonal. Estudio citogenético demuestra deficiencia de 80% del complejo IV de cadena respiratoria. El estudio de genética molecular demostró mutación del nucleótido A3243G del RNAT del ADN mitocondrial.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La enfermedad de MELAS es un trastorno neurodegenerativo progresivo caracterizado por episodios agudos de déficit neurológico con una forma de presentación clínica variable. El diagnóstico de certeza depende de un enfoque multidisciplinario que incluye estudios imagenológicos, pruebas bioquímicas y genética molecular. En la actualidad no existe consenso de tratamiento, éste es sintomático. La terapia con coenzima Q ha demostrado poca utilidad en las series revisadas. El pronóstico es pobre en la mayoría de los casos.

SÍNDROME DE AICARDI: SERIE DE TRES CASOS

BELMONT GUZMÁN ITZEL, GALVÁN HEREDIA PENÉLOPE, ARENAS AGUAYO LUIS ANTONIO, RAYO MARES DARIÓ
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. UMAE PEDIATRÍA CMN SIGLO XXI

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Aicardi es una entidad clínica con herencia dominante ligada al cromosoma X. Descrito por primera vez en 1965 por Aicardi, Lefebvre y Leriche-Koechlin quienes identificaron un síndrome caracterizado por agenesia del cuerpo calloso, espasmos infantiles y anomalías retinianas. En 1969 se asociaron otros hallazgos: anomalías esqueléticas y retraso psicomotor.

OBJETIVO: Describir las características fenotípicas y evolutivas de tres pacientes con diagnóstico de síndrome de Aicardi.

MATERIAL Y MÉTODO: Seguimiento de tres pacientes con diagnóstico de síndrome de Aicardi.

RESULTADOS: Se evaluaron tres pacientes del género femenino, todas ellas con inicio temprano de espasmos infantiles, microcefalia, retraso global del desarrollo y lesiones lacunares coriorretinianas. Resonancia magnética de encéfalo con agenesia del cuerpo calloso, dos de ellas además con quistes intrahemisféricos. En las tres pacientes electroencefalograma con hiparritmia alternante y cariotipo 46,XX. Defectos de fusión en cuerpos vertebrales sólo en una paciente. La edad actual de las pacientes: cuatro años, 11 meses y nueve meses, respectivamente; la primera libre de crisis desde hace seis meses y las otras dos pacientes con epilepsia parcialmente controlada; las tres pacientes en manejo con al menos dos fármacos antiepilépticos.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El síndrome de Aicardi es una entidad poco frecuente debido a su patrón de herencia. Su espectro evolutivo es variable, con pronóstico habitualmente grave en los primeros cinco años de vida. El realizar un diagnóstico temprano y establecer un tratamiento oportuno permite una mejor calidad de vida para los pacientes y su familia, además de poder proporcionar consejo genético.

ENFERMEDAD DE SCHILDER MÁS DISPLASIA CORTICAL: REPORTE DE CASO CON SERIE DE NEUROIMÁGENES

ARMEJO CHÁVEZ LUZ ELENA, GONZÁLEZ DE LA ROSA MARÍA GUADALUPE, CABALLERO NAVARRO YAEL
HOSPITAL GENERAL CENTRO MÉDICO NACIONAL "LA RAZA", SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

OBJETIVO: Reportar el caso de una adolescente con enfermedad de Schilder más displasia cortical y el seguimiento con serie de neuroimágenes.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Paciente de 12 años, sin antecedentes de importancia, acudía a sexto grado de primaria con adecuado aprovechamiento escolar. Inició en mayo del 2011 con crisis parciales motoras secundariamente generalizadas y hemiparesia izquierda, remitiendo los síntomas, en junio del 2011 reingresa por somnolencia, irritabilidad, disminución de la agudeza visual, parálisis fasciocorporal, dismetría y ataxia izquierda, en septiembre del 2011, presenta cuadro de las mismas características, en abril del 2013, nuevo evento. Actualmente la paciente con moria, labilidad emocional, alteración en juicio, cálculo y abstracción. Tratada con esteroide, interferón β , plasmaféresis y ciclofosfamida

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Se realizó perfil viral y estudio de LCR, normales, PEV con VC prolongada en ojo izquierdo. La biopsia reporta: displasia cortical, presencia de linfocitos y macrófagos. Las IRM de junio del 2011 a febrero del 2014, inicialmente con reforzamiento giral en región frontal derecha, actualmente con lesiones hiperintensas en T2 y Flair en regiones frontal, temporal, parietal y occipital derecha, periventricular en asta frontal media y cerebelosa izquierda, las cuales mostraron regresión parcial, reaparición y aparición de nuevas lesiones.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La enfermedad de Schilder o esclerosis mielinoclástica difusa es una enfermedad desmielinizante poco frecuente que usualmente afecta a niños entre 5 y 14 años de edad, presentando un reto diagnóstico. En este caso el diagnóstico de EMDA fue sospechado, ha tenido mala respuesta a los tratamientos instaurados y actualmente con secuelas neurológicas.

SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ, VARIANTE FARINGO-CÉRVICO-BRAQUIAL: REPORTE DE UN CASO DE UNA VARIEDAD POCO FRECUENTE EN PEDIATRÍA

DÍAZ CHÁVEZ CANO LORENA RENÉE, SILVA RAMÍREZ MARTÍN ARTURO, CASTRO TARÍN MARÍA
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA CENTRO MÉDICO NACIONAL "LA RAZA"

OBJETIVO: Considerar esta patología en pacientes con inicio agudo de compromiso bulbar y de extremidades superiores para instaurar un manejo precoz y disminuir la frecuencia de complicaciones.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Femenino de 15 años, sin antecedentes de importancia, desarrollo psicomotor normal, inicio con disfagia, disfonía y debilidad de las extremidades superiores, en menos de 24 h con dificultad respiratoria progresiva y paro cardiorrespiratorio requiriendo ventilación mecánica y crisis convulsivas tónico-clónicas. Alerta, movimientos oculares normales, diparesia facial periférica, disminución del reflejo nauseoso y tusígeno, fuerza en extremidades superiores 3/5 bilateral y miembros inferiores normal, reflejos osteotendinosos incrementados global, respuesta plantar indiferente bilateral, sensibilidad y funciones autonómicas normales.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Laboratorios normales. Resonancia magnética craneocervical normal. Punción lumbar a los 12 días sin disociación albúmino-citológica. Electromiografía con polineuropatía motora proximal con degeneración axonal, afectación del VII nervio facial. El reflejo de parpadeo no se evocó. Se administró inmunoglobulina 2 g/kg. A los 10 días con mejoría y adecuado esfuerzo respiratorio logrando extubación.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La variante faringo-cervico-braquial es una entidad infrecuente, sin antecedente de infección en un tercio de los casos. Presenta inicio agudo de debilidad orofaríngea, cuello y hombros, con arreflexia o hiporreflexia y debilidad en miembros superiores. La hiperreflexia fue atribuible al paro cardiorrespiratorio. El líquido cefalorraquídeo es normal o presenta leve hiperproteinorrea. La electromiografía revela lesión motora axonal con respuestas sensoriales íntegras. Presentar anticuerpos antigangliósido anti-GT1a, su determinación en nuestra paciente no fue posible. Reconocer los casos atípicos es importante para monitorear complicaciones e identificar terapéutica oportuna.

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH. NUEVA MUTACIÓN DEL GEN COL6A3 EN UNA FAMILIA MEXICANA

SÁNCHEZ-ACOSTA CG,* PLAZA-BENHUMEA L,*, KLEINERT-ALTAMIRANO A,* GALDAMEZ-CANO T,*** OROPEZA-HERNÁNDEZ M*****
*SERVICIO DE NEUROPERINATOLOGÍA DEL HOSPITAL MATERNO PERINATAL MÓNICA PRETELINI SÁENZ INSTITUTO DE SALUD DEL ESTADO DE MÉXICO. **SERVICIO DE GENÉTICA DEL HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO DR. EDUARDO LICEAGA. ***SERVICIO DE NEUROLOGÍA Y REHABILITACIÓN DEL CENTRO DE REHABILITACIÓN INFANTIL TELEFÓN CHIAPAS

INTRODUCCIÓN: Las miopatías por afectación de la colágena tipo VI son raras, con una prevalencia reportada de 0.9/100, 000 habitantes. Presentan dos fenotipos: Distrofia muscular congénita de Ullrich con un cuadro clínico típico caracterizado por contracturas proximales con hiperlaxitud distal, usualmente limita la deambulación de los niños afectados y la miopatía de Bethlem que se caracteriza por contracturas de articulaciones distales y debilidad proximal sin limitar la deambulación. Ambas entidades son subdiagnosticadas en nuestro país y no hay reportes de confirmación molecular.

OBJETIVO: Presentar el cuadro clínico, abordaje y diagnóstico de dos hermanos con fenotipo de distrofia muscular congénita de Ullrich y el hallazgo de una nueva de mutación (no reportada) del gen COL6A3 causante de esta patología.

CASO CLÍNICO: Femenino de ocho años, hija de padres consanguíneos (tío y sobrina), hermano de siete años con el mismo fenotipo. Desarrollo psicomotor con control cefálico al año de edad, sedestación a los dos años, sin lograr marcha independiente. A los cuatro meses de edad se documentó hipotonía

periférica y se inició abordaje bajo la sospecha de atrofia muscular espinal. A la exploración física con facie alargada, paladar ojival, pectus excavatum, reflejos de estiramiento muscular +/- global, retracción tendinosa de codos y rodillas, hiperlaxitud distal de manos y pies (muñecas, dedos, tobillos), calcáneos prominentes, queratosis pilar leve y escoliosis. Creatininfosfocinasa de 60U. Electromiografía con patrón miofático. Valoración cardiológica con corazón estructuralmente sano. Se solicitó análisis de ADN (Centogene®) para genes COL6A1, COL6A2 y COL6A3, en el cual se reportó COL6A3 con mutación homocigota c.5992C>T.p.R1998* produciendo un codón de parada prematura.

DISCUSIÓN: La colágena tipo VI es una molécula heteromérica compuesta por tres cadenas α , cada cadena es codificada por los genes COL6A1 y COL6A2 localizados en el cromosoma 21q22.3 y el gen COL6A3 localizado en el cromosoma 2q37. La proporción de patologías asociadas a mutaciones de estos genes es la siguiente: COL6A1 38%, COL6A2 44% y COL6A3 18%, hasta la fecha en Human Data Base hay 19 mutaciones reportadas de este último gen. Nuestra familia aporta una nueva mutación, que produce una proteína truncada por codón de parada prematura que en modelo en gel mostró una destrucción por proteosoma, lo que provoca una ausencia total de la proteína dando como resultado el fenotipo de Ullrich.

CONCLUSIÓN: Las miopatías por colágena tipo VI son un ejemplo de enfermedades neuromusculares que dependen del análisis molecular para su correcto diagnóstico y comprensión. En México debemos incrementar la solicitud de estos estudios, para proporcionar un mejor consejo genético y pronóstico a estos pacientes.

LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDE JUVENIL. A PROPÓSITO DE UN CASO

GALVÁN HEREDIA PENÉLOPE,* ARENAS AGUAYO LUIS ANTONIO,* BELMONT GUZMÁN ITZEL,* REYES CUAYAHUITL ARACELY*
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA CMN SIGLO XXI

INTRODUCCIÓN: Las lipofuscinosas son un grupo de enfermedades neurodegenerativas de herencia autosómica recesiva, se presentan principalmente en la infancia y adolescencia, con sintomatología variable que incluye convulsiones, deterioro cognitivo, pérdida visual y/o atrofia cerebral.

OBJETIVO: Presentar un caso de lipofuscinosas neuronales ceroides juveniles (LNC).

MATERIAL Y MÉTODOS: Paciente masculino de 12 años sin antecedentes hereditarios de importancia, desarrollo psicomotor normal. A los 10 años inició con regresión global del desarrollo, disminución del rendimiento escolar, caídas frecuentes, crisis parciales complejas. RMN de encéfalo 2012 atrofia corticocortical frontotemporal bilateral y cerebelosa. Los PEV con disfunción severa bilateral para la vía visual por retraso en la conducción y daño axonal, PEA con hipoacusia sensorial severa bilateral. Biopsia de piel con fibroblastos de la dermis, células endoteliales y células epiteliales, lisosomas distendidos con restos membranosos en su interior granulares y lineales, algunos otros lisosomas con escasos lípidos y otros de apariencia vacía.

DISCUSIÓN: La LNC juvenil es el tipo más común en EUA, tiene dos formas fenotípicas, la clásica y la tardía. En la clásica los síntomas aparecen entre los cuatro y siete años, hay pérdida de la capacidad visual, atrofia óptica, deterioro intelectual, trastornos del habla, pérdida de las funciones cognitivas y crisis TCG o parciales complejas, raramente mioclónicas. En la 2da década se hacen prominentes los trastornos de comportamiento, extrapiramidales y del sueño. El estudio histológico de tejido rectal, piel y conjuntivas presenta linfocitos vacuolados y citosomas en forma de huella digital.

CONCLUSIONES: La LNC juvenil inicia entre los cuatro y diez años, la primera manifestación es la pérdida de visión, seguida de epilepsia (cinco y 18 años) y regresión del desarrollo con mal pronóstico a corto plazo.

VERTICILLOS ANTIHORARIO Y SU RELACIÓN CON ALTERACIONES DEL CUERPO CALOSO EN PACIENTE DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, IMSS

OREGON ALAMILLO ANA ISABEL, MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL, HUERTA HURTADO ALMA MARITZA
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIRUGÍA PEDIÁTRICA. UMAE PEDIATRÍA. CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, IMSS, GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO

INTRODUCCIÓN: El cuerpo caloso es la mayor conexión del sistema nervioso central (SNC) entre los dos hemisferios cerebrales. Su afección resulta por proliferación celular, migración, crecimiento axonal y glial de la línea media anómalo. El 15% de los pacientes tienen un síndrome reconocido y en 75% no hay causa identificable. Ocurre en 1:4,000 nacidos vivos. Los verticilos atípicos han sido asociados a desarrollo anormal del SNC, donde la evidencia embriológica sugiere que la localización anormal, la dirección o el número de verticilos pueden indicar un problema subyacente en el crecimiento temprano cerebral. Los pliegues de flexión palmar representan sitios donde la piel se une de manera firme a las estructuras subyacentes, se forman entre las ocho y 13 semanas de gestación y aunque se determinan genéticamente se requiere una adecuada movilidad de la mano fetal para que su desarrollo sea normal.

OBJETIVO: Identificar la relación que existe entre los verticilos antihorario y la línea transversal palmar encontrados en pacientes con alteraciones del cuerpo caloso.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó un estudio transversal descriptivo en el Departamento de Neurología, Pediatría del Centro Médico Nacional de Occidente en pacientes de 0-16 años de edad que acudían a consulta o estaban hospitalizados a cargo de este servicio, revisando en el expediente se haya diagnosticado alteraciones del cuerpo caloso por medio de tomografía de cráneo o resonancia magnética cerebral, y las características físicas.

RESULTADOS: Se revisaron un total de 80 casos de pacientes, los cuales 100% cuenta con alguna alteración en el cuerpo caloso (ocho mujeres y 72 hombres) de los cuales 49 pacientes presentaban el verticilo en cuero cabelludo en posición antihorario (izquierda), 22 pacientes doble verticilo en cuero cabelludo y nueve pacientes con verticilo en cuero cabelludo en posición hacia la derecha. De estos sólo 12 pacientes presentaban la línea palmar transversa.

DISCUSIÓN Y ANÁLISIS: Los verticilos atípicos han sido asociados a desarrollo anormal del SNC, donde la evidencia embriológica sugiere que la localización anormal, la dirección o el número de verticilos pueden indicar un problema subyacente en el crecimiento temprano cerebral. En este estudio se encontró una relación importante con la presentación de verticilos antihorario en 61% a la izquierda y 27.5% con doble verticilo, sin embargo, no se encontró relación importante con línea palmar transversa siendo ésta sólo en 15%.

APORTACIONES: La existencia de más de un verticilo, pliegue palmar transversos o antihorario, es un dato clínico de malformación del cuerpo caloso.

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL. REPORTE DE UN CASO

RODRÍGUEZ TREVIÑO KAREN IVETTE,* MEDINA LUNA PAOLA, RODRÍGUEZ GARCÍA DANIEL*****
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, CENTRO DE REHABILITACIÓN INFANTIL TELETÓN SONORA

OBJETIVO: Describir clínica y radiológicamente un caso de Huntington juvenil; revisar literatura del tema.

PRESENTACIÓN DEL CASO Y ABORDAJE DIAGNÓSTICO: Masculino, 19 años de edad, antecedentes hereditarios negativos; padre de 50 años, madre de 48 años, no consanguíneos. Doce años de evolución con incoordinación, rigidez, alteraciones en la marcha, agregándose deterioro cognitivo, convulsiones, disartria. Exploración: orientado, reconoce algunos colores y letras; rigidez, bradicinesia, hiperreflexia, marcha rígida, inestable y lenta; Babinski bilateral. Electroencefalograma interictal: ritmo de base alfa, complejos punta onda lenta y polipunta onda lenta frontal izquierdo, generalización secundaria. Resonancia magnética: hiperintensidades bilaterales en putamen, disminución de volumen de núcleos caudados. Ceruloplasmina y cobre séricos normales. PCR con electroforesis en geles para huntingtina: alelo intermedio (28 repetidos), alelo anormal (79 repetidos). Se realizó estudio en ambos padres encontrando herencia paterna.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La enfermedad de Huntington juvenil se refiere al inicio del padecimiento antes de los 20 años de edad (1% en menores de 10 años), con presentación clínica variable: bradicinesia, rigidez, epilepsia, trastornos cognitivos, así como se presenta en el caso descrito. El estudio de imagen concuerda con hallazgos en la literatura excepto por los pocos cambios a nivel cerebeloso. Nuestro paciente tiene un alelo anormal de 79 repetidos; está descrito más de 60 repetidos en 40% de los casos de presentación temprana, así como herencia paterna en 70 a 80%. El tiempo de retraso en el diagnóstico fue de 12 años, en contraste con el promedio reportado de 4.7 años. Es importante difundir estos casos para tener un diagnóstico temprano y ofrecer mejores opciones de tratamiento integral.

QUISTE ARACNOIDEO ESPINAL ANTERIOR CÉRVICO-TORÁCICO. PRESENTACIÓN DE UN CASO

GUTIÉRREZ PALOMARES MARÍA LUISA, GONZÁLEZ CASTILLO ZURISADAI, RIVERA AYALA YANIN MICHELLE, HUMBERTO JESÚS BORQUEZ ARCE, MARÍA LUISA GUTIÉRREZ PALOMARES, ABRAHAM JESÚS CORTÉS LÓPEZ SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, VENTA SOBERO JOSÉ ANTONIO, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, CMN "20 DE NOVIEMBRE", ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: El quiste aracnoideo espinal en niños es una entidad poco frecuente, de etiología desconocida; 80% son posteriores y 20% anteriores, de estos últimos 3% se presenta en columna cervical, en < 3 años; la manifestación clínica habitual es el déficit motor súbito.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Masculino de tres años de edad, originario de Chiapas, gesta 4, obtenido a las 36 SDG por RPM, maniobras avanzadas de reanimación neonatal, desconoce Apgar. Antecedentes de: hiperbilirrubinemia neonatal, hiponatremia hipovolémica, paro cardiorespiratorio, postoperado de gastrostomía y traqueostomía, fractura de fémur, osteoporosis severa. Logró marcha independiente. Al año dos meses presentó paraparesias súbitas, RMN de columna: lesión quística extradural en región cervico-torácica anterior; le practicaron drenaje del mismo en su lugar de origen con mejoría clínica parcial durante cuatro meses; al año nueve meses presentó dificultad respiratoria que ameritó ventilación mecánica, se exacerbó el déficit motor, cursó con estado epiléptico que se resolvió y se envió al CMN 20 de Noviembre con la siguiente clínica: cuadriparesia flácida asimétrica, fuerza muscular 1/5 en miembros superiores; inferiores 3/5, manos en garra, arreflexia, clonus inagotable, reflejo abdominocutáneo ausente, identifica dolor a nivel de C4. Se realizó abordaje diagnóstico y revisión de estudios de imagen; se corroboró recurrencia de quiste aracnoideo, así como secuelas motoras e intelectuales importantes, se consideró por consenso con neurocirugía no ser candidato a resección del quiste.

CONCLUSIONES Y DISCUSIÓN: El abordaje temprano y adecuado puede evitar secuelas permanentes en este tipo raro de patología.

SÍNDROME DE AICARDI. REPORTE DE DOS CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

GONZÁLEZ CASTILLO ZURISADAI, HUMBERTO JESÚS BORQUEZ ARCE, RIVERA AYALA YANIN MICHELLE, MARÍA LUISA GUTIÉRREZ PALOMARES, ABRAHAM JESÚS CORTÉS LÓPEZ, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, VENTA SOBERO JOSÉ ANTONIO, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL
CENTRO MÉDICO NACIONAL "20 DE NOVIEMBRE", ISSSTE. SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Aicardi es un trastorno del neurodesarrollo, afecta principalmente a mujeres, asociado a mutaciones heterocigotas ligadas a X, sólo se han publicado 200. Tríada característica: agenesia del cuerpo calloso, coriorretinitis lacunar y espasmos infantiles. Los criterios se han modificado y deben incluir para el diagnóstico al menos dos clásicos y dos mayores o de soporte.

OBJETIVO: Describir los hallazgos en las pacientes-caso.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se revisaron los expedientes clínicos y se realizó electroencefalograma (EEG), valoración oftalmológica, resonancia magnética de cerebro (IRM).

PRESENTACIÓN DE CASOS: CASO 1: cinco años seis meses; tres meses de edad espasmos en flexión, a los seis meses espasmos en extensión, al año de edad crisis tónicas, difícil control de epilepsia; EF a los 5.5 años: retraso mental severo, hipotonía central, EEG con focos múltiples, coloboma de retina izquierdo, IRM: agenesia del cuerpo calloso, quiste interhemisférico y de plexo coroideo, heterotopias y polimicrografía bilateral, actualmente recibe polifarmacia e inmunoglobulina G intravenosa con mejoría.

CASO 2: Once meses de edad, a los cuatro meses espasmos en flexión (siete salvas-100 eventos/día) manejo con valproato y vigabatrina, respuesta parcial, retraso moderado del desarrollo psicomotor, EEG ondas agudas región frontotemporal izquierda, coloboma retiniano y de nervio óptico, IRM: agenesia del cuerpo calloso, quiste interhemisférico.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Ambas pacientes cumplieron con dos criterios de la tríada clásica y por lo menos dos mayores confirmando el síndrome de Aicardi; evolución variable la paciente #1 con epilepsia refractaria, paciente #2 hasta el momento con respuesta parcial a antiepilépticos y adquisición de habilidades.

FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A FALLA AL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO EN PACIENTES CON SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT EN PACIENTES DE LA UMAE PEDIATRÍA CMNO IMSS

LUNA MACÍAS VÍCTOR BASILIO, MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIROLOGÍA PEDIÁTRICA. UMAE PEDIATRÍA. CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, IMSS, GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Lennox-Gastaut (SLG) es una epilepsia de difícil control, debe de cumplir con tres criterios que consisten en un patrón de EEG interictal de punta onda lenta, retraso mental, y tres tipos diferentes de convulsiones de características diferentes: ataques mioclónicos, ausencias atípicas y "dropattacks". El SLG se manifiesta en niños a partir de los dos años de edad, pero aparece principalmente en niños preescolares. En 60% de los casos el síndrome ocurre en niños que sufrían una encefalopatía previa. Puede clasificarse dependiendo de la sospecha de su etiología como sintomático o como criptogénico. Estudios poblacionales encontraron que 22-30% de los pacientes tienen SLG criptogénico 70-78% tienen SLG sintomático.

OBJETIVO: Determinar los factores de riesgo asociados a falla al tratamiento farmacológico en pacientes con SLG en pacientes de la UMAE Hospital de Pediatría CMNO.

MATERIAL Y MÉTODO: Se realizó un estudio de tipo casos y controles con pacientes con diagnóstico de SLG atendidos en la Consulta Externa de Neurología Pediátrica de CMNO en el periodo comprendido entre marzo 2008-febrero 2013 dividiéndolos en un grupo de casos y un grupo control, analizándose los resultados mediante prueba de la χ^2 y T de Student, utilizando la razón de momios (OR) para establecer la asociación de factores.

RESULTADOS: Se reclutaron 58 pacientes en total, divididos en 28 en el grupo de falla de respuesta al tratamiento y 30 en el grupo buena respuesta al tratamiento, encontrándose como factores de riesgo para falla al tratamiento y necesidad de callosotomía la etiología criptogénica ($p = 0.012$), encontrándose como factor protector el antecedente de encefalopatía hipóxico isquémica ($p = 0.029$). Otro factor de riesgo fue el antecedente de síndrome de West $p = 0.037$.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Éste es el primer estudio en analizar factores de riesgo para falla al tratamiento antiepiléptico en pacientes con SLG encontrándose solamente dos factores de riesgo para el mismo, habrá que realizar estudios prospectivos para establecer si existe algún otro factor no estudiado en este trabajo.

APORTACIONES: La etiología criptogénica en el síndrome de Lennox-Gastaut es un auguro de falla terapéutica farmacológica.

AGENESIA DE CUERPO CALLOSO (ACC). CASO DETECCIÓN TARDÍA. IMPLICACIONES CLÍNICAS; OBSERVACIONES PARA LA DETECCIÓN OPORTUNA DE CASOS SUBCLÍNICOS

MARTÍNEZ GARCÍA BERENICE ALEJANDRA, FLORES ANDREY ARTURO
HOSPITAL GENERAL REGIONAL "LIC. GARCÍA TÉLLEZ" IMSS MÉRIDA, YUCATÁN.
HOSPITAL DE LA MUJER. TLAXCALA

OBJETIVO: Caracterizar el espectro clínico de las manifestaciones asociadas a ACC destacando la necesaria sistematización de la exploración neurológica detallada en atención primaria (AP) para un diagnóstico oportuno.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Escolar masculino atendido por neurología a los 5a 7m por epilepsia GI hipomotilidad fetal: eutocia, término, 3,350 g; corioamnionitis e ictericia. DPM: Sostén cefálico cuatro meses; sedesta 9m, deambula independientemente los tres años. Lenguaje sin retraso referido. Sueño fragmentado, superficial e irritable desde los dos años. Debuta crisis 2a 6m única en vigilia: Desvanecimiento, sacudidas generalizadas y mirada fija > 15'. Sin tratamiento, AP determina crisis febriles. Recurre a los 5a 6m: Vigila, automatismos de marcha, frases entrecortadas poco inteligibles y levooculoverción, sacudidas acrales derechas, mayor a 5 min; sin contexto febril. Despierto, sonriente, interactúa, obedece órdenes, es empático en sus reacciones, su fluencia verbal irregular; normocéfalo, isocoría reactiva, audición conservada; fuerza disminuida en miembro pélvico derecho 4/5; disidiadocinesia acral superior sutil; REM 3+. TC ACC., RMhipoplasia anterior de Cc; ausencia de septum pelucidum, quiste endependimario en ventrículo lateral izquierdo; heterotopia laminar frontal derecha y polimicrografía frontal izquierda. EEG: POL alternantes y foco de punta centro temporal izquierdo muy frecuente

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El Cc se conforma desde la 9a. semana embrionaria. La ACC advierte agresión a masa comisural o lámina reuniens alrededor de la 7-12 sdg. Constituye 14% de las malformaciones de SNC. Proporción H3:2M. Acompañada frecuentemente de otros defectos en la migración neuronal. Neuroimagen proyección coronal 3er ventrículo en "gorro vikingo". EEG variable: Normal asincrónico o complejos POL o hipsarritmia fragmentada. Expresión clínica manifestada entre el primer mes y el primer año desde espasmos infantiles (50%); a menos de 10% crisis focales. Desarrollo puede parecer normal sólo en 3%. La epilepsia con ACC pura remite en 20% de los casos; el resto evoluciona a síndromes ominosos. La ACC con heterotopias puede pasar desapercibido sin una valoración clínica completa con riesgo de no intervención con consecuencias conductuales y del lenguaje hasta en 35% de los casos. Por su trasfondo genético muchos trastornos cromosómicos integran al ACC en su historia natural, pero van diferenciándose entre sí a lo largo del tiempo (Sx Chudley McCullough, Aicardi, Anderman). Un neurodesarrollo alterado obliga a buscar focalización. Las convulsiones febriles en el preescolar son diagnóstico de exclusión. El paciente recibe antiepilépticos; su sueño integrado y mejora fluencia verbal.

ENCEFALITIS ANTI-RECEPTOR DE NMDA: UN DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR. DOS CASOS PEDIÁTRICOS

PÉREZ EVA SUSANA, HERRERA MORA PATRICIA, MUNIVE LETICIA, HERNÁNDEZ GLORIA
HOSPITAL: INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA. MÉXICO D.F.

OBJETIVO: Describir la presentación clínica, diagnóstico, tratamiento y evolución de encefalitis autoinmune en Pediatría.

CASO 1: Masculino 15 años, cuatro meses con deterioro cognitivo y crisis convulsivas, movimientos anormales, pérdida de contacto con el medio. RM cerebral normal. EEG con identificación generalizada. LCR con anticuerpos contra receptor NMDA positivos. Se inicia inmunoglobulina y metilprednisolona, con mejoría clínica.

CASO 2: Masculino tres años, 20 días con agresividad, crisis convulsivas y movimientos anormales, mutismo y disautonomías. En LCR se encontró anticuerpos contra receptor NMDA positivos, se inició gammaglobulina y metilprednisolona, seguido de inmunosupresor y prednisona. Ahora asintomático.

DISCUSIÓN: Trastorno neuroautoinmune con predisposición tras una infección vírica o en un contexto tumoral. Clínicamente presenta desde síntomas generales hasta manifestaciones neuropsiquiátricas como movimientos anormales, mutismo, epilepsia, encefalopatía, disautonomías, psicosis, ansiedad, agresividad. El diagnóstico incluye pleocitosis, hiperproteinorraquia en LCR. EEG con identificación generalizada. RM cerebral desde normal hasta hiperintensidad cortical y presencia en LCR de anticuerpos contra receptor NMDA. Los diagnósticos diferenciales incluyen trastornos psiquiátricos, neuroinfección, enfermedades metabólicas, autoinmunes, endocrinas o tóxicas. El tratamiento de primera línea es inmunosupresor y extirpación tumoral de ser el caso. Tienen una recuperación de 75% y requiere seguimiento por riesgo de aparición tumoral.

CONCLUSIÓN: Es una entidad cada vez más diagnosticada, cuya clínica está bien establecida entre manifestaciones neurológicas, psiquiátricas y un cuadro encefálico. Su sospecha hace posible un diagnóstico precoz con buen pronóstico en la mayoría de los pacientes al iniciar de forma temprana el tratamiento descrito.

SÍNDROME DE DRAVET, REPORTE DE UN CASO

BÓRQUEZ ARCE HUMBERTO JESÚS, ZURISADAI GONZÁLEZ CASTILLO, CORTÉS LÓPEZ ABRAHAM JESÚS, RIVERA AYALA YANIN, GUTIÉRREZ PALOMARES MARÍA

LUISA, VENTA SOBERO JOSÉ ANTONIO, SOLÓRZANO ELSA, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL, CHIMA GALÁN MARÍA DEL CARMEN, OROZCO QUIYONO MARTHA
CMN "20 DE NOVIEMBRE" ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Dravet es una encefalopatía epiléptica de etiología genética por mutación en el gen de los canales de sodio SCN1A. La prevalencia es de 1 en 40,000 nacidos vivos. Inicia con crisis entre los 4-9 meses de edad, acompañadas de hipertermia < 38 °C, de duración prolongada (más de 10 minutos) que son clónicas, generalizadas, unilaterales o predominan en una parte del cuerpo, suelen evolucionar a estado epiléptico. Las crisis posteriores pueden presentarse con o sin fiebre en 33% de los pacientes. Es frecuente que exista antecedente familiar de crisis febriles y/o epilepsia. El electroencefalograma (EEG) es polimorfo e inespecífico, suele ser normal inicialmente, y después hay enlentecimiento en vísperas de las crisis, se encuentran punta onda lenta y polipunta ondulenta de predominio en regiones frontales y centrales, hay respuesta a la fotoestimulación, patrones geométricos. El patrón ictal es muy variable y depende del tipo de crisis. El diagnóstico es clínico y puede confirmarse con estudio molecular del gen de los canales de sodio SCN1A.

CASO: Masculino de tres años de edad que inició su padecimiento a los siete meses con crisis convulsivas de hemisferio izquierdo de tipo clónico, con temperatura de 37.7 °C, manejado con diazepam y posteriormente ácido valproico; posteriormente presentó cinco eventos más de las mismas características con duración de 30-40 minutos asociados a fiebre. Su desarrollo fue normal hasta el año cuatro meses, después de presentar el último estado epiléptico de 40 minutos comenzó con retraso del neurodesarrollo. A la exploración física se encontró consciente, indiferente, no se relacionó con el examinador, hay reflejo coceoalpebral, pobre seguimiento visual, cuadriparesia distónica de predominio en extremidades superiores, hiperreflexia global, clonus y Babinski bilateral. No hubo control de tronco. A la exploración física general cardiorrespiratorio sin compromiso, abdomen depresible sin visceromegalias. La resonancia magnética de cerebro mostró disminución de volumen córtico-subcortical generalizado y gliosis córtico-subcortical occipital bilateral. El EEG mostró brotes de ondas lentas generalizadas y brotes de onda lenta onda-aguda en regiones fronto-centrales derechas. Actualmente sólo presenta mioclonías segmentarias de las extremidades superiores cuando inicia el sueño. Tratado con levetiracetam y ácido valproico. Se hizo estudio molecular de secuenciación directa a partir del DNA genómico obtenido de sangre periférica del paciente y reportó un cambio de T por A en estado homocigoto en la posición 86054, que origina el cambio de Asp por Glu en el aminoácido 1836, confirmando mutación en el gen SCN1A.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: El síndrome de Dravet es una encefalopatía epiléptica poco frecuente, maligna, que tiene varios estadios clínicos. Nuestro paciente llegó en la fase catastrófica y se pudo demostrar desde el punto de vista genético la sospecha diagnóstica de este síndrome. La observación corta que hemos podido seguir ha sido con persistencia de crisis mioclonicas, pero con afectación importante del neurodesarrollo.

CONCLUSIÓN: Se ejemplifica caso característico desde el punto de vista clínico, confirmado con estudio genético.

PARÁLISIS HIPOKALÉMICA, REPORTE DE TRES CASOS

BÓRQUEZ ARCE HUMBERTO JESÚS, GONZÁLEZ CASTILLO JURISADAI, CORTÉS LÓPEZ ABRAHAM JESÚS, RIVERA AYALA YANIN, GUTIÉRREZ PALOMARES MARÍA LUISA, VENTA SOBERO JOSÉ ANTONIO, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL
CMN "20 DE NOVIEMBRE" ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: Las parálisis periódicas son episodios agudos y reversibles de debilidad muscular. Catalogadas como canalopatías que afectan a los canales de sodio, potasio y calcio del músculo esquelético. Clasificadas en primarias y secundarias, y en hipokalémicas e hiperkalemicas. En la familiar hipokalémica la prevalencia es de 1: 100,000. El 60% de los casos inician < 16 años. Este tipo se debe a la mutación en el canal de calcio dependiente de voltaje en 80-85% de pacientes y en 10-15% se observan mutaciones en el gen SCN4A que codifica los canales de sodio. Los eventos pueden durar desde < 60 minutos a días, la debilidad puede ser local o generalizada, se acompañan de hiporreflexia o arreflexia, El ejercicio o descanso y la exposición al frío desencadenan los eventos. Hay recuperación completa después del evento.

CASO 1: Masculino de 11 años que inició su padecimiento a los 10 años con opresión torácica, falta de fuerza generalizada y caída al bañarse, la falta de fuerza duró 30 minutos, presentándose nuevamente después de correr; en esta ocasión la falta de fuerza duró 12 horas, hubo flacidez generalizada y cambios en el tono de voz. Estos cuadros se presentaron intermitentemente sin predominio de horario y se asociaron con el ejercicio y remitían espontáneamente. La CK 350 U/L. Se sospecha de parálisis periódica y se realiza prueba de precipitación de hipokalemia con glucosa hipertónica e insulina y monitoreo electrocardiográfico, desencadenando debilidad proximal 3/5 en las cuatro extremidades, REM's disminuidos en inferiores, aparición de onda u en ECG, potasio de 2.5 mEq/L, recuperándose en 2 horas, se diagnosticó parálisis periódica hipokalémica. Egresó con manejo de sales de potasio sin presentar nuevos eventos.

CASO 2: Femenino de dos años ocho meses. Inició su padecimiento con evento súbito de parálisis muscular que duró cuatro días, resolviéndose de manera espontánea y repitiéndose estos episodios con intervalo de un mes con duración de tres y cinco días, siempre de inicio súbito acompañados de dolor torácico, cambios en el tono de voz y dificultad para la deglución. Estos eventos se resolvieron sin dejar secuela, se relacionó ocasionalmente al ejercicio excesivo. AHF: El padre con diagnóstico parálisis periódica hipokalémica. Exploración normal. Durante su internamiento se descartaron miastenia gravis, distrofia muscular, trastornos tiroideos, la biopsia muscular reporta cambios inespecíficos no significativos. No se pudo precipitar parálisis durante su internamiento. Dado el antecedente familiar y cuadro clínico, egresa con tratamiento de acetazolamida y sales de potasio sin que haya presentado nuevos eventos.

CASO 3: Masculino de ocho años, previamente sano. Inició su padecimiento a los siete años con debilidad en extremidad inferior derecha, dificultad para la marcha, recuperando de forma espontánea a las 4 horas, 15 días después presentó nuevo evento ahora debilidad generalizada que impidió que corriera, resolviéndose en dos días. Desde entonces presenta estos cuadros diariamente después de realizar actividad física. AHF: padre con parálisis periódica hipokalémica no confirmada. EF normal. Resultados de laboratorio con CPK 320 U/l, pruebas tiroideas normales, electromiografía con patrón miopático, biopsia normal. No se logra precipitar parálisis durante su internamiento. Egresó con diagnóstico de parálisis periódica y se da tratamiento con sales de potasio, acetazolamida con franca mejoría de los eventos.

DISCUSIÓN: La parálisis periódica es una entidad rara, que se caracteriza por episodios de parálisis y puede ser inducida por el ejercicio, estrés o alta ingesta de carbohidratos. En esta comunicación se presentan tres casos dos de los cuales cuentan con el antecedente familiar de parálisis periódica hipokalémica, y en dos no se pudo precipitar la parálisis; sin embargo, se descartaron causas secundarias y con el antecedente familiar se dio tratamiento de sales de potasio con buena respuesta. En el primer caso sin antecedente familiar, se pudo precipitar la parálisis y documentar la hipokalemia por lo que se estableció diagnóstico.

CONCLUSIÓN: La expresión fenotípica de la parálisis periódica hipokalémica es muy variable, en un ataque agudo de parálisis se debe documentar la presencia de hipokalemia y excluir causas secundarias de la misma; cuando existe antecedente familiar los pacientes suelen no requerir mayor evaluación diagnóstica, sin embargo, sólo en 2/3 de los pacientes se puede encontrar el antecedente heredo-familiar. Estos pacientes responden de forma adecuada el tratamiento de sales de potasio.

PRESENTACIÓN DE UN CASO DE QUISTE ARACNOIDEO MEDULAR EXTRADURAL Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

ARMEJO CHÁVEZ LUZ ELENA, CABALLERO NAVARRO Yael, CEBADA LÓPEZ FLORA
HOSPITAL GENERAL CENTRO MÉDICO NACIONAL "LA RAZA", SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

OBJETIVO: Presentación de caso y revisión de literatura.

PRESENTACIÓN DE CASO: Paciente masculino de 12 años de edad sin antecedentes heredo-familiares, con desarrollo psicomotor adecuado. Inició en marzo 2013, con debilidad de las extremidades inferiores, causa de caída de su propia altura, condicionándole hematoma en rodilla de extremidad inferior derecha, por lo que se inmovilizó con férula por mes y medio, manteniéndose en reposo. En mayo 2013 fue revalorado por debilidad persistente. Evolucionó con dolor a nivel lumbar y posteriormente con descontrol de esfínter urinario.

ABORDAJE DIAGNÓSTICO: En la resonancia magnética de columna cervical y dorsal tomada en junio de 2013: en secuencia T1 ponderada: dos lesiones hipointensas una en C7 a T2 y la otra de T2 a T6 con compresión y desplazamiento hasta región ventral. En secuencia ponderada en T2 con hiperintensificación con edema perilesional importante. En julio 2013 fue intervenido quirúrgicamente con reporte histopatológico de quiste aracnoideo medular.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Paciente adolescente diagnosticado con quiste aracnoideo medular, reconocida esta patología como causa de manifestaciones de radiculopatía, mielopatía o mieloradiculopatía lentamente progresiva y muy infrecuente causa de compresión medular. Siendo una patología de características benignas a tomarse en cuenta como diagnóstico diferencial de las causas de compresión medular, ya que un diagnóstico temprano repercute en el pronóstico del paciente, por lo que el tratamiento es una verdadera urgencia. En este caso el diagnóstico se estableció cuatro meses posterior al inicio de la sintomatología con daño irreversible por obliteración por tejido fibroso e insuficiencia vascular.

EVOLUCIÓN CLÍNICA Y POR RESONANCIA MAGNÉTICA A UN AÑO DEL DIAGNÓSTICO DE ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

SÁNCHEZ PRADILLO NANCY YUZETH,* TELLO DE MENESES AIDA, GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA*****
HOSPITAL REGIONAL "VALENTÍN GÓMEZ FARÍAS" ISSSTE

INTRODUCCIÓN: La encefalitis diseminada aguda (EMDA) es un trastorno inflamatorio agudo desmielinizante inmuno-mediado que afecta la sustancia blanca del encéfalo y con menor frecuencia la sustancia gris y médula espinal. Teniendo como antecedente un proceso infeccioso o aplicación de vacuna. Más frecuente en varones 1.8:1 en promedio entre 5-8 años de edad. Inicia entre dos días a cuatro semanas después de proceso viral; presentando encefalopatía asociada a déficits.

OBJETIVO: Conocer la forma de presentación y su evolución clínica y por IRM craneal a un año del diagnóstico.

MATERIAL Y MÉTODO: Se realizó una revisión de cinco años de los pacientes que acuden a la Consulta de Neurología Pediátrica y que habían sido hospitalizados con diagnóstico de EMDA, además que tuvieran una evolución de por lo menos un año de su diagnóstico para conocer la evolución tanto clínica como Radiológica, por Resonancia Magnética de Cráneo, con secuencias T2 y Flair, para evaluar el comportamiento de las lesiones, con el paso del tiempo. Se evaluó también el tipo de tratamiento empleado en casa caso, y si éste había impactado en una mejor o peor evolución clínica.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN: Fueron un total de siete pacientes los diagnosticados en cinco años, la edad de presentación fue desde dos a los seis años, y el cortejo sintomático que mostraron los pacientes

fue desde un síndrome cerebeloso en 2/7, manifestado como ataxia, alteración en la metría, una mielitis transversa, en 1/7, crisis convulsivas en 3/7, y paresia en 2/7, neuritis óptica en sólo 1/7. En todos los pacientes se presentó encefalopatía (cambios en el estado mental y del comportamiento como confusión o irritabilidad, o alteraciones de la conciencia como letargo o coma), situación muy importante y básica para el diagnóstico de la patología como lo determina el Consenso para el Estudio de Esclerosis Múltiple y Encefalomiелitis en el 2007. El seguimiento de los pacientes ha sido favorable en 7/7. El tratamiento con metilprednisolona en 3/7, y con inmunoglobulina en 4/7 sin demostrar diferencias en la evolución del cuadro clínico. A todos los pacientes se les realizó IRM craneal en secuencias T2 y flair y aplicación de gadolinio, demostrando lesiones dismielinizantes en 7/7 pero la evolución de las lesiones ha sido satisfactoria con mejoría total 4/7 reducción en número e intensidad de forma parcial 3/7. Lo cual nos demuestra que la capacidad de plasticidad neuronal es mucho mayor en el niño.

CONCLUSIÓN Y APORTE AL CONOCIMIENTO: Los niños a diferencia de los adultos tienen una capacidad innata para reparar la mielina, lo cual favorece que la recuperación clínica y radiológica sea evidente.

MIASTENIA GRAVIS CONGÉNITA, ASOCIADA A ARTRITIS REUMATOIDE JUVENIL. REPORTE DE CASO

DOMÍNGUEZ MORALES JAVIER, MORALES ZAMBRANO RAMSES ALEJANDRO, GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA Y REUMATOLOGÍA, HOSPITAL REGIONAL "DR. VALENTÍN GÓMEZ FARIAS". ISSSTE. ZAPOPAN, JALISCO, MÉXICO

INTRODUCCIÓN: La miastenia gravis (MG) es una enfermedad neuromuscular autoinmune, que presenta anticuerpos contra el receptor de acetilcolina (ACh), caracterizada por debilidad muscular y

fatigabilidad fácil. Puede presentarse como una forma congénita o con presentación bimodal entre la primera y la tercera década de la vida comprometiendo principalmente a las mujeres y entre la quinta y séptima década con principal compromiso de los hombres. Hasta el momento no existen reportes de su asociación con artritis reumatoide juvenil (ARJ), a pesar de que ambos son padecimientos de origen autoinmune.

CASO CLÍNICO: Paciente femenino actualmente 15 años de edad a quien se diagnosticó miastenia congénita tipo I en la clasificación de Osserman a los dos meses de edad, recibiendo tratamiento a base de piridostigmina y prednisona, con lo cual mejoró clínicamente, pero con una parálisis de oculomotores, prácticamente continua, se estudió en forma integral a través de estos años, siendo la prueba de estimulación repetitiva positiva, pero negativos los anticuerpos VS receptor de acetilcolinesterasa. A los 14 años inició con artralgias, artritis evaluado por Reumatología y finalmente diagnosticó ARJ, recibiendo tratamiento específico con metotrexate, cloroquina y etarcept, con buena respuesta clínica.

DISCUSIÓN: Ambos son padecimientos de etiología autoinmune, el primer caso vs. el receptor de acetilcolina, o contra acetilcolinesterasa, y en el segundo caso contra péptidos citrulinados, además VS factor reumatoide anticuerpo de tipo IgG, lo cual pone de manifiesto que deben existir factores de tipo molecular que coinciden y nos dan cuadros como el actual, además en el caso real la madre de la paciente cursa con lupus eritematoso generalizado, otro padecimiento autoinmune, tales situaciones coinciden en algunos puntos, pero abre la puerta a futuras investigaciones en relación a ello.

CONCLUSIONES Y APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO: Los padecimientos autoinmunes son un grupo de gran importancia con investigaciones al respecto día a día, lo cual abre la puerta a resolver estas interrogantes en relación con la coexistencia de dos padecimientos como son la miastenia gravis y la artritis reumatoide.