

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

Revista Mexicana de Neurociencia

Marzo-Abril, 2011; 12(2): 103-111

ADRENOLEUCODISTROFIA: CLAVES DIAGNÓSTICAS Y CONSEJO GENÉTICO

VÁZQUEZ-BRISÉN J. JESÚS, DURÁN-RODRÍGUEZ ÁNGEL GUADALUPE, NORMÉNDEZ-MARTÍNEZ MÓNICA IRAD, RODRÍGUEZ-RAMÍREZ CARLA LORENA, MARTÍNEZ-HERRERA ROBERTO ELOIR HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL BAJÍO (LEÓN, GTO)/HOSPITAL GENERAL REGIONAL DE LEÓN.

OBJETIVO: Describir las características clínicas y análisis genético de un caso de adrenoleucodistrofia.

MATERIAL Y MÉTODOS: Masculino de ocho años, quien inicia a los siete años con dificultad escolar, atención dispersa, hiperactividad, evoluciona con parestesias en miembros pélvicos, hipoactividad, torpezas motoras, caídas, disgraxia e incapacidad de la marcha, pérdida de agudeza visual, regresión del lenguaje. EF.- Papila óptica pálida bilateral, hiperpigmentación axilar, afasia verbal expresiva, tono muscular fluctuante, pie equino varo bilateral, hiperreflexia con reflejos patológicos (Babinski y succedáneos, Hoffman)

RESULTADOS: TAC cerebral lesiones hipodensas, simétricas, en sustancia blanca regiones posteriores. IRM con lesiones confluentes, simétricas, hipointensas en T1 e hiperintensas en T2 y FLAIR, en sustancia blanca peritrigonal, con extensión dorsoventral desde centro semiovado, esplenio del cuerpo calloso, porciones posteriores del globus pallidus, cápsulas interna, externa y extrema, así como rodeando la cola del núcleo caudado. En espectroscopia elevación de colina y disminución de NAA. Neuroconducción con neuropatía mixta desmielinizante. Ácidos grasos de cadena muy larga: C26:0 = 0.880 µg/mL (0.23 ± 0.09), C26:1 = 0.360 µg/mL (0.18 ± 0.09). Gen ABCD1 en Locus Xq28: Mutación c2026G.

CONCLUSIONES: Paciente con ADL con diagnóstico confirmado genéticamente, en espera de trasplante de médula ósea, familia en estudio para detección de portadoras y consejo genético.

ENCEFALITIS POR ANTICUERPOS CONTRA EL RECEPTOR NMDA. REPORTE DE UN CASO

PIÑA RAMÍREZ BERENICE MARISOL, DOMÍNGUEZ JIMÉNEZ ESMERALDA, QUEZADA CORONA ARTURO, GARCÍA RAMÍREZ JORGE LUIS, BRAVO ORO ANTONIO HOSPITAL CENTRAL IGNACIO MORONES PRIETO.

La encefalitis por anticuerpos contra el receptor de NMDA es un síndrome de evolución multifásica y diagnóstico diferencial amplio, debe considerarse en pacientes con manifestaciones psiquiátricas, movimientos anormales y disautonomías. Masculino de 20 meses, dos meses previos a ingreso fiebre intermitente, irritabilidad, agresividad, movimientos extrapiramidales y crisis convulsivas generalizadas sin fiebre. Tele de tórax con infiltrado reticular basal derecho. Electroencefalograma sin actividad paroxística, punción lumbar normal, resonancia de cráneo normal. Perfil metabólico normal, se inicio aciclovir por sospecha de encefalitis viral. Nueva punción lumbar normal. Se inicia dexametasona sin mejoría, se indica gammaglobulina sin cambios, se decide sedación y bolo de ciclofosfamida con mejoría del cuadro. Reacciones febriles negativas, AELO normales, amonio 28 nmol/L, anticuerpos antimycoplasma IgM positivos séricos, PCR herpes negativo, anticuerpos antinucleares y anticardiolipinas negativos. Se inició claritromicina, por diez días. Se solicitan

anticuerpos AntiNMDAr séricos y LCR. Segunda resonancia dilatación de cuerno temporal derecho compatible con esclerosis hipocampal. Se reportan anticuerpos AntiNMDAr positivos. Se realizan bandas oligoclonales en LCR positivos. Tomografía toracoabdominal normal. La encefalitis por AntiNMDAr síndrome clínicamente bien definido, no siempre asociado a tumores. La sospecha de esta entidad hace posible un diagnóstico definitivo y tratamiento precoz que pueden llevar a recuperación sin secuelas.

ESTATUS EPILÉPTICO SECUNDARIO A CEFEPIME, REPORTE DE UN CASO

PIÑA RAMÍREZ BERENICE MARISOL, DOMÍNGUEZ JIMÉNEZ ESMERALDA, QUEZADA CORONA ARTURO, GARCÍA JORGE LUIS, BRAVO ORO ANTONIO HOSPITAL CENTRAL IGNACIO MORONES PRIETO

Cefepime cefalosporina de cuarta generación, de amplio espectro, se asocia con efectos adversos como cefalea, confusión, alucinaciones, agitación, ataxia, convulsiones, coma y estado epiléptico no convulsivo. Masculino de 13 años, con secuelas de mielomeningocele, vejiga neurogénica, infecciones urinarias de repetición e insuficiencia renal. Internamiento por nefropediatría por urocultivo positivo a pseudomonas multirresistente sensible a cefepime. Neurológicamente íntegro. Se inicia cefepime intravenoso, a los tres días de antibioticoterapia presenta síndrome confusional agudo y movimientos clónicos de extremidad superior izquierda. Se realiza electroencefalograma observándose punta onda lenta generalizada. Se impregna con DFH 20 mg/kg con mejoría clínica, reconoce familiares y obedece órdenes sencillas, se suspende cefepime y se inicia piperazilina tazobactam. Se realizaron exámenes de laboratorio y tomografía de cráneo sin mostrar alteraciones. A las seis horas lenguaje incomprendible e indiferencia al medio, se realiza electroencefalograma encontrando estado bioeléctrico, se inicia midazolam en infusión a 4 µg/kg/min por 24 horas revertiendo cuadro de estado epiléptico no convulsivo. Cefepime puede ser causa de estado epiléptico, sobre todo en pacientes con disfunción renal. El reconocimiento de esta complicación es difícil, ya que puede ser confundido con encefalitis metabólica o neuroinfección. Un alto índice de sospecha clínico y electroencefalograma urgente son esenciales para el diagnóstico oportuno.

HIPERACTIVIDAD SIMPÁTICA PAROXÍSTICA, REPORTE DE DOS CASOS

PIÑA RAMÍREZ BERENICE MARISOL, DOMÍNGUEZ JIMÉNEZ ESMERALDA, QUEZADA CORONA ARTURO, GARCÍA JORGE LUIS, BRAVO ORO ANTONIO HOSPITAL CENTRAL IGNACIO MORONES PRIETO.

INTRODUCCIÓN: Alteraciones en funciones autónomas secundarias a lesiones en sistema nervioso central son reconocidas. Se caracteriza por hipertensión arterial, taquicardia, taquipnea, hiperhidrosis, alteración de conciencia, postura en extensión, hipertermia, sialorrea y midriasis con duración entre 1-10 horas.

CASO 1: Masculino 14 años con traumatismo craneoencefálico severo. Tomografía con hematoma epidural, fractura temporal, hemorragia parenquimatosa e

intraventricular. Se drena hematoma y craniectomía. Día 25 presenta taquicardia, hipertensión arterial, hipertermia, midriasis, diaforesis y aumento del tono generalizado, duración dos horas. Actividad paroxística e infección descartadas. Sospecha de hiperactividad simpática paroxística, iniciamos propranolol, a las 48 horas menos eventos. Egresó con eventos aislados.

CASO 2: Masculino 18 meses hidrocefalia congénita válvula a los tres días de vida. A los 15 meses con hipertensión endocraneal y paro cardiorespiratorio. Tomografía con hidrocefalia, recambio valvular. A las 24 horas crisis convulsivas generalizadas. Día 12 eventos de hipertensión, polipnea, taquicardia, midriasis, hipertermia, diaforesis y posturas en descerebración duración tres horas. Actividad paroxística e infección descartadas. Sospecha hiperactividad simpática paroxística iniciamos baclofen. Egresó sin eventos. Es fundamental reconocer este síndrome para evitar estudios e iniciar tratamiento que modifique evolución. La fisiopatología queda mucho por investigar, no se ha concluido si es resultado de daño estructural y/o disfunción en neurotransmisores.

LEUCODISTROFIA MEGALENCEFÁLICA CON QUISTES SUBCORTICALES. REPORTE DE UN CASO

QUEZADA CORONA ARTURO, ESMER SÁNCHEZ MARICARMEN, AIELLO CHIARA, BERTINI ENRICO, BRAVO ORO ANTONIO
HOSPITAL CENTRAL IGNACIO MORONES PRIETO SAN LUIS POTOSÍ. BAMBINO GESU' CHILDREN'S RESEARCH HOSPITAL, ROME, ITALY.

INTRODUCCIÓN: La leucodistrofia megalencefálica con quistes subcorticales es un trastorno neurológico caracterizado por macrocefalia desde el primer año de vida, retraso leve a moderado, espasticidad lentamente progresiva, crisis convulsivas y cambios extensos en sustancia blanca con quistes temporales o frontales.

CASO CLÍNICO: Femenino de cinco años de edad, no consanguinidad, sostén cefálico nueve meses, posición sedente 14 meses, deambulación 24 meses, fonemas 12 meses, no gateó, sin control de esfínteres. A la exploración con perímetro cefálico 56 cm (> percentil 95), lenguaje disminuido para la edad, fuerza y pares craneales normales, hiperreflexia, clonus bilateral, babinsky positivo. Marcha con base en sustentación amplia, sensibilidad y metría adecuadas. Electroencefalograma normal, resonancia magnética con afectación generalizada de la sustancia blanca y presencia de quistes subcorticales en lóbulos temporales. Se realizó estudio genético en el Hospital Bambino Gesu' Children's Research en Italia, que demostró la presencia de un cambio en la secuencia del gen MLC1.

CONCLUSIONES: El 70% de los casos con esta variante de leucodistrofia son causados por mutaciones en este gen. La asociación de megalencefalia, alteraciones en la sustancia blanca en la resonancia magnética y neurodesarrollo inicial en la mayoría de los casos normal, debe alertar al neurólogo pediatra y sospechar en esta leuconecefalopatía.

MIOPATÍA NEMALÍNICA A PROPÓSITO DE UN CASO

QUEZADA CORONA ARTURO, ROMERO AGUIRRE VIKTOR, ESMER MARICARMEN, PEÑA CLAUDIA, BRAVO ORO ANTONIO
HOSPITAL CENTRAL IGNACIO MORONES PRIETO
DEPARTAMENTO DE HISTOLOGÍA. HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL.

INTRODUCCIÓN: La miopatía nemalínica (MN) es una de las miopatías congénitas más frecuente con seis variedades clínicas: Congénita severa, típica, congénita intermedia, juvenil, del adulto y otras formas asociadas a cardiomiopatía, oftalmoplejia y cuerpos de nemalina intranucleares. Genéticamente es un padecimiento heterogéneo con al menos seis genes responsables del padecimiento (*ACTA1*, *NEB*, *TPM3*, *TPM2*, *TNN1* y *CLF2*) y forma de herencia autosómicas dominantes y recesivas.

CASO CLÍNICO: Femenina de ocho años, padres sin consanguinidad. Sostén cefálico seis meses, sedentación al año, no gateó, deambulación a los dos años. Inició con dificultad para subir escaleras, levantarse del suelo e imposibilidad para correr. La exploración neurológica mostró pares craneales normales, disminución leve de fuerza proximal, reflejos de estiramiento muscular normales, Gowers

positivo, sensibilidad superficial y profunda normal. CPK 29, electromiografía característica con patrón miopático. Se realizó biopsia de músculo donde se reportó diversas estructuras basofílicas que semejan "barras o hebras" de espesor y longitud variable compatible con MN.

CONCLUSIONES: El diagnóstico en la MN se fundamenta en los hallazgos clínicos e histopatológicos, sin embargo, la complejidad molecular del padecimiento dificulta el asesoramiento genético con fines de conocer el riesgo de recurrencia en futuras gestaciones.

IMPORTANCIA DEL VIDEO ELECTROENCEFALOGRAFIA EN EL DIAGNÓSTICO DE HIPERECPLEXIA. REPORTE DE UN CASO

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

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 hipereplexia 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, ocasionalmente caídas de su propia altura en múltiples ocasiones, por lo cual recibió tratamiento con varios antiepilepticos sin lograr una mejoría sostenida. A la exploración física presenta una hemiparesia izquierda. Se revisaron estudios de electroencefalografías convencional realizados en abril 2006, julio 2006, mayo del 2007 y diciembre del 2010 y videogramaciones 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 hipersincrónica 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 hipereplexia de la epilepsia refleja, lo que permitió modificar el tratamiento médico.

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS TRAS EL MANEJO CON HEMODIÁLISIS. REPORTE DE UN CASO

GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENTAL, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, VENTA SOBERO JOSÉ ANTONIO, GARCÍA HUERTA LILIA GISELLE, QUEVEDO DÍAZ MARCOS, HERNÁNDEZ ORDOÑEZ LILIANA, GARCÍA MELO LUIS MIGUEL, SEVILLA ÁLVAREZ ANA CRISTINA
C.M.N. 20 DE NOVIEMBRE ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: El paciente con enfermedad renal está en riesgo de complicaciones diversas, entre éstas las neurológicas ocupan un lugar importante. Dichas complicaciones pueden ser secundarias a diversos factores: Al desequilibrio de la misma enfermedad, tales como la encefalopatía urémica, las alteraciones hemodinámicas secundarias a la hipertensión maligna, disturbios metabólicos del calcio con reporte de calcificaciones extraesqueléticas por desequilibrio del calcio, así como las que son secundarias al manejo tanto farmacológico como las terapias de reemplazo (diálisis y hemodiálisis) tales como el desequilibrio dialítico, demencia dialítica más común en anteriores décadas secundaria a la intoxicación por aluminio, y en la actualidad encontrándose reportes de la posibilidad de hipermagnesemia.

CASO CLÍNICO: Presentamos el caso de una paciente femenina de nueve años con antecedente de insuficiencia renal crónica terminal secundaria a síndrome nefrótico corticorresistente desde la edad de dos años, inicialmente tratada con diálisis peritoneal, sin embargo, desde hace un año en tratamiento con hemodiálisis, ingresa a nuestra unidad por presencia de CCTC. Posterior a la corrección metabólica y manejo con fenitoína, la paciente se mantiene sin crisis. A la exploración se encontró con peso y talla bajos para la edad, fascies Cushinoide, funciones mentales conservadas, integridad motora, reflejos de estiramiento muscular normales y simétricos, Chevostek positivo de manera bilateral. Se realizó tomografía axial computada en fase simple, la cual mostró imagen hiperdensa, circular en ganglios basales izquierdos (a nivel del globo pálido), así como otras lesiones que siguen el trayecto de las circunvoluciones en hemisferio derecho a nivel parietal. Resonancia magnética con aumento en la profundidad de surcos de forma generalizada, sistema ventricular supratentorial con aumento de sus dimensiones, con múltiples hipointensidades en secuencia T1 y T2 con ecogradiente cortical y sustancia blanca subcortical en región fronto-parietal bilateral de hemisferio cerebeloso también bilateral en Flair, que pudieran corresponder a gliosis y calcificaciones. Disminución del volumen corticosubcortical generalizado, gliosis en región parietal bilateral. Presencia de calcificaciones corticosubcorticales en frontal, parietal y cerebelo. Estudios de laboratorio en los que llamó la atención determinación de Parathormona 113 mg/dL (rangos 1.6-7). Calcio de 8.2 mmol/L. Se envió muestra para determinación de niveles séricos de manganeso.

DISCUSIÓN: Como mencionamos anteriormente, las complicaciones neurológicas en este grupo de pacientes pueden estar determinadas por varios factores: a) Procesos relacionados con la enfermedad tales como hiperparatiroidismo, hipertensión sistémica, hiperlipidemia, la uremia crónica, desequilibrio de líquidos y electrolitos (incluido el manganeso hasta ahora poco estudiado), así como anomalías del sistema inmune. En el caso de nuestra paciente, posterior a la investigación realizada encontramos la posibilidad que tratarse de calcificaciones secundarias a la presencia del hiperparatiroidismo encontrado, considerando el síndrome de calcinosis cerebral, sabemos que en el caso de los pacientes renales, se genera como una respuesta al encontrar una resistencia al calcio a pesar de tener niveles adecuados del mismo como en el caso de ella. Un dato importante es la presencia de signo de Chevostek, lo cual apoya esta posibilidad, por lo que es importante intentar un adecuado control de dichos elementos. Asimismo, otra posibilidad que aún se encuentra en estudio en nuestra paciente, es el incremento y acúmulo de manganeso secundario al uso de la hemodiálisis, lo que correspondería con las lesiones encontradas en la resonancia magnética, por lo cual continuamos con esta búsqueda.

CONCLUSIÓN: El diagnóstico precoz de las complicaciones neurológicas en pacientes renales es importante para la mejora en la calidad de vida en pacientes con enfermedad renal terminal, determinar la causa pretende con el manejo correctivo limitar la evolución.

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**
*NEUROLOGO 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 10 meses. Se clasificaron en dos grupos, en 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 de el 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.

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS, PRESENTACIÓN DE UN CASO

MEDINA AGUADO MARÍA MAGDALENA, CAMPOS ACEVEDO DANIEL, MARTÍNEZ DE VILLARREAL LAURA E, ROMERO DÍAZ VIKTOR J
DEPARTAMENTO DE GENÉTICA, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN. HOSPITAL UNIVERSITARIO DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ

INTRODUCCIÓN: Las distrofias musculares abarcan una amplia lista de patologías genéticas caracterizadas por debilidad y atrofia muscular, debida a una sustitución del músculo por tejido fibro-adiposo. Se clasifican en: distrofia de cinturas, miopatías distales, distrofia oculofaríngea, distrofia facio-escápulo-humeral, según el grupo muscular afectado. Actualmente, debido a la heterogeneidad clínica y genética, la clasificación se basa en el cuadro clínico, aspectos genéticos y pruebas moleculares. Se presenta el caso de un adolescente con debilidad progresiva de 13 años de evolución y el abordaje para su diagnóstico.

CASO CLÍNICO: Masculino de 15 años, inicia a los 14 meses, presentando dificultad progresiva para caminar. Actualmente cursa con imposibilidad para elevar los brazos, obesidad generalizada, limitación a la extensión de codos y falanges, fuerza muscular 3/5, ROTs disminuidos, marcha de puntas, primer ortejo engatillado, hemihipertrofia de extremidades izquierdas. En laboratorio encontramos CPK 4891U/L; estudio molecular del gen DMD/Becker (22 exones): negativo. Estudio neurohistológico de biopsia en tejido muscular reporta acentuada pérdida de fibras musculares y su reemplazo por tejido fibro-adiposo, fibras residuales con atrofia y alteraciones morfo-estructurales y funcionales con irregularidad en los complejos enzimáticos, aunados a deficiencia en la expresión de distroglicanos e irregularidades en sarcoglicanos, lo cual sugiere distrofia muscular de cinturas.

ENFERMEDAD DE SEGAWA: REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

BARRERA CARMONA NANCY
HOSPITAL ESPAÑOL, D.F.

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Segawa (ES) (distonía progresiva hereditaria con fluctuación diurna o deficiencia de la GTP Ciclohydrolasa autosómica dominante); es causada por la mutación del gen de la GCH-1 localizado en el cromosoma 14q22 a q22.2, la forma recesiva se asocia a mutaciones del gen de la tirosina hidroxilasa. La edad varía entre el 1er. y 12o. años de vida. Se presenta un caso de Sx Segawa visto en el Hospital del Niño DIF; Pachuca, Hidalgo.

CASO CLÍNICO: Femenino de 12 años, sin AHF de importancia, inicia a los diez años con postura distónica de la pierna izquierda, progresando hasta ser generalizada. Se maneja con DFH al considerarse CCTCG, sin respuesta por lo que se envía al HNDIF para estudio. Cl, resonancia de cráneo, EEG normales. Se inicia tratamiento con L-Dopa 5 mg/kg/día, recuperando la bipedestación, marcha y lenguaje.

DISCUSIÓN: La deficiencia de la tetrahydrobiopterina afecta la actividad de la tirosina hidroxilasa en las neuronas dopamínergicas de las terminales nigroestriatales, los receptores D1 del estrisoma, vías directas estriatales y el núcleo subtalámico.

El diagnóstico se realiza con el estudio en LCR y confirmándose por estudios genéticos. La característica clínica es la respuesta espectacular a la Levodopa, como en el caso que se presenta.

ENFERMEDAD DE MENKES (EM) SIN CABELO RIZADO. PRESENTACIÓN DE UN CASO

SERNA GUERRERO MIGUEL ÁNGEL, AYALA VALENZUELA FERNANDO EDUARDO, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO, GÓMEZ GARZA GILBERTO, PASQUEL PEDRO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

OBJETIVO: Informar el caso de un paciente masculino de cuatro meses de edad con enfermedad de Menkes sin cabello rizado.

INTRODUCCIÓN: La EM es una enfermedad neurodegenerativa ligada al X con metabolismo anormal del cobre por mutaciones con pérdida de la función en la ATP7A que juega un importante rol en el transporte de cobre del lumen gastrointestinal al torrente sanguíneo y subsecuentemente al cerebro (5), cuya incidencia se estima entre 1:40,000 a 360,000 nacidos vivos (1) a 1: 100,000 a 250,000 (2).

MATERIAL Y MÉTODOS: Lactante masculino de cuatro meses de edad sin antecedente de consanguinidad, ni endogamia, sin antecedentes perinatales de importancia. Inicio al mes de edad con eventos epilépticos caracterizados por crisis parciales complejas, síndrome hipotónico central y retraso global del neurodesarrollo. A la exploración física con cabello escaso, frágil, con placas alopécicas en región occipital y a nivel de implantación de cabello en región frontal, puntas con depigmentación, cejas rectas pseudoalopécicas, piel pálida, puente nasal depri-mido, punta de la nariz bulbosa, mejillas prominentes, facies poco expresivas. (Faltan ROT, PC, talla, peso)

RESULTADOS: Se realizó estudio de angiorresonancia magnética cerebral, el cual demostró angiodesplasia generalizada (vasos tortuosos). Estudio microscópico de cabello con datos de tricorexis nodosa (se revisó en dos ocasiones). Electroencefalograma con severa alteración paroxística generalizada por la presencia de un trazo de brote-attenuación asimétrico y asincrónico caracterizado por brotes de ondas agudas, puntas, ondas lentas que alternan con períodos de attenuación del voltaje y actividad funcional. Cistograma con reflujo vesico-ureteral grado II del lado derecho, sin divertículos. Se tomó cinética del cobre con resultado

CONCLUSIONES:

1. Informar este caso es importante debido a lo infrecuente de la EM, más aun cuando el cuadro clínico difiere del habitual.
2. El estudio del cabello al microscopio es importante y se debe de tomar de los sitios que muestren ruptura del cabello.
3. La ausencia de pilli torti o de tricorexis nodosa, con o sin alteración del metabolismo del cobre no descartan la enfermedad, por lo que el estudio molecular es muy importante.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA EN EL SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE

CERVANTES GONZÁLEZ ALEXIS I丽ANA, LAZO GÓMEZ RAFAEL ESAÍD, HERNÁNDEZ GUTIÉRREZ MARÍA INÉS, TORRES VIELMAS RAMÓN, CEJA MORENO HUGO
ANTIGUO HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE.

OBJETIVO: Describir las principales características clínicas de pacientes que acuden a consulta de Neurología Pediátrica en un hospital de tercer nivel.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó un estudio transversal recabando información de pacientes del Servicio de Neuropediátrica que acudieron a Consulta Externa durante julio y agosto de 2010. Se incluyeron 48 pacientes con diagnóstico de epilepsia. Considerando diversas variables.

RESULTADOS: El 20.8% acudían por primera vez. Edad promedio de 8.7 años. Edad de inicio 5.3 años. El 64.5% de los pacientes presentaron inicio parcial, y 22.9% generalización secundaria. De las crisis parciales, 71% fueron simples y 25.8%

complejas. 8.3% de los pacientes refieren un estatus epiléptico. 43.7% integraron un síndrome epiléptico. Comorbilidades asociadas fueron retraso psicomotor en 16.7% y trastorno por déficit de atención e hiperactividad 12.5%. La etiología de las crisis correspondió a causas idiopáticas en 45.8%, sintomáticas 29.2% y criptogénicas en 25%. El antiepileptico más utilizado es el valproato de magnesio, como monoterapia en 37.5% y en combinación en 22.9%.

CONCLUSIONES: La epilepsia representa una de las enfermedades neurológicas más prevalentes en el mundo a cualquier edad, particularmente la pediátrica. Todos los médicos en algún momento atenderán pacientes con este padecimiento, por ello es importante conocer ampliamente esta patología.

EVENTO CEREBROVASCULAR CAUSADO POR DEFICIENCIA DE PROTEÍNA C Y S REPORTE DE DOS CASOS

GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENTAL, VENTA SOBERO JOSÉ A. SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, GARCÍA HUERTA LILIA G, QUEVEDO DÍAZ MARCOS, SEVILLA GARCÍA MELO LUIS M, HERNÁNDEZ ORDOÑEZ LILIANA

C.M.N. 20 DE NOVIEMBRE ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: Los eventos vasculares cerebrales son considerados pocos frecuentes en la infancia, con fisiopatología, evolución y tratamiento aun discutidos. La Organización Mundial de la Salud (OMS) identifica al accidente cerebro vascular como "La progresión acelerada de signos clínicos, ya sea de alteraciones focales o globales de la función cerebral, con duración de 24 horas o más, que puede provocar la muerte con ninguna otra causa aparente más que el origen vascular". Con una incidencia de 2 a 3/100,000 niños, con alta morbilidad a largo plazo. La mitad de los sobrevivientes desarrollan alguna complicación neurológica o cognitiva y más de 25% desarrollan epilepsia. Dentro de las causas son las malformaciones vasculares, las alteraciones hematológicas: Trombocitopenia, trombofilia, deficiencia de antitrombina III, deficiencia de proteína C y S. Su inicio es de manera repentina, el déficit neurológico focal: Parálisis de nervios craneales, hemiparesia y pérdida hemisensorial, crisis convulsivas, dolor de cabeza, dificultad en el lenguaje, son las más comunes manifestaciones en niños.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Femenino de 11 años inicia padecimiento en noviembre del 2005 con disminución de fuerza muscular de extremidades izquierdas presentándose dos veces por semana con poca movilidad de miembro torácico y claudicación, tratado por médico particular con reposo, con tres episodios posteriores. TAC de cráneo con asimetría de lóbulos frontales y zona de hipodensidad a nivel de ganglios de la base derechos. Laboratorios de control incluyendo niveles de proteína C (20%), sin antecedentes hereditarios de importancia. Sin antecedentes personales de importancia. A la exploración miembros superiores con fuerza 4/5 proximal y 5/5 distal, miembros inferiores 5/5 proximal y distal, tono muscular normal, reflejos normales de extremidades derechas, izquierdas incrementados ++, respuesta plantar flexora derecha y Babinski izquierdo, derecha normal, izquierda no valorable por movimientos coreicos, solo dificultad para saltar en extremidad inferior izquierda. Valorada por hematología con diagnóstico de deficiencia de proteína C en tratamiento con Rivaroxabán. Bajo tratamiento con Levetiracetam por alteraciones bioeléctricas en electroencefalogramas de control.

CASO CLÍNICO 2: Masculino de 15 años que inicia padecimiento abril del 2008 con dolor en mano derecha, agregándose pérdida de fuerza muscular en mismo brazo, extendiéndose la disminución de la fuerza hacia miembro pélvico derecho, con imposibilidad a la ambulación. A la exploración física con funciones mentales superiores conservadas, tono muscular disminuido en hemicuerpo derecho; fuerza muscular 1/5 en extremidad superior derecha y 2/5 en extremidad inferior derecha, hemicuerpo izquierdo 5/5, reflejos osteotendinosos disminuidos en extremidad superior derecha y ausentes en extremidad inferior derecha. Sensibilidad disminuida en hemicuerpo derecho. Marcha sin poderse explorar por el momento. Se realiza TAC de cráneo reportando hipodensidad en hemisferio cerebral derecho. Proteína C 149%, Proteína S 13%. El Servicio de Hematología quien diagnostica deficiencia de proteína S, en tratamiento con Acenocumarina hasta la actualidad. Antecedente de evento trombótico de la madre durante embarazo previo.

DISCUSIÓN: Los eventos cerebrales vasculares se asocian con factores predisponentes del huésped en un 50%, entre los cuales se mencionan se

incluyen las condiciones de trastornos de la coagulación (déficit de proteína C y S. Presenta sintomatología que de acuerdo con la literatura consultada es frecuente: Cefalea en 70-90%, hemiparesia hasta en 41 3%, crisis convulsivas. En el caso de estos pacientes no se refiere a la cefalea como manifestación inicial siendo la principal las alteraciones motoras, contrario a lo referido en la literatura. El deterioro neurológico y cognitivo es la evolución clínica más frecuente de la enfermedad, siendo la epilepsia la de mayor prevalencia de complicaciones neurológicas en estudios publicados. En el caso 1 la paciente actualmente se encuentra con un síndrome coreoatetósico y epilepsia en control a diferencia del paciente del caso 2 en donde se observó una respuesta favorable al tratamiento establecido, existiendo regresión del cuadro clínico con mínimas secuelas.

CONCLUSIÓN: Es importante tomar en cuenta que se trata de padecimientos raros en niños y que por tal razón muchas veces no son considerados en el abordaje inicial por lo que en algunas ocasiones no es posible el diagnóstico temprano y un tratamiento eficaz con agentes trombólíticos. Por lo cual es necesario en un inicio realizar un interrogatorio claro, conciso y encaminado hacia las pruebas diagnósticas precisas. Para llegar a un diagnóstico oportuno y tratamiento adecuado y con esto evitamos en gran medida las complicaciones ya comentadas.

SENSIBILIDAD A LA SUPRESIÓN DE FIJACIÓN Y EPILEPSIA. REPORTE DE UN CASO

GONZÁLEZ-VARGAS PERFECTO ÓSCAR, GARCÍA-BARRIOS SERGIO, MORENO MÓNICA, GONZÁLEZ GONZÁLEZ LAURA G, MACEDO RUÍZ CINTHIA
HOSPITAL MATERNO PERINATAL MÓNICA PRETELINI. TOLUCA, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: La sensibilidad a la supresión de la fijación (fixation-off sensitivity) es un hallazgo electroencefalográfico caracterizado por paroxismos de punta-onda-lenta que sólo aparecen cuando la visión central y la fijación se han eliminado. Se ha descrito en el síndrome de Panayiotopoulos, en la epilepsia occipital benigna de la infancia, mioclonias palpebrales con y sin ausencias (síndrome de Jeavons) y también en niños sin epilepsia.

CASO CLÍNICO: Describimos una niña escolar de seis años de edad, sin historial de hipoxia y con neurodesarrollo normal, la cual inició dos meses de manera previa, cuando notan que al cerrar los ojos tenían movimientos mioclonicos palpebrales y breve desconexión del medio. Estos eventos se repitieron en forma frecuente en el día; su desempeño académico disminuyó y semanas posteriores tuvo dos crisis tónico/clónicas, motivo por el que fue evaluada. El examen neurológico fue normal y un estudio de TC de cráneo no reveló anomalías. El estudio de EEG convencional interictal mostró una actividad de base normal con los ojos abiertos (Figura 1). Luego de un periodo de latencia de 6-10 segundos, el cerrar de ojos desencadenaba

paroxismos de polipuntas y complejos de punta-onda-lenta de 3.5 Hz en forma generalizada, con predominio en cuadrantes posteriores. Estos paroxismos se suprimían completamente con la apertura de ojos. Con la estimulación fótica intermitente no aparecían paroxismos. Clínicamente se acompañaba de movimientos palpebrales, una discreta desviación ocular con supraversión y con un mioclonus generalizado leve. Se concluyó mioclonías palpebrales con ausencias. La respuesta a valproato hasta el momento ha sido favorable.

COMENTARIO: Panayiotopoulos describen que los paroxismos asociados con los ojos cerrados se relacionan con el incremento en el ritmo alfa y que la región occipital se encuentra hiperexcitable. Las epilepsias reflejas visuales son habitualmente fotosensibles; la supresión de la fijación no muestra una respuesta fotosensible, como el caso que reportamos. Éste es un hallazgo común a varias epilepsias de la infancia, por lo que el diagnóstico diferencial debe hacerse.

SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE. LA IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO TEMPRANO. A PROPÓSITO DE UN CASO

CERVANTES GONZÁLEZ ALEXIS ILIANA, LAZO GÓMEZ RAFAEL ESAID, CEJA MORENO HUGO
ANTIGUO HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE.

OBJETIVO: Describir un paciente con diagnóstico tardío de síndrome de Gilles de la Tourette y su respuesta al tratamiento.

MATERIAL Y MÉTODOS: Escolar masculino de nueve años de edad que desde edad preescolar presenta hiperactividad, impulsividad y agresividad. A los seis años de edad se exacerba el cuadro, agregándose lenguaje inapropiado y tics motores, acude con facultativo quien diagnostica Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad e inicia tratamiento con metilfenidato, manifestando empeoramiento de la clínica, posteriormente tratado con fluoxetina por diagnóstico de Trastorno de Ansiedad, es derivado al Servicio de Neurología Pediátrica por mala respuesta, donde se diagnostica síndrome Gilles de la Tourette iniciando tratamiento con haloperidol con excelente respuesta.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: El SGT es un trastorno neuropsiquiátrico crónico que inicia antes de los 18 años, caracterizado por múltiples tics motores y al menos un tic verbal. El pronóstico de estos pacientes depende de la severidad y frecuencia de la presentación, así como de un diagnóstico e intervención farmacológica tempranos que ayudan al paciente a mejorar considerablemente su calidad de vida.

GLIOBLASTOMA MULTIFORME MEDULAR EN PEDIATRÍA. REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LITERATURA

ESCARÉNO TREVÍNO VANESA AMPARO, ORTEGA GARCÍA HUMBERTO IVÁN, SUÁREZ CARRASCO JORGE ALBERTO, CANTÚ SALINAS ADRIANA CARLOTA, GIL VALADEZ ALFONSO, VILLAREAL VELÁZQUEZ HÉCTOR JORGE
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITARIO DR. JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ.

INTRODUCCIÓN: Los tumores de la médula espinal pueden ser primarios o secundarios. Son menos frecuentes que los tumores del cerebro y constituyen una rareza en los niños. Sólo 10% de los tumores primarios de la médula espinal tienen su origen en las células nerviosas de la misma. Los tumores malignos son de presentación extremadamente rara en edad pediátrica, dentro de éstos los más comunes están los gliomas, los cuales se dividen según la extirpe celular, los más frecuentes en pediatría son los astrocitomas. Los astrocitomas de alto grado: astrocitoma anapásico y el glioblastoma multiforme son de presentación infrecuente a nivel de SNC, y de reporte anecdotico a nivel de médula espinal.

CASO: Femenino de 13 años de edad, sin antecedentes de importancia, valorada en septiembre del 2010 con presencia de parestesias y debilidad de ambos miembros inferiores, de dos meses de evolución manejada como "dolor de crecimiento" por médico general, dicha presentación evoluciona a paraparesia y pérdida del control de esfínteres. A su exploración se encontró con funciones cerebrales superiores conservadas, sin datos de hipertensión intracranal, nervios craneales sin alteraciones, fuerza muscular 5/5 en miembros superiores, con paraparesia proporcionada fuerza 2/5 en ambos miembros inferiores. Con

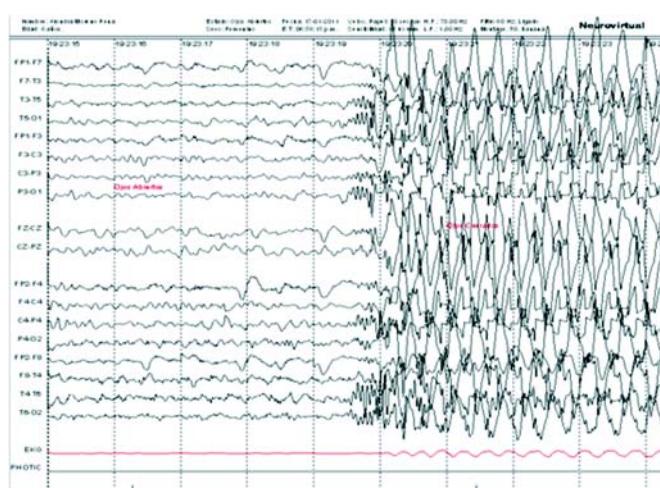


Figura 1. Estudio de EEG convencional interictal.

nivel sensitivo en T5, se encontró globo vesical y tono anal ausente. Se solicitó IRM dorsolumbar, la cual mostró imagen hiperintensa en T2, de localización intrarraquídea, intradural, intra y extramedular, la extensión del estudio hacia resto de medula y cerebro no mostró más lesiones. Se realizó resección parcial de la tumoración con reporte patológico de glioblastoma multiforme. Se inició radioterapia local al área postresección. La paciente se encontró sin progresión aparente hasta febrero del 2011, al presentar datos compatibles con pseudotumor cerebral (cefalea, diplopia por parálisis del VI nervio derecho). Se realizó IRM de cerebro la cual mostró gliomatosis a nivel de meninges, se solicita extensión de imagen a toda la médula encontrando múltiples lesiones hiperintensas en secuencia T2, diseminadas en toda la extensión de la misma, con crecimiento de la lesión inicial, desde C5-L2. Se reinició radioterapia a todo el neuroeje.

DISCUSIÓN: La progresión de la enfermedad ha sido muy rápida y agresiva, lo cual concuerda con lo reportado hasta el momento en todos los casos de glioblastoma en donde el periodo de supervivencia es de 18 a 24 meses aproximadamente. No se encontró el reporte de ningún caso en la literatura nacional ni internacional de glioblastoma multiforme en médula espinal, sólo hay reportes de estos tumores con localización en fosa posterior y en tallo cerebral, predominando en edad adulta.

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 RESENDÍZ 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 postnatal en prematuros con hemorragia intraventricular.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo, observacional, transversal, retrospectivo. Estudiamos pacientes menores de 37 SEM 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, 4 (5.2%) y grado IV, 2 (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.

DETECCIÓN DE HIPOGLICOSILACIÓN PROTEICA EN SUBPOBLACIONES PEDIÁTRICAS CON RETRASO DEL NEURODESARROLLO SIN DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO CON PROBABILIDAD DE PRESENTAR TRASTORNOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN. PRESENTACIÓN DE UN CASO

RUIZ GARCÍA MATILDE,* HERNÁNDEZ ANTÚNEZ BLANCA GLORIA,* SALAZAR HERRERA CRISTINA,* SANDOVAL PACHECO ROBERTO,* MARTÍNEZ DUNCKER IVÁN,** VELA AMIEVA MARCELA***
*SERVICIO DE NEUROLOGÍA, *FACULTAD DE CIENCIAS UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS, ***DEPARTAMENTO DE GENÉTICA DE LA NUTRICIÓN, INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA. SSA. MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: Los trastornos congénitos de la glicosilación (CDG) son enfermedades metabólicas debidas a un defecto en la síntesis de N- y/o O-glicanos. Pueden presentar dismorfias, falla de medro y retraso mental asociados o no a anomalías estructurales del cerebro. El diagnóstico se realiza mediante determinación del perfil de glicosilación de las glicoproteínas séricas.

OBJETIVO: Presentación de un caso.

MÉTODOS: Estudio transversal, observacional y descriptivo. Incluimos 75 pacientes menores de 18 años con retraso mental y psicomotor severo con o sin anomalías estructurales cerebrales sin diagnóstico. Se utilizaron pruebas de Western Blot y Isofocalización eléctrica para evidenciar una hipoglicosilación de la transferrina (N-glicosilación) y de la apolipoproteína-C-III (O-glicosilación).

RESULTADOS: Masculino de cuatro años, con talla baja, epilepsia parcial compleja tratada con AVP, retraso del neurodesarrollo, neumópata crónico, microcefalia, dismorfias faciales, hipotonía generalizada, tamiz metabólico ampliado normal, RMN cerebral con atrofia generalizada, EEG paroxístico focal, PEV normales. Se detectaron dos pacientes, uno secundario a síndrome de Hallervorden-Spatz, y el segundo es un trastorno primario de la glicosilación proteica.

CONCLUSIONES: Las características clínicas en la literatura internacional son semejantes a las del paciente con CDG primaria. La prevalencia obtenida en nuestro grupo estudiado (3%) es mayor que la reportada internacionalmente.

PERFIL CLÍNICO Y POR IMAGEN DE UNA SERIE DE CASOS DE LEUCODISTROFIA. EXPERIENCIA DE VEINTE AÑOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

MEJÍA SANTOS FERNANDO,* RUIZ GARCÍA MATILDE,* HERNÁNDEZ ANTÚNEZ BLANCA GLORIA*
*SERVICIO DE NEUROLOGÍA, INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA. SSA. MÉXICO.

Las leucodistrofias son enfermedades hereditarias que afectan el proceso normal de mielinización del Sistema Nervioso Central y ocasionalmente periférico. Se han agrupado de acuerdo con las alteraciones bioquímicas y a las alteraciones genéticas en: adrenoleucodistrofia (ADL), enfermedad de Canavan (degeneración espongiforme de la sustancia blanca), enfermedad de Alexander, leucodistrofia metacromática (LDM), enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher y la enfermedad de Krabbe (leucodistrofia de células globoideas).

OBJETIVO: Realizar la caracterización clínica, de imagen y laboratorio de las principales leucodistrofias de presentación en edad pediátrica.

MATERIAL Y MÉTODO: Estudio retrospectivo de los casos registrados durante los años 1988 al 2009 en el Instituto Nacional de Pediatría.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: Se incluyeron un total de 35 pacientes, de los cuales 22 pacientes tenían diagnóstico de ADL, la LDM con siete pacientes, para la enfermedad de Canavan y Niemann Pick se registró un caso cada una y por último cuatro casos de leucodistrofias no específicas. La edad promedio de diagnóstico fue de 62.2 meses.

Las leucodistrofias son un grupo de enfermedades con baja incidencia, a través de este, será posible conocer la incidencia y caracterizar adecuadamente los pacientes diagnosticados y así proporcionar información que facilite el diagnóstico rápido y la atención oportuna a los mismos.

PRESENTACIÓN CASO CLÍNICO: LIPOMA DE CUERPO CALLOSO

MÁRQUEZ PALACIOS ROSA ELIZABETH, HERRERA MORA PATRICIA, MORALES GARZA GILBERTO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: Los lipomas intracraneales son malformaciones congénitas raras. Asociadas con malformaciones intra y extracraneales.

OBJETIVO: Presentación clínica y radiológica de lipoma intracraneal y revisión de literatura médica.

MATERIAL Y MÉTODOS: Masculino 17 años quien inicia al nacimiento presentando tumor en región frontal rodeada de alopecia. Intervenido para resección extra-intracraneal, desconocemos información al respecto. Asintomático hasta los 13

años, iniciando con epilepsia parcial, se realiza IRM cerebral, encontrándose tumoración intracranial y derivan al INP, donde confirman lesión. TAC cerebral reporta lesión hipodensa en línea media, con calcificaciones. IRM cerebral reportan misma lesión en T1 y T2 hiperintensa compatible con lipoma interhemisférico tubulonodular, hipoplasia de cuerpo calloso, polimicrogiria y heterotopía. Actualmente el paciente con epilepsia de moderado a difícil control, tratado con oxcarbazepina y ácido valproico. Paciente de custodia por desorientación continua, campesino, con primaria finalizada con dificultad.

CONCLUSIÓN: Los lipomas intracraneales son malformaciones congénitas muy rara, representan 0.1% de las tumoraciones intracraneales. El pronóstico dependerá de las anomalías asociadas, como hipoplasia o agenesia de cuerpo calloso siendo la más frecuente, así también defectos de línea media, disgenesias cerebrales. Epilepsia síntoma más frecuente es parcial y severa. Tratamiento quirúrgico controversial, existe recomendaciones de no realizarlo pues su evolución histopatológica suele ser benigna.

PARESIA DEL MOTOR OCULAR EXTERNO COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE LINFOMA DE BURKITT

ORTEGA GARCÍA HUMBERTO IVÁN, ESCAREÑO TREVIÑO VANESA, SUÁREZ CARRASCO JORGE ALBERTO, VILLARREAL RODRÍGUEZ DIANA LAURA, LICEA BLANCO CARLOS, CHÁVEZ LUÉVANOS BEATRIZ, MUÑÍZ LANDEROS CLAUDIO, GIL VALADÉZ ALFONSO
UNIVERSITARIO JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ UANL.

INTRODUCCIÓN: Los linfomas no Hodgkin resultan de la proliferación maligna del linaje celular linfocítico, el origen se restringe a tejido linfoide asociado a mucosas, bazo y médula ósea, siendo el sistema nervioso central y la médula ósea sus presentaciones menos frecuentes.

CASO CLÍNICO: Adolescente de 13 años de edad, sin antecedentes médicos de importancia quien inicia su padecimiento aproximadamente cuatro semanas previas presentando dolor somático de ambos miembros inferiores proximales no incapacitante, ataque al estado general, hipertermia de 39 grados, al que se agrega un cuadro gastrointestinal caracterizado por diarrea acuosa tratado con antibiótico intramuscular con una mejoría parcial a los cuatro días, los padres observaron pérdida de peso aproximadamente 5 kg, dos días antes a su ingreso refiere diplopia horizontal, a la exploración física con adenopatías palpables cervicales, fondo de ojo con papiledema derecho y paresia sexto nervio craneal derecho, en sus estudios generales anemia de 10 g/dL normocítica normocrómicas, LDH 8798, IRM contrastada con paquimeningitis, se indica aspirado de médula ósea donde nos reportan invasión de más de 80% de células linfoproliferativas, compatibles con linfoma de Burkitt.

DISCUSIÓN: Estudios realizados de casos de linfoma de Burkitt en áreas endémicas (áfrica principalmente) reportan el involucro de sistema nervioso y médula ósea de 5 a 17% catalogándose en la escala de Murphy-St Jude en estadio IV con un pronóstico reservado, nuevos esquemas de quimioterapia se están empleando para aumentar la sobrevida en pacientes en estadios avanzados.

PREVALENCIA DE NIÑOS DE 18 MESES A 5 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 sugerente 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 sugerente 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.

HETEROTOPIAS, QUISTE ARACNOIDEO INTERHEMISFÉRICO Y EPILEPSIA: REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

BARRERA CARMONA NANCY, BALDERRAMA BAÑARES JOSÉ LUIS
HOSPITAL ESPAÑOL, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: El quiste interhemisférico (QI), con agenesia de cuerpo calloso y heterotopias, constituyen los QI tipo 2 según Raybaud y Girard; se asocian a epilepsias de difícil control y retraso del desarrollo. Presentamos el caso de una paciente con QI tipo 2, epilepsia parcial en control y neurodesarrollo normal.

CASO CLÍNICO: Femenino de tres años quien presenta una crisis parcial compleja secundariamente generalizada y neurodesarrollo normal. Se realiza IRM mostrando quiste aracnoideo parasagital derecho, agenesia de cuerpo calloso (rodete e istmo) y heterotopias subcorticales que afectan todo el lóbulo occipital y parietal derechos; EEG anormal. Se inicia tratamiento con levetiracetam a 50 mg/kg/día, control total de las crisis, sin tratamiento quirúrgico.

DISCUSIÓN: Los quistes aracnoideos constituyen 1% de las masas intracraneales, 50% corresponden a quistes aracnoideos sylvianos, Caldarelli reportó una serie de 25 pacientes con QI, correspondiendo a 28.3% de todos los quistes supratentoriales y sólo nueve se asociaron a disgenesia de cuerpo calloso, sin otras anomalías, la sintomatología más frecuente es epilepsia, PCI, retraso del desarrollo. Nuestro caso cursa con un QI tipo 2, con manifestación única de epilepsia de fácil control y sin afección del desarrollo a pesar de la gran extensión de heterotopias en hemisferio derecho.

RELACIÓN ENTRE HALLAZGOS DE IMAGEN POR RESONANCIA MAGNÉTICA Y NIVELES DE AUTOMOVILIDAD EN LAS DIFERENTES FORMAS CLÍNICAS DE LA PARÁLISIS CEREBRAL

VIÑALS LABAÑINO CARLOS P, FLORES FLORES CLAUDIA, CORTÉS RUBIO ANA MARÍA, LEÓN HERNÁNDEZ SAÚL RENÁN, CAMACHO CRUZ MARÍA ELENA
INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACIÓN

OBJETIVO: Identificar los hallazgos de resonancia magnética (RM) y la probable asociación con los niveles de automovilidad de los pacientes pediátricos con parálisis cerebral (PC).

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realizó un estudio transversal, descriptivo y observacional en estudios de RM de cráneo de niños con PC de dos a 11 años, de marzo de

2008 a octubre de 2010 en el Instituto Nacional de Rehabilitación. Se recolectaron datos del déficit motor, la afectación topográfica, el nivel ambulatorio y los antecedentes pre, peri y postnatales. El análisis estadístico fue a través de estadística descriptiva, paramétrica y no paramétrica utilizando el programa SPSS versión 16.

RESULTADOS: Un total de 126 pacientes siendo 61.1% ambulatorios. La forma clínica más frecuente de la PC fue la espástica y la topográfica fue la lesión bilateral en 53.1 y 63.5%, respectivamente. El hallazgo de imagen que predominó fue el daño a la sustancia blanca. En los niveles no ambulatorios se encontraron de dos a cuatro hallazgos anormales en la RM a diferencia de los niveles ambulatorios en donde se encontró un hallazgo anormal o una imagen de resonancia sin alteraciones.

CONCLUSIONES: Existe una relación directa entre la magnitud de la afectación cerebral encontrada en imágenes de RM y el compromiso ambulatorio de los pacientes con PC, lo cual permite establecer una relación significativa con los niveles de automovilidad de los pacientes estudiados en lo relativo al logro de la marcha.

SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDOS CON TROMBOSIS DEL SEÑO VENOSO CEREBRAL E HIPERTENSIÓN ENDOCRANEANA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

SERRA GUERRERO MIGUEL ÁNGEL, AYALA VALENZUELA FERNANDO E, RUIZ GARCÍA MATILDE, FERNÁNDEZ ÁLVAREZ HORTENCIA, NATERA CRUZ ERNESTO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

OBJETIVO: Describir el caso de un paciente masculino de cuatro años de edad con síndrome antifosfolípidos y trombosis venosa del seno longitudinal que desarrolló síndrome de hipertensión endocraneana con papiledema bilateral tratado con fenestración del nervio óptico del ojo izquierdo.

INTRODUCCIÓN: El síndrome antifosfolípidos es una enfermedad autoinmune multisistémica caracterizada por eventos trombóticos recurrentes arteriales y venosos, trombocitopenia que está asociada con anticuerpos que incluyen anticardiolipina, anticoagulante lúpico y anti beta 2 glicoproteína 1, puede ser primario o secundario.

MATERIAL Y MÉTODOS: Paciente masculino de cuatro años de edad, quien inicia su padecimiento actual en mayo de 2010 al presentar eventos caracterizados por mareo, seguidos de amaurosis fugaz de 1 a 2 minutos de duración, en ocasiones acompañada de cefalea. Dicha sintomatología se refiere principalmente al estar jugando, cediendo al quedarse quieto. Se refiere que cuatro meses previos presentó estrabismo convergente de lado derecho de forma súbita, el cual es persistente. Acude en agosto del 2010 al Hospital del Conde de la Valenciana de donde es referido a este INP por papiledema bilateral y probable hipertensión endocraneana.

EF: Peso: 18.3 kg (p95), talla: 106 cm (> p95), PC: 52 cm. Reactivo, alerta, interactúa con el medio, con dislalias, no reconoce colores, esquema corporal incompleto para su edad, pupilas isocóricas y normoreflécticas, fondo de ojo con bordes de papila mal definidos, vasos tortuosos, OD con papila atrófica, movimientos oculares impresionan conservados, endotropia bilateral, de predominio en ojo derecho, resto pares craneales normales, trono y trofismo conservados, fuerza muscular 5/5, rems +++/4, respuesta plantar flexora, no cerebeloso.

RESULTADOS: Se realiza TAC de cráneo en agosto del 2010 donde se encuentra: calcificación de los ganglios basales de forma bilateral, (núcleos caudados, putamen y brazo posterior de la cápsula interna izquierda) punción lumbar múltiples ocasiones (cuatro) con presiones de apertura incrementadas por encima de 40 cmH₂O, pleocitosis (células de 12 en una ocasión), se descarta patología endocrinológica con parathormona, calcio, fósforo, magnesio, perfil tiroideo normales, se documenta acidosis tubular renal de tipo proximal, síntesis de inmunoglobulinas en LCR normal. Inmunológicos: anti-beta 2 glicoproteína IgM (+) 115.12, IgG (+) 33.65, anticardiolipinas IgM (+) 17.05, IgG (-) 8.7, anticoagulante lúpico escrutinio 32, confirmatorio 30.1. Se toma RMN cerebral en enero del 2011 que reporta engrosamiento del seno longitudinal y recto derecho, se tomó angiografía cerebral con datos de una trombosis recanalizada del seno transverso izquierdo, con alteraciones en la velocidad de fases capilar y venosa de la circulación.

CONCLUSIONES: La hipertensión endocraneana idiopática se asocia de forma frecuente a SAF y puede ser su síntoma inicial como lo fue en el caso de nuestro paciente. Se ha reportado involucro de ganglios basales a través de resonancia magnética siendo los síntomas extrapiramidales poco frecuentes. Las manifestaciones oftalmológicas se encuentran en un 15-88% de los pacientes, la amaurosis fugaz siendo sugestiva de isquemia cerebral y una de las manifestaciones oculares más comunes en SAF. La fenestración de la vaina del nervio óptico podría ser una opción terapéutica en caso de papiledema por hipertensión endocraneana sin ventriculomegalia.

SÍNDROME DE DYKE DAVIDOFF MASSON. PRESENTACIÓN DE UN CASO

SUÁREZ CARRASCO JORGE ALBERTO,* ORTEGA GARCÍA HUMBERTO IVÁN,* ESCARÉNO TREVÍNO VANESA AMPARO,* CANTÚ SALINAS ADRIANA CARLOTA,** VÁZQUEZ SALVADOR,*** GIL VALADEZ ALFONSO****

* R2 DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. ** JEFATURA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA. *** NEURÓLOGO PEDIATRA. **** NEURORRADIÓLOGO. UNIVERSITARIO JOSÉ ELEUTERIO GONZALES UANL.

INTRODUCCIÓN: En la infancia, la hemiatrofia cerebral o síndrome de Dyke-Davidoff-Masson es atribuido a trastornos intrauterinos o perinatales que afectan la perfusión de un hemisferio cerebral. Clínicamente se manifiesta con retraso mental variable, epilepsia refractaria, asimetría facial, hemiplejía o movimientos anormales de las extremidades contralaterales; y por estudios de neuroimagen, con atrofia de un hemisferio cerebral y cambios compensatorios óseos ipsilaterales, como engrosamiento de la calota, elevación del techo orbitario y del peñasco del temporal, así como hiperneumatización del seno frontal y celdillas mastoideas. Presentamos el caso de femenino de tres años cuatro meses motivo de consulta: hemiparesia derecha y crisis convulsivas atípicas. Retraso en el desarrollo psicomotor.

PA: Al año de edad la madre nota paresia de hemicuerpo derecho y se iniciaron crisis convulsivas desde los seis meses en cinco ocasiones todas asociadas a fiebre. Actualmente acude a terapia de rehabilitación.

AHF: Mamá de 23 años soltera, profesionista niega enfermedades, gesta 2 para 1 cesárea 1, Papá de 21 años, sano. Hermano: femenino de nueve meses sana una tía con epilepsia y tío materno con epilepsia.

A: Perinatales: producto de la gesta 1 embarazo normoevolutivo, por parto, 40SDG, P al nacer: 3,600, talla: 50 cm, fototerapia durante 24 h.

Desarrollo Psicomotriz: Retraso global

EF: Peso: 13 kg. Talla: 95 cm. PC: 47. Pares craneales normales, fuerza muscular 4/5 en hemicuerpo derecho, rigidez predominio en brazo derecho, atrofia de extremidades de hemicuerpo derecho: brazo derecho 34 cm izquierdo 37 cm, pierna derecha 53 cm izquierda 55 cm, marcha hemiparética, plantar derecho extensor, ROTs incrementados en hemicuerpo derecho.

Diagnóstico: Preescolar femenino hipotrófica. Crisis febres atípicas. Síndrome de Dyke Davidoff Masson.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE SORDERA SÚBITA BILATERAL EN UN PACIENTE ESCOLAR

GARCÍA HUERTA LILIA GISELLE, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, VENTA SOBERO JOSÉ ANTONIO, QUEVEDO DÍAZ MARCOS, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL, DEL RÍO MENDOZA DANIEL
C.M.N. 20 DE NOVIEMBRE ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: La sordera súbita es la pérdida de 30 dB en tres frecuencias consecutivas que ocurren en menos de tres días. Algunos estudios no ofrecen una definición específica y otros utilizan definiciones alternativas (pérdida de 20 dB). La sordera adquirida en niños puede ser causada por lesión directa, neuroinfección y/o medicamentos ototóxicos. En la mayoría de los casos la sordera súbita se presenta de forma dramática como un síntoma cuya fisiopatología aún no es identificable e incluso hasta en 88% de los pacientes, los estudios diagnósticos no explican la causa. Presentamos el caso de un escolar con sordera súbita de etiología viral comprobada y su abordaje diagnóstico considerando factores etiológicos confusores.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Masculino de seis años previamente sano que presenta infección de vías respiratorias altas manifestada por rinorrea hialina y fiebre no cuantificada manejado con paracetamol, dos días después caída de su propia altura golpeándose la región frontonasal presentando desorientación (tres segundos), náusea y epistaxis, 24 horas después seis vómitos, mareo e hipoacusia bilateral. Seis días posterior al trauma con deterioro del estado de alerta, mareo, anacusia bilateral, alucinaciones auditivas, imposibilidad para mantenerse sentado con pérdida del tono y fuerza de las cuatro extremidades, acude a facultativo que da manejo con ceftriaxona y esteroide ignoramos dosis en 48 horas mejora la fuerza logrando la sedestación, pero sin poder caminar y persistiendo la anacusia bilateral. Durante su hospitalización se realizan pruebas vestibulares (+) para daño bilateral, audiometría tonal bilateral con respuesta a 500 y 1,000 Hz a 100 db en oído derecho. Emisiones otoacústicas con daño coclear bilateral. La TAC de oído normal. LCR (Leucos 15, Líagos 100%, DHL 35, glucosa 43, proteínas totales 24). PCR (+) para Epstein Barr. VSG 46 mm/h. Potenciales provocados alterados con umbral auditivo bilateral a 100 db. Se realizó perfil para enfermedad autoinmune normal. Se inicia manejo con aciclovir con lo que desapareció el cortejo sintomático persistiendo únicamente la anacusia.

DISCUSIÓN: La pérdida de audición afecta no sólo al paciente, sino también a sus seres queridos. En general, los pacientes más jóvenes con frecuencia experimentan frustración, depresión y ansiedad asociados a la pérdida auditiva, sobre todo, aquellos con sordera postlingual de causa adquirida. El asesoramiento y los cuidados paliativos son esenciales en el cuidado y tratamiento de estos pacientes.

CONCLUSIÓN: El presente caso ejemplifica la dificultad del diagnóstico diferencial en el abordaje de la anacusia súbita adquirida durante la etapa escolar siendo el interrogatorio dirigido la pauta más importante para dirigir los estudios de laboratorio y gabinete necesarios para diagnóstico de certeza. Éste es un caso raro de anacusia bilateral súbita adquirida donde el antecedente del trauma de cráneo ocasionó confusión diagnóstica.

SÍNDROME DE GÓMEZ-LÓPEZ-HERNÁNDEZ. (28VO. CASO DE LA LITERATURA MUNDIAL)

DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO,* ZALDÍVAR PASCUA GELDER,** FERNÁNDEZ ÁLVAREZ HORTENCIA***
*ADSCRITO A NEUROLOGÍA. ** EXRESIDENTE DE NEUROPEDIATRÍA. ***ADSCRITA A OFTALMOLOGÍA (INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA).

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Gómez-López-Hernández (SGLH) o displasia cerebelo-trigémino-dérmica es una neuroectodermosis infrecuente de etiología desconocida. Hasta la fecha sólo se han diagnosticado 28 casos.

OBJETIVO: Informar el tercer caso en México y 28vo en la literatura mundial.

CASO CLÍNICO: Femenino de 1.7 años de edad, producto gesta 1, padres jóvenes no consanguíneos y sin antecedentes de importancia. Al 80. mes de la gestación con US se diagnostica "Hidrocefalia congénita", por lo que se realiza cesárea a las 36 semanas: peso de 3,115 g. y talla 50 cm (p25), PC. de 46 cm (p 90),

Apgar 8/9. Cursa con retraso severo y global del neurodesarrollo, con auto y heteroagresión. Exploración física: Perímetro cefálico: 60 cm (p > 90), talla: 136 cm (p = 75), peso: 10 kg (p = 50), retraso psicomotor, sin control cefálico, con alopecia parietoccipital bilateral, oxicefalia, hipoplasia mediofacial, lesiones corneales -leucomas, anestesia trigeminal, implantación baja de los pabellones auriculares y signos piramidales. Laboratorio: EEG lento generalizado, cariotipo normal, reflejo Blink ausente. RMC: rombencéfalo sinapsis, ausencia del septum pellucidum y ventriculomegalia supratentorial con hipoplasia del cuerpo calloso, estenosis del acueducto de Silvio y del cuarto ventrículo.

CONCLUSIÓN: El SGLH seguramente es subdiagnosticado por falta de reconocimiento de la triada clásica: rombencéfalosinapsis, anestesia trigeminal y zonas de alopecia. El informe del tercer caso en México puede ayudar a mejorar su identificación para iniciar un tratamiento paliativo temprano y acorde a cada caso en particular. El estudio genético aún es incompleto y es muy probable que varios genes estén involucrados en la génesis de esta disgenesia encefálica.

ENFERMEDAD DE VAN DER KNAPP: INFORME DE UN NUEVO CASO

SERNA GUERRERO MIGUEL ÁNGEL,* DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO,** AYALA VALENZUELA FERNANDO,* GÓMEZ GARZA GILBERTO***

* RESIDENTE DE V AÑO DE NEUROPEDIATRÍA. ** ADSCRITO A NEUROLOGÍA (INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA).*** ADSCRITO AL SERVICIO DE RADIOLOGÍA (INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA).

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Van der Knaap (EVdK) se describió en 1995, es un trastorno autosómico recesivo secundario a una mutación en el locus 22qtel del gen MLC1, detectado en 60-70% de los afectados. Se caracteriza por megaencefalía con deterioro de las funciones motoras y alteraciones del lenguaje. La resonancia magnética demuestra anormalidades en la materia blanca, con distribución supratentorial y presencia de quistes subcorticales de predominio fronto-temporal.

OBJETIVO: Informar un caso con: megaencefalía, leucoencefalopatía y retraso global del neurodesarrollo, compatible con el diagnóstico de EVdK.

MATERIAL Y MÉTODOS: Escolar, masculino de nueve años de edad, procedente de población endogámica y con consanguinidad en rama paterna. Sin antecedentes perinatales de importancia. Con retraso global de su neurodesarrollo, epilepsia parcial con generalización secundaria y en ocasiones sólo con el componente parcial (pérdida del estado postural, tratado con varios fármacos antiepilépticos. Exploración física: Perímetro cefálico: 60 cm (p > 90), talla: 136 cm (p = 75), peso: 33 kg (p = 85), retraso mental, torpeza motora y signos piramidales con Hoffmann positivo.

RESULTADOS: RM cerebral: Leucoencefalopatía de predominio fronto-temporal, pontina y cerebelosa con zonas quísticas subcorticales.

CONCLUSIONES: La EVdK es englobada dentro de las leucodistrofias poco frecuentes o raras. Existe en nuestro país y debe sospecharse correlacionado los estudios de imagen con la clínica. El estudio molecular ayuda a confirmar el diagnóstico sólo en las 3/4 partes de los casos diagnosticados.