

**Resúmenes de Trabajos Libres en Plataforma
de la XX Reunión Anual de la Sociedad Mexicana
de Neurología Pediátrica, Aguascalientes, Ags.
Mayo 18-21 de 2011**

- Marzo-Abril, 2011: 12(2): 100-102

ANÁLISIS CLÍNICO GENÉTICO DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

HERNÁNDEZ-ALMAGUER DOLORES, BARBOZA CARMEN, ROJAS-PATLÁN LUZ, DÉCTOR MIGUEL, ESMER-SÁNCHEZ CARMEN
DEPARTAMENTO DE GENÉTICA HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL

INTRODUCCIÓN: Los trastornos del neurodesarrollo (TND) comprenden una serie de alteraciones en el desarrollo del lenguaje, comunicación, socialización y funciones motoras. En 20% de los casos un análisis sistemático permite lograr un diagnóstico. El objetivo fue establecer un lineamiento para evaluar los casos con TND en nuestra consulta, para determinar la causa y brindar asesoramiento genético.

MÉTODOS: Se incluyeron todos los pacientes que fueron referidos por TND a la Consulta de Genética del periodo enero 2004 a diciembre 2009. Se realizó una detallada historia clínica y morfología, tamiz metabólico, cariotipo y MS-PCR para X-Frágil. Se realizó un análisis estadístico para determinar la relación entre los resultados de las pruebas, las dismorfias presentes y los antecedentes heredo-familiares.

RESULTADOS: La n fue de 100 pacientes, obteniéndose diagnóstico en 18.

CONCLUSIONES: En algunos casos se obtuvieron resultados inespecíficos por lo que son necesarias pruebas adicionales para establecer una patología genética. Es difícil establecer un diagnóstico con base en una sola evaluación, por lo que las consultas de seguimiento permiten enfocar las pruebas diagnósticas a solicitar y optimizar los recursos del paciente y la institución. Asimismo, es necesario estandarizar más pruebas que permitan aumentar el número de diagnósticos para estos pacientes.

IMPORTANCIA DEL VIDEO ELECTROENCEFALOGRAMA EN EL DIAGNÓSTICO DE HIPERECPLXIA. REPORTE DE UN CASO

VENTA-SOBERO JOSÉ ANTONIO, QUEVEDO-DÍAZ MARCOS
CENTRO MÉDICO NACIONAL "20 DE NOVIEMBRE", ISSSTE, MÉXICO, D.F. SERVICIO DE NEUROLOGÍA
PEDIÁTRICA.

INTRODUCCIÓN: Los trastornos paroxísticos, especialmente los de tipo motor frecuentemente son difíciles de interpretar y clasificar, por lo que el Video Electroencefalograma es un procedimiento que facilita la correcta interpretación del fenómeno motor.

OBJETIVO: Reportar un caso de hiperecplexia en un adolescente que fue tratado como epilepsia refleja durante cuatro años.

MATERIAL Y MÉTODO: Paciente masculino de 18 años de edad con antecedente de circular de cordón umbilical a cuello apretada, diagnosticándose hemiparesia corporal izquierda al año y medio de edad y retraso psicomotor. Inicia su padecimiento actual a los 14 años de edad al presentar sacudidas bruscas de las extremidades al percibir algún ruido intenso, ocasionando caídas de su propia altura en múltiples ocasiones, por lo cual recibió tratamiento con varios antiepilépticos sin lograr una mejoría sostenida. A la exploración física presenta

una hemiparesia izquierda. Se revisaron estudios de electroencefalografías convencionales realizados en abril 2006, julio 2006, mayo del 2007 y diciembre del 2010 y videograbaciones tomadas por familiares. También se revisaron estudios de tomografía de cráneo y video electroencefalografía de enero del 2011.

RESULTADOS: Se revisaron cuatro estudios de electroencefalografía encontrando sólo en uno de ellos (julio 2006), disritmia cortical generalizada de puntas de onda lenta y alto voltaje al estímulo auditivo. El resto de los estudios electroencefalográficos no fueron paroxísticos. Se realiza video electroencefalografía en enero 2011 en donde se aplican estímulos sonoros, desencadenando actividad motora hipsincrónica sin correlato eléctrico.

CONCLUSIONES: El video electroencefalograma es un estudio útil para poder descartar episodios no epilépticos de los que sí lo son; como en este caso poder diferenciar la hiperecplexia de la epilepsia refleja, lo que permitió modificar el tratamiento médico.

CRISIS FEBRILES, Y SU POSIBLE RELACIÓN CON LA PRESENCIA DE TRASTORNOS DEL DESARROLLO DEL LENGUAJE

GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA,* SEVILLA ÁLVAREZ ANA CRISTINA**
*MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL REGIONAL VALENTÍN GÓMEZ FARIÁS. ISSSTE, ZAPOPAN, JALISCO. ** MÉDICO RESIDENTE DEL SERVICIO DE PEDIATRÍA DEL HOSPITAL REGIONAL VALENTÍN GÓMEZ FARIÁS. ISSSTE. ZAPOPAN, JALISCO.

INTRODUCCIÓN: Las convulsiones febriles (CF) son un proceso benigno; no obstante se han identificado diversos factores de impacto para su recurrencia y evolución, aunque los diferentes estudios coinciden en que no alteran el neuro-desarrollo, pero dado que son más frecuentes en el género masculino, al igual que los trastornos del desarrollo del lenguaje, y además se presentan en la misma edad consideramos de importancia conocer la relación que guardan estos dos padecimientos.

OBJETIVO: Evaluar la relación entre trastornos del desarrollo del lenguaje hablado y crisis febriles.

MÉTODO: Se realizó un estudio de casos y controles, donde se revisaron 52 expedientes con diagnóstico de crisis febriles, de la Consulta Externa de Neurología Pediátrica del Hospital Regional Valentin Gómez Farias del ISSSTE, del 1 de noviembre del año 2009 al 31 de octubre del año 2010, pero sólo 30 expedientes cumplieron los criterios de inclusión, además se eligieron otros 30 expedientes como controles de niños que acudían a la consulta de Pediatría médica, a control del niño sano, con edad entre uno y cinco años. En ambos grupos se tomaron datos como edad, género, antecedentes perinatales y la presencia de trastorno del desarrollo del lenguaje hablado. Se excluyeron los pacientes con antecedente de otro factor de riesgo neurológico.

RESULTADOS: En el grupo de niños con crisis febriles, 17 cursaron con disfasia del desarrollo y en el grupo control sólo cuatro, lo que al realizar una tabla de 2 x 2 nos da una $p = 0.001$, y al valorar la razón de momios

encontramos un riesgo de 8.5 veces de tener disfasia del desarrollo en este grupo.

CONCLUSIÓN: Dado que en este grupo estudiado el tener crisis febriles, se asoció a un riesgo de 8.5 veces de presentar alteraciones en el desarrollo del lenguaje, consideramos necesario ampliar el tamaño de la muestra, para que nuestros resultados sean significativos para la población.

DETERMINACIÓN DE NIVELES SÉRICOS DE AMONIO EN PACIENTES CON EPILEPSIA Y SU ASOCIACIÓN CON LA EPILEPSIA DE DIFÍCIL CONTROL

MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL,* GARCÍA CALDERÓN SINDY ADRIANA**

* NEURÓLOGO PEDIATRA. ** RESIDENTE CUARTO AÑO PEDIATRÍA MÉDICA. UNIDAD MÉDICA DE ALTA ESPECIALIDAD, HOSPITAL DE PEDIATRÍA, CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL. GUADALAJARA, JAL.

OBJETIVO: Determinar la asociación entre niveles séricos de amonio y epilepsia de difícil control, en los pacientes pediátricos con diagnóstico de epilepsia, atendidos en la Consulta Externa de Neurología de un hospital de tercer nivel.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se seleccionaron a los pacientes pediátricos atendidos en la Consulta Externa de Neurología con diagnóstico de epilepsia, en un periodo de diez meses. Se clasificaron en dos grupos: epilepsia controlada y epilepsia de difícil control. Del expediente clínico se obtuvieron las variables a estudiar, incluyendo pruebas de función hepática, niveles séricos de amonio, además del tipo de epilepsia, tratamiento anticonvulsivo y tiempo de evolución de la epilepsia. Se hicieron asociaciones entre ambos grupos de cada variable, mediante prueba t de Student y χ^2 .

RESULTADOS: Se incluyeron 95 pacientes, 46 con epilepsia controlada y 49 con epilepsia de difícil control. En el grupo de epilepsia controlada el promedio de amonio sérico fue de 20.3 mMol/l, de los 46 pacientes de este grupo, seis presentaron cifras elevadas de amonio sérico (13%). Del grupo de epilepsia de difícil control la cifra promedio de amonio sérico fue de 45.1 mMol/l, de los 49 pacientes de este grupo, 30 presentaron cifras elevadas de amonio sérico (61%) con una diferencia estadísticamente significativa con una p = 0.0000013.

CONCLUSIONES: La elevación de los niveles séricos de amonio está relacionada con la epilepsia de difícil control. La principal variable con la que se relaciona la elevación del amonio sérico es con el tratamiento con el ácido valproico. Se requieren de estudios posteriores para comprobar que el control de la epilepsia mejora al disminuir los niveles séricos de amonio.

UTILIDAD DE LOS ESTUDIOS MOLECULARES PARA EL DIAGNÓSTICO DEL NIÑO CON RETRASO MENTAL

IBARRA MARISOL, HERNÁNDEZ AIDÉ, PÉREZ MARIANA, GÓMEZ VIVIANA, DE LA FUENTE CORTEZ BEATRIZ

DEPARTAMENTO DE GENÉTICA, HOSPITAL UNIVERSITARIO, UANL.

INTRODUCCIÓN: El retraso mental (RM) es una de las principales causas de consulta genética y se recomienda abordarlo de forma sistematizada. Algunos casos de retraso mental (RM) se pueden agrupar en síndromes reconocidos. La disponibilidad de las nuevas técnicas de biología molecular ha permitido aumentar el número de diagnósticos. En el Departamento de Genética del Hospital Universitario, "Dr. José E. González" UANL, se implementaron diferentes técnicas diagnósticas para brindar un adecuado asesoramiento genético.

OBJETIVO: Establecer la utilidad del laboratorio genético en la evaluación de pacientes con RM síndromico.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se analizaron los expedientes de pacientes referidos por RM síndromico, así como las pruebas realizadas (Cariotipo, FISH o PCR para X-frágil o SPW/SA).

RESULTADOS: Del 2005 al 2010, se diagnosticaron: síndrome de Down (267), X-frágil (8), Prader-Willi (4), y síndrome de microdeleción 22q11 (2).

CONCLUSIONES: En el diagnóstico preciso de los casos de RM, el trabajo conjunto del neuropediatra y el genetista permite una mayor y mejor posibilidad diagnóstica y por ende un asesoramiento genético correcto. Es necesario contar con un laboratorio confiable para el diagnóstico confirmatorio de patologías con RM.

HALLAZGOS DE LA ACTIVIDAD DE BASE DEL EEG NEONATAL EN PREMATUROS CON HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR: CORRELACIÓN CON EL NEURODESARROLLO AL MES DE VIDA

BRAVO LÓPEZ EDUARDO, ISLAS GARCÍA DAVID, OLIVAS PEÑA EFRAÍN, BARRERA RESÉNDIZ JESÚS EDGAR

INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGÍA (INPER IER)

OBJETIVO: Determinar el valor pronóstico del grado de anormalidad de la actividad de base del electroencefalograma neonatal con el neurodesarrollo al mes de edad posnatal en prematuros con hemorragia Intraventricular.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo, observacional, transversal, retrospectivo. Estudiamos pacientes menores de 37 SEG con diagnóstico de HIV por ultrasonido transfontanelar, EEG neonatal y valoración de Amiel Tison al mes de edad del 2005 al 2010. Se determinó el grado de HIV por Papile, la valoración de Amiel Tison normal o anormal y el EEG grado de anormalidad: leve, moderada, severa. El análisis estadístico con SPSS 11.0 Windows. Se realizó prueba no paramétrica exacta de Fisher.

RESULTADOS: Fueron 76 expedientes, 48 masculinos (63.1%) y 28 femeninos (36.8%), con una m = 30.01 semanas de edad gestacional y peso m = 1013.65 g. La distribución por grado de HIV: grado I, 41 casos (53.9%), grado II, 29 (38.1%), grado III, cuatro (5.2%) y grado IV, dos (2.6%). Amiel Tison normal en 49 casos (64.6%) y anormal en 23 (30.2%). Los pacientes con Amiel Tison anormal se observó en el EEG: Uno con actividad de base normal, cuatro anormalidad leve, 18 anormalidad moderada. La asociación entre la severidad del grado de HIV y de la actividad de base del EEG con valor de 73.67 (p = 0.0001) estadísticamente significativo.

CONCLUSIONES: La valoración clínica de Amiel Tison al mes de edad no tiene una correlación con la anormalidad de la actividad de base del EEG; sin embargo, existe correlación entre la severidad de la HIV y el grado de anormalidad de la actividad de base del EEG neonatal.

PREVALENCIA DE NIÑOS DE 18 MESES A CINCO AÑOS CON SÍNDROME DE ESPECTRO AUTISTA EN SONORA

SÁNCHEZ ACOSTA CÉSAR,* ESPINOZA MONTERO RUBÉN,* CABALLERO GUTIÉRREZ ROGELIO**

*HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ, **HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA (HIES).

OBJETIVO: Estimar la prevalencia del síndrome de espectro autista (SEA) mediante la aplicación del Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) y posterior confirmación con el Autism Detection in Early Childhood versión en español (ADEC-SP), en una muestra de niños de 18 meses a cinco años de edad de la ciudad de Hermosillo, Sonora. Estimar el poder estadístico del CHAT como herramienta de tamizaje.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se aplicó el CHAT a todos los niños de la Consulta Externa y de inmunizaciones del HIES, además de seis instituciones escolares. Los niños que fallaron dos o más ítems por sección o los ítems A7 y Biv del CHAT se les aplicó el ADEC-SP, dependiendo del puntaje de este último se categorizaron en SEA u otra discapacidad. Se estimaron medidas de tendencia central, las diferencias en las variables analizadas fueron probadas mediante χ^2 y se estimó la sensibilidad y especificidad del CHAT.

RESULTADOS: Se incluyeron 98 niños. La prevalencia de niños detectados por CHAT fue de 4.1%, todos fueron hombres. El diagnóstico de SEA se estableció en 2% de los niños a través del ADEC-SP, uno con autismo clásico y otro con trastorno inespecífico del desarrollo. Otros dos niños que aprobaron el CHAT, al aplicarse ADEC-SP presentaron puntaje sugere de autismo clásico. Se estimó una sensibilidad 33%, especificidad 97%, VPP 25% y VPN 97%, para el CHAT. Hubo una diferencia significativa entre la edad de los casos detectados por CHAT comparada con los niños sanos ($p = 0.0027$). No hubo relación significativa entre SEA y macrocefalia. El fallo en juego simulado fue el ítem más consistente, presente en tres de los cuatro pacientes con puntaje del ADEC-SP sugere de SEA.

CONCLUSIONES: Debemos de familiarizarnos con estos trastornos que son más frecuentes de lo que suponemos. A pesar de contar con diversas herramientas para realizar detección temprana de SEA, en México no se ha realizado la validación de pruebas para ser recomendadas de manera universal como instrumento de tamizaje. Continúan siendo el conocimiento de la enfermedad y el espectro clínico, los pilares para realizar el diagnóstico.

REMOLINOS Y CUERPO CALLOSO

MENDOZA CRUZ JOEL FERNANDO

HOSPITAL INFANTIL DE MORELIA "EVA SAMANO DE LÓPEZ MATEOS"

Con el propósito de buscar una posible alteración del sistema nervioso central asociada a los remolinos antihorario o múltiples, durante casi diez años, solicité TAC cerebral a los portadores de este defecto congénito menor. Se evaluaron todos los niños que acudieron a la consulta de neurología durante este periodo y una vez detectado el problema se procedió a la revisión de las tomografías. De los 720 pacientes que tenían los remolinos "anormales", conseguimos 625 tomografías. Llamó nuestra atención la presencia de Cambios en el Cuerpo Calloso. Cavum septum pellucidum (CSP) en 91 que representa 12.63%. 21% defecto de cierre posterior del cuerpo calloso (Tipi). Agenesia en 13 (1.8%) Agenesia parcia del cuerpo calloso en siete y cavum septum vergae (CST) 14 (1.94%). Es posible que exista un gen asociado a este defecto. Queda además por resolver su relación con el comportamiento.