

XXI Reunión Anual de la Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica, A. C. Riviera-Nayarit

16 al 19 de mayo de 2012 (Riviera-Nayarit)

Resúmenes de Trabajos Libres en Póster

Revista Mexicana de Neurociencia

Marzo-Abril, 2012; 13(2): 112-120

EPILEPSIA REFRACTARIA SECUNDARIA A ANGEÍTIS PRIMARIA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA INFANCIA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

FAJARDO-FREGOSO BLANCA FABIOLA, BORRAYO-AGUIRRE FRANCISCO JOEL, CORNEJO-ESCATELL EMILIO, BURGOS-PAÉZ ALAN, CEJA-MORENO HUGO
HOSPITAL SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE", GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: La angeitis primaria del sistema nervioso central en la infancia es una enfermedad rara que se caracteriza por: epilepsia refractaria, déficit focal y cefalea. El tratamiento se basa en esteroides e inmunomoduladores.

OBJETIVOS: Dar a conocer las principales características de esta enfermedad y hacer reporte de caso.

REPORTE CLÍNICO: Femenino de 14 años, sin antecedentes de importancia, inició con cefalea y crisis parciales complejas con desviación de la mirada hacia arriba desde los siete años, manejada con fenitoína, topiramato, carbamazepina y ácido valproico, sin mejoría clínica. Con historial de múltiples hospitalizaciones debido a estatus epiléptico y cambios de medicamento. Ingresó al servicio con el siguiente tratamiento: levetiracetam, risperidona y valproato de magnesio sin buena respuesta. En la resonancia magnética se evidenció zona hiperintensa compatible con infarto en región temporo-occipital izquierda, motivo por el cual se le realizó biopsia cerebral reportándose degeneración cortical e infiltrado linfocitario.

CONCLUSIONES: La angeitis primaria del sistema nervioso central en la infancia es un síndrome poco común que se presenta con déficit neurológico, cefalea y epilepsia refractaria. Se tienen algoritmos de tratamiento en los cuales se ha tenido buena respuesta. Nuestra paciente se encuentra en la fase de inducción.

DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO 1 (GLUT-1): REPORTE DE DOS CASOS EN HOSPITAL GENERAL DE OCCIDENTE

CASTELLANOS GONZÁLEZ ABRIL, SOTO BALNUQUEL MARÍA ALEJANDRA, AGUILERA SIRDIA CLAUDIA U, GUERRA GARCÍA DIANA, DULAC OLIVIER *
HOSPITAL GENERAL DE OCCIDENTE, ZAPOPAN, JALISCO.

INTRODUCCIÓN: La deficiencia de Glut1 es causada por mutaciones del gen SLC2A1 con amplio espectro de alteraciones neurológica, existiendo métodos fáciles y asequibles de diagnóstico y tratamiento.

OBJETIVO: Descripción y evolución clínica de dos casos diagnosticados con déficit de Glut 1.

REPORTE CLÍNICO: Descripción de dos casos clínicos mediante historia y examen clínico, estudios laboratoriales y video. Medición de glucosa en líquido cefalorraquídeo y central, con punción lumbar. Descripción: Masculino de seis años, con crisis convulsivas desde el año de edad; y eventos paroxísticos diskinéticos-atetósico y atáxicos de predominio matutino, en ayuno y al esfuerzo continuo, cedian a la alimentación; clínicamente con hemiparesia izquierdá, microcefalia, ataxia, disartria. Hallazgo de hipoglucorraquia; al tratamiento con dieta cetogénica, se observa sin presencia de eventos paroxísticos. Femenino de seis años de edad, presencia de cuadros de ataxia y debilidad paroxística predominio matutino y a los esfuerzos, con microcefalia, ataxia, disartria; Se encuentra con hipoglucorraquia; iniciando dieta cetogénica.

DISCUSIÓN: Descubierto del 1991 por De Vivo, *et al.* La prevalencia aún se desconoce, por expansión del fenotipo y variabilidad de síntomas. El dato analítico pivote es la hipoglucorraquia. La dieta cetogénica se basa en la disponibilidad que los cuerpos cetónicos ofrecen como sustrato para el metabolismo energético cerebral.

EPILEPSIA MIGRATORIA FOCAL DE LA INFANCIA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

FAJARDO-FREGOSO BLANCA FABIOLA, BORRAYO-AGUIRRE FRANCISCO JOEL, CORNEJO-ESCATELL EMILIO, BURGOS-PAÉZ ALAN, CEJA-MORENO HUGO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE", GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: La epilepsia migratoria focal es una entidad poco conocida, se caracteriza por un desarrollo psicomotor normal antes de las convulsiones, con patrón multifocal continuo, resistente a antiepilepticos convencionales; sin etiología demostrable y con retraso psicomotor severo

OBJETIVOS: Dar a conocer las principales características de esta enfermedad y reporte de caso.

REPORTE CLÍNICO: Paciente de ocho meses, sin antecedentes de importancia, que inició con crisis clínicas generalizadas al mes y medio de nacido tratadas con ácido valproico, con aproximadamente una crisis a la semana. A los seis meses el niño presentó crisis focales complejas con desviación de la mirada y palidez de 10 segundos de duración, repitiéndose el evento seis ocasiones en un día. El paciente no presentó mejoría, llegando a tener más de seis convulsiones en días posteriores, agregándose sialorrea, llanto inconsolable e irritabilidad. Fue tratado con múltiples antiepilepticos sin mostrar mejoría alguna, por lo que se indujo coma barbitúrico, cursando con neumonía asociada a ventilador.

CONCLUSIONES: La epilepsia focal migratoria de la infancia es un síndrome resistente a tratamiento y de mal pronóstico, por lo que los esfuerzos deben enfocarse al diagnóstico temprano, combinación adecuada de antiepilepticos y medidas de sostén.

EVC DE CIRCULACIÓN POSTERIOR SECUNDARIO A DEFICIENCIA DE PROTEÍNA C. REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

HERNÁNDEZ ORDÓÑEZ LILIANA, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL, VENTA SOBERO JOSÉ A, SEVILLA ÁLVAREZ ANA CRISTINA
CMN "20 DE NOVIEMBRE" ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: El padecimiento cerebrovascular pediátrico es el resultado de la oclusión súbita o la ruptura de un vaso sanguíneo cerebral, dando lugar a daño focal con manifestaciones neurológicas de repercusión clínica importante. Hay dos tipos: isquémico y hemorrágico. La incidencia pediátrica es de $2.5 \times 100,00$ x año, 1,2 para el isquémico y 1,9 para el hemorrágico, es 17 veces más común en el periodo perinatal. Existen diversos factores de riesgo para EVC entre los que los trastornos hematológicos representan 8% y de ellos la deficiencia congénita de proteína C es aun menor y representa 1%. En aproximadamente 5 a 10% de los pacientes con un padecimiento cerebrovascular la isquemia se encuentra

en el territorio de la arteria cerebral posterior (ACP). En niños lo más frecuente son EVC de ACM y los de ACP sólo se presentan en 1%. El infarto de cerebral posterior secundario a deficiencia de proteína C de tipo hereditario ha sido reportada sólo como casos aislados. Los principales hallazgos clínicos en infartos de ACP son síntomas visuales como hemianopsia homónima, agnosia visual, alexia y si es de forma bilateral ceguera cortical, menos frecuentes crisis convulsivas focales y disminución del estado de alerta.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Masculino de 12 años, con padecimiento crónico de inicio en la etapa neonatal caracterizado por presentar a las 72 horas de vida crisis neonatales (tónico focal), hiperbilirrubinemia multifactorial y desequilibrio metabólico (hipoglucemia e hipocalcemia) hospitalizado por 45 días tratado con fenobarbital suspendido al año de edad, del año a los cinco años con crisis tónico clónico generalizadas y versivas a la derecha tratado con polifarmacia. Con desarrollo psicomotor normal hasta los cinco años. Y durante este tiempo presentó crisis inicialmente versivas a la derecha seguidas de tónico generalizadas y otras tónico clónico generalizadas de una a tres diarias con duración de 15 a 30 minutos cada una hasta los 11 años. Examen físico: Independiente en sus actividades de autocuidado, tuvo deficiencia mental moderada porque no sabía leer ni escribir sólo reconocía algunas letras y figuras, no hubo binocularidad por exoforia izquierda debida a ambliopía, pero con movimientos oculares conservados y existieron alteraciones visoperceptuales, impresionó como normoyente resto del examen sin datos patológicos. Antecedente de madre con deficiencia de proteína C diagnosticada durante la cuarta gestación. Producto de GI, cesárea a las 37 semanas por DCP APgar 8/9, peso 2,750 g. seguido de dos óbitos. IRM de cráneo: encefalomalacia parieto-occipital izquierda y gliosis periférica. EcoDoppler: estenosis carotídea derecha de 56% e izquierda 51%. Proteína C 40% (70-140%). Anticuerpos contra proteína C 85.4 (60-150)

DISCUSIÓN: La deficiencia de proteína C es una causa rara, infarto de arteria cerebral posterior. Debidas a deficiencia de proteína C sólo hay casos esporádicos reportados como el de dos pacientes varones de 23 y 30 años de edad, respectivamente. También es de resaltarse los antecedentes maternos de deficiencia de proteína C. El cuadro es compatible con un infarto de la arteria cerebral posterior, por lo ya descrito. Sin embargo, éste no es un sitio de afección frecuente, ya que los sitios más frecuentemente afectados son: territorio de la arteria cerebral media, arteria cerebral anterior y una combinación de ambas en orden de frecuencia. En 52% de los pacientes se reconocen factores de riesgo de importancia, en el caso de nuestro paciente, muestra diversos factores uno de ellos es la estenosis carotídea aunque se refiere en tres estudios diferentes con estenosis carotídea severa que variaba entre 50 y 99% (50% tenían una estenosis mayor de 75%). En promedio, sólo 5% de los pacientes sufrieron un evento cerebrovascular y en el paciente el cual tiene una estenosis severa bilateral presentó datos de infarto en circulación posterior.

Así como otro punto importante de mencionar es la epilepsia refractaria que padece como secuela del infarto de ACP, ésta es un factor importante para la deficiencia mental que presenta el paciente.

CONCLUSIÓN: En pacientes que presenten infarto de arteria cerebral posterior se debe de considerar todos los factores de riesgo presentes y dentro del abordaje diagnóstico de éste debe investigarse la deficiencia congénita de proteína C, cuando éste se acompaña de alteraciones visuales como hemianopsia homónima, amaurosis, ambliopía, así como crisis convulsivas.

AGRESIÓN ENTRE IGUALES (BULLYING) COMO MANIFESTACIÓN DE TRASTORNOS PSIQUEÁTRICOS EN ALUMNOS DE ESCUELAS PÚBLICAS DEL ESTADO DE NUEVO LEÓN

ESCARÉNO TREVÍNO VANESA AMPARO, VÁZQUEZ FUENTES SALVADOR, LICEA BLANCO JOSÉ CARLOS, VILLARREAL VELÁZQUEZ HÉCTOR JORGE, SERRANO ÁVILA MICHEL DE JESÚS HOSPITAL UNIVERSITARIO, JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ, DE LA U.A.N.L.

OBJETIVO: Determinar si existen más trastornos psiquiátricos en los escolares con reporte de agresión entre iguales (Bullying) que en la población escolar en general de las escuelas públicas del estado de Nuevo León.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio descriptivo, observacional, transversal, de casos y controles, en escuelas públicas con dos grupos, grupo de casos que incluyó escolares de escuelas primarias que presentaron algún tipo de reporte

de agresión entre iguales y otro grupo, control, conformado por escolares sin reporte alguno de agresión. Se les aplicó el test de MINI KID que evalúa 23 trastornos psiquiátricos.

RESULTADOS: El sexo masculino afectado fue predominante, con una edad media de 10.83 años. Las otras variables se reportaron con similitud con lo descrito en publicaciones anteriores. A pesar de que los trastornos de conducta (TDAH y trastorno negativista desafiante) se encontraron en altos porcentajes de frecuencia en este estudio, no se pudieron correlacionar de forma significativa.

CONCLUSIONES: Los resultados obtenidos son similares a los reportados en la literatura internacional, se encontraron otros trastornos como el trastorno distímico, maníaco/hipomaníaco, agorafobia, ansiedad por separación como estadísticamente significativos, éstos pudiesen ser tomados como factores de presentación de la agresión entre iguales que al ser manejados pudiesen modificar su evolución.

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS DEL SÍNDROME DE GRISCELLI. REPORTE DE UN CASO

VILLARREAL RODRÍGUEZ DIANA L, SUÁREZ CARRASCO JORGE A, CANTÚ SALINAS ADRIANA C, CHÁVEZ LLUÉVANOS BEATRIZ, DURÁN DE LA RE ALEJANDRO, MARFIL RIVERA ALEJANDRO HOSPITAL UNIVERSITARIO, JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ, DE LA U.A.N.L.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Griscelli es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por albinismo parcial, inmuodeficiencia, organomegalia y fases aceleradas(1). Presentamos un caso con diagnóstico de Síndrome de Griscelli tipo 2 con síntomas neurológicos, hallazgos que aquí reportamos.

CASO CLÍNICO: Masculino de tres años. Padres conocidos consanguíneos. Una hermana finada con deterioro progresivo, cabello "gris plata". Paciente con hipopigmentación del cabello. Inicio con alteraciones en la marcha por debilidad. Se reportó pancitopenia con fenotipo ya referido iniciando estudio. Se practicó aspirado de médula ósea. Se sospecha síndrome de Griscelli por lo que se solicita prueba molecular y biopsia de cabello. Reingresa por crisis convulsiva tónico-clónico generalizada. Se realiza TAC de cráneo y es referido a nuestro hospital. A su ingreso encontramos paciente estuporoso. Pupilas isocóricas fijas, de 3 mm, mirada conjugada. Fondo de ojo papiledema bilateral, ausencia de pulso venoso. Aumento del tono muscular generalizado posturas de descerbración, hiperreflexia generalizada, clonus en tobillos y reflejo plantar extensor bilateral. TAC de cráneo simple reporta hematoma interhemisférico de 3 mm. En IRM se observa aumento de la densidad en área frontal derecha, secuencias T2 y FLAIR, estructuras de la línea media no desplazadas, cisternas perimesencefálicas libres. Sistema ventricular sin dilatación ni compresiones. Electroencefalograma con actividad lenta generalizada, asimetría y actividad de puntas frontal derecha.

EXPERIENCIA DE 11 AÑOS EN EL MANEJO DE SÍNDROME DE GUILAIN-BARRÉ EN PACIENTES INTERNADOS EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO DE REFERENCIA DE SEGUNDO NIVEL

DURÁN-DE LA RE ALEJANDRO, SOTEO CRUZ NORBERTO, CANTÚ SALINAS ADRIANA CARLOTA, RODRÍGUEZ GALLEGOS ROCÍO, DE LEÓN FLORES LAURA HOSPITAL UNIVERSITARIO, JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ, DE LA U.A.N.L.

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de Guillain-Barré (SGB) se define como una polirradiculoneuropatía inflamatoria desmielinizante aguda, que afecta principalmente los nervios motores; se caracteriza por una parálisis flácida ascendente, simétrica y arreflexica; eventualmente se involucran síntomas sensitivos y alteraciones del sistema nervioso autónomo.

MATERIALES Y MÉTODOS: Se revisaron retrospectivamente 130 expedientes de pacientes ingresados en un hospital pediátrico de referencia de segundo nivel, cuyo diagnóstico era SGB entre los años 1997-2008; se seleccionaron 92. Las variables fueron: edad, sexo, estancia hospitalaria, discapacidad, tiempo de evolución, tratamientos y mortalidad.

RESULTADOS: Cincuenta y cinco (60.4%) fueron del sexo masculino y 37 (40.2%) femenino, con un rango de edades desde los tres meses hasta los 15 años, con un mayor número en pacientes preescolares. La relación entre el tipo de trata-

miento (gammaglobulina, plasmaférésis, esteroide) y días de estancia es nulo, no hubo una diferencia significativa como se expresan en los coeficientes de determinación ($R^2 = 0.02$) además del coeficiente de determinación ajustado ($R^2 = -0.087$). No se observó ningún indicio de influencia por los tratamientos ($0.9919 < p < 0.9977$). La correlación entre las variables independientes y la recuperación registrada es modesta ($R^2 = 0.1196$). No hubo mortalidad.

CONCLUSIONES: No se encontraron diferencias significativas en términos de ventajas entre los tratamientos utilizados, sin embargo, el diseño de la investigación es retrospectiva y sugiere la necesidad de establecer un estudio prospectivo con grupos de contraste.

HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR IN ÚTERO EN UN RECIÉN NACIDO DE TÉRMINO

SERRANO-ÁVILA MICHEL DE JESÚS, RODRÍGUEZ BONITO ROGELIO, VÁZQUEZ FUENTES SALVADOR, VILLARREAL DIANA LAURA, VILLARREAL VELÁZQUEZ HÉCTOR JORGE
HOSPITAL UNIVERSITARIO, JOSÉ ELEUTERIO GONZÁLEZ, DE LA U A N.L.

CASO CLÍNICO: Recién nacido masculino de término, diagnóstico prenatal en la semana 32 de macrocefalia y ventriculomegalia severa mediante US. Obtenido por cesárea, Apgar 8/9, eutrófico, macrocefalia, fontanela anterior abombada y amplia. TC cráneo con dilatación ventricular bilateral y hemorragia intraventricular. RMN además con agenesia de cuerpo calloso, hemorragia intraparenquimatosa derecha. Se colocó válvula de derivación ventriculoperitoneal. El propósito de este artículo fue documentar el primer caso que se ha presentado en nuestro Hospital.

DISCUSIÓN: La hemorragia HIC (intraventricular) en los neonatos de término es extremadamente rara con una incidencia y prevalencia de 1:10000 embarazos. Los factores causales encontrados son asfixia perinatal (explica 50% de los casos), retraso en el crecimiento intrauterino, placenta previa, trauma materno, aspirina, trombocitopenia alóinmune o isoínmune, citomegalovirus, herpes simple y factores maternos. El principal estudio de imagen para valoración in útero es el US, y posteriormente RMN.

CONCLUSIÓN: La hemorragia intraventricular es sumamente rara en recién nacidos de término y el diagnóstico puede realizarse prenatalmente, 40% de los fetos mueren in útero o durante el primer mes de vida extrauterina, 50% tienen un neurodesarrollo normal. La hemorragia subdural e intraventricular tienen una mortalidad de 90 y 45%, respectivamente. En las lesiones parenquimatosas el pronóstico es más grave.

LEUCODISTROFIA DE KRABBE O CÉLULAS GLOBOIDES: REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

VERGARA-SÁNCHEZ IMELDA, REYES-CUAYAHUILT ARACELY, RAYO-MARES JESÚS DARIÓ, SÁNCHEZ-VACA GERARDO FRANCISCO, SIORDIA-REYES GEORGINA
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI MÉXICO.

OBJETIVO: Reportar un caso de EK y revisión de la literatura.

MATERIAL Y MÉTODOS: Revisión de la historia clínica y reporte histopatológico.

REPORTE DE CASO: Femenina de cuatro años y cuatro meses, inició a los 14 meses con regresión del desarrollo psicomotor, irritabilidad, cuadriparese espástica y crisis convulsivas, pobre seguimiento visual y auditivo. Antecedentes de consanguinidad, sin antecedentes de hipoxia, hitos del desarrollo normal hasta antes de su padecimiento actual. Durante su hospitalización presentó una evolución con vómitos persistentes, neumonía intrahospitalaria, falla hemodinámica y falleció el primer mes posterior a su ingreso.

RESULTADOS: Nuestra paciente presentó la forma intermedia, con una IRM de encéfalo que evidenció atrofia cerebelosa, cortical y subcortical, con atrofia óptica bilateral. Presentó además alteración en los potenciales evocados visuales y auditivos del tallo cerebral.

La electroneurografía evidenció lesión axonal severa.

El electroencefalograma mostró alteración lenta de la actividad de fondo en voltaje y frecuencia así como focos independientes en región parietal izquierda y temporal derecha. La microscopía electrónica reveló inclusiones citoplasmáticas anormales y filamentos tubulares rectos y curvos.

CONCLUSIONES: EL cuadro clínico, estudios paraclínicos y la microscopía electrónica revelan datos compatibles con Leucodistrofia de células globoideas.

INFARTO LENTICULAR SECUNDARIO A VASCULITIS POST-VACUNAL. REPORTE DE UN CASO

MERCADO SILVA FRANCISCO M, VILLEGAS PEÑA HILDA, BELTRÁN QUINTERO REYNALDA ARMIDA, GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, REA ROSAS ALEJANDRO
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIRUGÍA PEDIÁTRICA. UMAE PEDIATRÍA. CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, IMSS. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA, PEDIATRÍA CENTRO DE REHABILITACIÓN INFANTIL TELETELÓN. GUADALAJARA, JALISCO. MÉXICO. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL SAN JAVIER. GUADALAJARA, JALISCO. MÉXICO. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL VALENTIN GOMEZ FARÍAS ISSSTE, GUADALAJARA, JALISCO. MÉXICO. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, NUEVO HOSPITAL CIVIL. GUADALAJARA, JALISCO. MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: El objetivo de la vacunación es proteger de las enfermedades inmunoprevenibles del individuo y a la población, las vacunas son seguras, pero no están exentas de riesgo, en 1991 México estableció acciones de vacunación universal, y definen los posibles efectos adversos de vacunación. En México se recomienda sustituir el uso generalizado de la expresión reacción adversa por el concepto de eventos temporalmente asociados a vacunación (ETAV). Las manifestaciones clínicas que se presentan dentro de los 30 días posteriores a la administración de una o más vacunas, que no son ocasionadas por ninguna otra entidad nosológica específica, se considera (ETAV); se clasifican en leves, moderadas y graves. Las graves tienen manifestaciones clínicas que ponen en riesgo la vida y afectan la capacidad funcional del individuo. Las vacunas que contienen el Ag de tosferina (DTaP, DPT, DPT-Hib), pueden causar encefalopatía post-vacunal, encefalomielitis y encefalitis post-vacunal autoinmune, ésta es más frecuente en menores de 18 meses sin evento convulsivo, se presenta con disminución del estado de conciencia de 24 horas de duración, y la encefalitis más frecuente en mayores 18 meses si presenta dos de los siguientes cambios en el Estado Mental: 1. Disminución del estado de conciencia. 2. Convulsión asociada a pérdida de la conciencia e hipertensión intracraneana.

OBJETIVO: Describir un caso clínico que ejemplifica las manifestaciones y el abordaje clínico y de gabinete. Un caso de un infarto lenticular por vasculitis post-vacunal.

CASO: Se trata de lactante masculino de ocho meses de edad sin antecedentes heredofamiliares, perinatales ni personales patológicos para el padecimiento actual; desarrollo psicomotor normal; *Inmunológicos:* completos para la edad. *Padecimiento:* Inicia en julio del 2010, de referirse sano, acude a la aplicación de la vacuna quíntuple (DPT+HIB+Hi) Le aparece un exantema generalizado y fiebre que se manejó con sintomáticos, los 20 días de este evento, la madre nota que "se le torció" la mano del lado izquierdo, se catalogó de epilepsia se instala tratamiento con Valproato, sin mejoría Motivo de su evaluación; exploración física: PC de 42 cm (percentil 50) fontanela normal, pares craneales normales, sistema motor con una distonía hemicorporal izquierda desproporcionada de predominio Braquial. Con ROT ++, cerebelo y raquis normal, no estigmas cutáneos. *Laboratorio:* BH. Estudios de laboratorio con BH normal, metabólico y electrolítico normal, así como las enzimas musculares, VSG de 9 mm/h, proteína C de 0.5, factor reumatoide 10 , AEL 20 UT, anticuerpos antinucleares 1:40 patrón granular grueso, anti-DNA negativos. Tiempos de coagulación, proteína S y C de la coagulación normales, anticuerpos antifosfolípido negativos. *Resonancia magnética:* Que demuestra una atrofia quística del núcleo lenticular izquierdo sin actividad metabólica en la difusión pesada y sin áreas de reforzamiento a la activación con Gadolinio, sugerente de infarto antiguo.

CONCLUSIÓN: Este caso ejemplifica uno de los efectos adversos graves como es el infarto del núcleo lenticular, secundario a las vacunas que contienen el Ag de tosferina (DTaP, DPT, DPT-Hib), es necesario un abordaje completo descartando otras posibilidades diagnósticas de enfermedad cerebro vascular en la infancia, ya que el diagnóstico es por exclusión.

LEUOCENCEFALOPATÍA MULTIFOCAL PROGRESIVA EN PACIENTE CON SÍNDROME DE HIPER-IgM. PRESENTACIÓN DE UN CASO

SEVILLA ÁLVAREZ A, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL, SOLÓRZANO GÓMEZ ELSA, VENTA SOBERO J ANTONIO, GARCÍA HUERTA L, QUEVEDO DÍAZ M, GARCÍA MELO L, HERNÁNDEZ ORDOÑEZ L.
CMN 20 DE NOVIEMBRE, NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, ISSSTE, MÉXICO, D.F.

OBJETIVO: Informar el caso de un paciente masculino de 15 años de edad con síndrome de Hiper-IgM que desarrolló leuocencefalopatía multifocal progresiva.

INTRODUCCIÓN: La leuocencefalopatía multifocal progresiva (LMP) es una enfermedad desmielinizante causada por la reactivación del virus JC (John Cunningham virus). Se presenta asociada a estados de inmunosupresión, mayoritariamente en el contexto de la infección por virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), la presentación clínica es variable y secundaria a la lisis de los oligodendrocitos por el virus e incluye: hemianopsia, déficit cognitivo, afasia, déficit motor, ataxia, así como alteraciones en el estado de alerta.

El diagnóstico definitivo se realiza mediante la demostración del virus en biopsia de tejido cerebral y/o la positividad de la reacción de cadena de la polimerasa para el virus JC en LCR.

El síndrome de Hiper IgM ligado al X (X-HIGM) es una inmunodeficiencia primaria congénita poco frecuente, causada por una mutación en el gen que codifica para el ligando CD40 (CD40L), expresado en la superficie de las células T activadas, esta molécula es necesaria para que las células T induzcan el cambio del isótipo de las células B, por la unión al CD40, dicha entidad se caracteriza por infecciones recurrentes, así como niveles plasmáticos normales o aumentados de inmunoglobulina M (IgM), así como niveles disminuidos de IgG, IgA e IgE, hasta hoy sabemos que además de una producción defectuosa de anticuerpos, la respuesta inmune celular es indispensable para la protección intracelular contra agentes virales. Existen dos reportes en la literatura mundial que señalan la asociación de LMP con el síndrome de Hiper-IgM ligado al X.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Adolescente masculino, con diagnóstico de X-HIGM, desde los dos años de edad tratado con administración mensual de Inmunoglobulina Endovenosa Humana, inicia a los 15 años con disminución progresiva de la agudeza visual y disartria. Se hospitaliza tres meses después del inicio de los síntomas, presentando a su ingreso visión de bultos derecha, amaurosis izquierda, atrofia de papila bilateral, movimientos erráticos oculares, disartria, hemiplejia faciocorporal izquierda con piramidalismo, evolucionando en un período de ocho semanas a cuadro apálico, cuadriparesia espástica, permaneciendo así por tres semanas más hasta que finalmente fallece. Inmunoglobulinas: IgG 739 mg/dL (700-1600) IgA 22.6 mg/dL (70-400), IgM 263 mg/dL (40-230). Citoquímico de líquido cefalorraquídeo que no muestra alteraciones, panel viral con resultado negativo. Bandas oligoclonales negativas. Se realiza determinación de PCR en LCR para virus JC con resultado positivo. Se realiza serología para VIH con resultado negativo. Con base en los hallazgos clínicos, imagenológicos, así como la determinación de PCR en LCR para virus JC se llega al diagnóstico de Leuocencefalopatía Multifocal Progresiva.

CONCLUSIÓN: 1. Informar este caso es importante, ya que como sabemos la leuocencefalopatía multifocal progresiva se conoce como un padecimiento mayoritariamente en el contexto de síndrome de inmunodeficiencia adquirida, sin embargo, aparentemente la producción inadecuada de anticuerpos que se presenta en las inmunodeficiencias primarias humorales parece ser la responsable del cambio en el patrón de reordenamiento de la región de control no codificante (NCCR) en el virus JC en tejido cerebral, así como de la presencia de proteína VP1 de dicho virus en los oligodendrocitos, lo cual favorece el desarrollo de leuocencefalopatía multifocal progresiva en este tipo de pacientes. Éste sería el tercer caso reportado.

NEUROMIELITIS ÓPTICA EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO. REPORTE DE CASO

BORRAYO-AGUIRRE FRANCISCO JOEL, FAJARDO-FREGOSO BLANCA FABIOLA, BURGOS-PÁEZ ALAN, CORNEJO-ESCATELL EMILIO, CEJA-MORENO HUGO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE", GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: Neuromielitis óptica es un trastorno autoinmune, inflamatorio y desmielinizante del sistema nervioso central caracterizado por mielitis transversa aguda con neuritis óptica. Por lo general, en adultos y raramente en niños. En 70% de los casos encuentran anticuerpos contra los canales de acuaporina.

OBJETIVOS: Reportar el caso de un paciente pediátrico con neuromielitis óptica acentuando las manifestaciones clínicas.

CASO CLÍNICO: Femenina de 11 años, inició a los cuatro con cefalea y vómito. A los seis comienza con estrabismo y escotomas; se agrega debilidad con predominio de extremidades inferiores hasta impedir la deambulación. Reflejos osteotendinosos +/++/++, fuerza 3/5, incapacidad para deambular y temblor; resonancia magnética muestra lesiones hiperintensas, simétricas, bordes bien definidos a nivel de tálamos, las cuales se extienden a región córtico-subcortical, en médula existen lesiones de bordes irregulares, las cuales se extienden a lo largo de la misma hasta llegar a nivel de D3-D4. Bandas oligoclonales: negativas.

CONCLUSIONES: La enfermedad de Devic es una rara enfermedad cuya baja incidencia en pacientes pediátricos hace pensar primeramente en otras entidades patológicas como lo es la encefalomielitis diseminada aguda recurrente o esclerosis múltiple, sin embargo, parámetros clínicos, bioquímicos y la evolución de la enfermedad permitieron hacer diagnóstico por descarte.

DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA COMO PRESENTACIÓN DE UN SÍNDROME DEMENCIAL

RODRÍGUEZ NAVARRO ROCÍO DEL SOCORRO, RODRÍGUEZ ABARCA FRANCISCO, RUIZ GARCÍA MATILDE, HERRERA MORA PATRICIA, MÁRQUEZ PALACIOS ROSA
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: Corresponde a un error del metabolismo con un defecto en la deficiencia múltiple de carboxilasas dependientes de Biotina, con variabilidad clínica dependiente de edad de presentación.

OBJETIVO: Presentar evolución clínica de deficiencia de biotinidasa antes y después del inicio de tratamiento.

CASO CLÍNICO: Paciente de cinco años, padres consanguíneos. A los tres años inició con torpeza motora, hipotonía central, pérdida progresiva de deambulación y agudeza visual, disminución de la audición, bradilalia, pierde control de esfínteres, conjuntivitis de repetición de hiperpigmentación de uñas y región palmar bilateral. No epilepsia. Fondo de ojo con atrofia óptica. Resonancia magnética cerebral lesiones hiperintensas en T2 parieto-occipitales bilaterales en sustancia gris y blanca. Perfil metabólico y endocrinológico normal. Tamiz metabólico reportó actividad de biotinidasa 1.8 nmol/min/mL con una actividad de 27%. Se inicia biotina 5 mg/día. Tres meses después agudeza visual 20/40 bilateral, lenguaje fluido, marcha atáxica, controla diuresis.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Defecto del metabolismo con herencia autosómica recesiva, interviniendo en el catabolismo de aminoácidos y en la formación de ácidos grasos, nuestro paciente presentó un déficit parcial enzimático, con recuperación neurológica posterior al inicio de la terapia. Consideramos importante dar a conocer las características clínicas y determinar la importancia del tamizaje neonatal completo proporcionando un inicio temprano de tratamiento limitando el daño neurológico irreversible.

SÍNDROME DE CACH. REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

MÁRQUEZ PALACIOS ROSA ELIZABETH, DÁVILA GUTIÉRREZ GUILLERMO, RODRÍGUEZ NAVARRO ROCÍO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: El estudio de las leucodistrofías ha sufrido y sufre modificaciones con mucha frecuencia, con el advenimiento de nuevas técnicas de neuroimagen y con los conocimientos actuales de la genética molecular. Presentamos un caso de una leucodistrofia rara en nuestro país.

OBJETIVO: Informar el primer caso de síndrome de CACH en México.

CASO CLÍNICO: Lactante femenina de un año seis meses edad, sin antecedentes de importancia. Inició su padecimiento al año un mes de vida, posterior a un cuadro de gastroenteritis asociado a fiebre por cinco días. Tres días después

presentó: ataxia troncal, irritabilidad, pérdida de habilidades ya adquiridas y disminución de la agudeza visual. TAC con hipodensidad de la sustancia blanca. PL normal, anticuerpos antivirales negativos. Se sospechó leucoencefalopatía postinfecciosa por varicela y se le inició tratamiento con esteroides. Dos meses después reingresó: Peso: 8 kg Talla: 74 cm, PC: 45 cm, irritabilidad, sin seguimiento visual, con hiperreflexia universal, clonus Aquileo, sin sostén cefálico, con aumento del tono de las extremidades inferiores, no logra la sedestación. Fondo de ojo normal, sin rigidez de nuca. Nueva PL normal con anticuerpos antivirales negativos y la RMC con hipointensidad en T2 y Flair IRM cerebral. Hiperintensidad T2 y FLAIR de la sustancia blanca cerebral y cerebelosa. Se realizó determinación de arisulfatasa A reportada normal. Determinación de glicina en LCR 69.9 mmol/l, bandas oligoclonales en LCR negativas.

CONCLUSIÓN: El análisis del estudio clínico y de imagen, nos permiten asegurar que esta paciente cumple con los criterios de síndrome de CACH. Proponemos considerar el diagnóstico en niños mexicanos, ya que el síndrome no es reconocido.

SÍNDROME DE JOUBERT, REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

BELTRÁN QUINTERO REYNALDA ARMIDA,* MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL,¹ GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA,² VILLEGAS PEÑA HILDA,³ REA ROSAS ALEJANDRO¹
*SAN JAVIER, ¹CMO, ²GÓMEZ FARÍAS, ³CRIT JALISCO, ¹INUEVO HOSPITAL CIVIL.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Joubert (SJ) se caracteriza por episodios de patrón respiratorio anormal, peculiaridades oculomotoras, hipotonía, ataxia y retardo en el desarrollo asociado a alteraciones estructurales en el cerebelo y el tallo cerebral que perfilan el signo "del Molar" en la imagen de RNM aunque aquél no es específico del síndrome. Existe otras manifestaciones clínicas asociadas al SJ, agrupadas en seis categorías fenotípicamente distintivas, bajo el término de SJ y alteraciones asociadas. Tiene una prevalencia de 1/100,000 y sólo se han publicado alrededor de 200 casos en todo el mundo aunque se presume que no todos se reportan. Se enfatiza la presencia de las manifestaciones asociadas.

CASO CLÍNICO: Se presentó el caso de un niño de 15 meses de edad que acudió a consulta por tener retraso en el desarrollo psicomotor, ptosis palpebral y períodos ocasionales de apnea/taquipnea. Es el primer hijo de padres sanos, no consanguíneos, obtenido por parto vaginal complicado con ruptura prematura de membranas con un peso de 3.8 kg y sin hipoxia perinatal. Sin antecedentes de enfermedades neurológicas previas. Eutrófico, con peso, talla y PC en el PC 40 para la edad. Despierto, amaurosis, nistagmo horizontal, ptosis palpebral derecha. Atiende el estímulo auditivo. Sostén cefálico completo, sedestación con apoyo, no gatea. Hipotonía generalizada, sin parálisis y sin patrones anormales. ROT +++, plantares indiferentes. Fontanela anterior normotensa, frente amplia, puente nasal ligeramente deprimido, filtrum corto, boca semioval con labios regulares, discreta protrusión lingual, fascies redonda. Pabellones auriculares bien formados con adecuada implantación, cuello sin alteraciones, abdomen globoso. Escroto pequeño. ERG sin respuesta. Distrofia severa de retina con hipoplasia secundaria de nervios ópticos. EEG: con ondas agudas occipitales. RMN de cráneo con signo del "Molar" atrofia de folias cerebelosas, hipoplasia de cuero calloso y de vermis cerebeloso. Tamizaje metabólico y perfil tiroideo normal.

DISCUSIÓN: Con base en la presencia de hipotonía, retraso en el desarrollo psicomotor, patrón respiratorio irregular y presencia del signo "del Molar", se estableció el diagnóstico de síndrome de Joubert con manifestaciones oculares y orofacio-digitales. La ausencia de signos distintivos particulares permitió descartar las otras entidades que comparten el signo de la muela y/o las características asociadas que tenía nuestro paciente.

REPORTE DE CASO: SÍNDROME DE MUENKE ASOCIADO A MALFORMACIÓN CHIARI I

MÁRQUEZ PALACIOS ROSA ELIZABETH, MEDINA CRESPO VIOLETA, RODRÍGUEZ NAVARRO ROCÍO, CERVANTES GONZÁLEZ ALEXIS ILLANA
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: Síndrome de Muenke, es una patología autosómica recesiva, asociada a craniostenosis involucrando una o ambas suturas coronales. Algunos pacientes se asocian otras malformaciones esqueléticas, hipoacusia neurosensorial y retraso mental.

OBJETIVO: Informar un caso de asociación de Síndrome de Muenke y malformación Chiari I.

RESUMEN CLÍNICO: Masculino 14 años, antecedentes hidrocefalia 12 meses tratada con VDVP, cuatro años se realizó fenestración, diez años con síndrome de Muenke, hermano portador síndrome Muenke. Inicia dos meses previos a su ingreso con parestesias en extremidades superiores, agregándose cefalea, frontal, pulsátil, irradiada a ojos, intermitente, incapacitante, fotofobia y fonofobia, tratado con AINE. Agregándose diplopía y vómitos proyectil. Al ingreso: Peso: 64 kg (p90) Talla: 144.5 (p25-50) PC: 56 (p50) Alerta, papiledema, limitación abducción de ojos, disminución reflejo corneal, asimetría facial, desviación comisura labial. TAC y IRM cerebral: Chiari I. Realizando remodelación de fosa posterior, complicada con fistula LCR y neuroinfección.

CONCLUSIÓN: Los datos clínicos del paciente, así como la imagen son compatibles con la Malformación de Chiari I, muy probablemente asociado a craniostenosis propia a síndrome de Muenke que no fue tratada. La asociación de ambas patologías no ha sido reportada en la literatura, por lo que informamos el primer caso descrito en México.

DESCRIPCIÓN DE LA CEFALEA EN LA MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO 1 (MC1). PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

MÁRQUEZ PALACIOS ROSA ELIZABETH, HERRERA MORA PATRICIA, RODRÍGUEZ NAVARRO ROCÍO, PINA CUEVAS ARUAZI
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

INTRODUCCIÓN: MC1 es el desplazamiento caudal de amígdalas cerebelosas por foramen magno. Más común en adultez. Manifestaciones principales: cefalea occipital, parestesias en extremidades.

OBJETIVO: Describir el tipo de cefalea en MC1 y revisión de la literatura.

MATERIAL Y MÉTODOS: Femenino seis años, previamente sana. Presenta IVRA siete días previos a ingreso, agregándose cefalea pulsátil, intensa, occipital, irradiada a cuello, posteriormente presenta desorientación, vómito proyectil. Peso: 19.51 kg, Talla 110 cm, PC: 50.5 cm. Fascies algica, somnolienta, obedece órdenes, FO: pérdida de excavación y leve borramiento de bordes. Manejada con manitol. TAC lesión de tallo, IRM cerebral: MC1. Realizándose remodelación de fosa posterior, resección de área posterior de C1. Masculino de 14 años, antecedentes hidrocefalia 12 meses tratada VDVP, diez años diagnóstico síndrome de Muenke. Dos meses con parestesias extremidades superiores, cefalea, frontal, pulsátil, intermitente, incapacitante. Agregándose diplopía y vómitos proyectil. Peso: 64 kg, Talla: 144.5 cm, PC: 56 cm. Alerta, papiledema, limitación abducción de ojos, disminución reflejo corneal, asimetría facial. TAC no concluyente e IRM cerebral: MC1. Realizando remodelación de fosa posterior, complicada con fistula LCR y neuroinfección.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: La cefalea en MC1, según la Clasificación Internacional de Cefalea, es un desorden secundario por alteración en estructura craneal. Ambos cursaron con síndrome hipertensión endocraneal y cefalea progresiva. TAC sospechosa e IRM diagnóstica. Es importante detectar tipo de cefalea, ya que en ambos casos fueron urgencia médica.

CRISIS AFEBRILES ASOCIADAS A GASTROENTERITIS POR ROTAVIRUS. REPORTE DE UN CASO

RODRÍGUEZ PÉREZ MARTHA LORENA, CANTÚ LEYVA RAÚL
CHRISTUS MUGUERZA SUR MONTERREY.

INTRODUCCIÓN: La infección por rotavirus es causa frecuente de enfermedad en menores de cinco años; las complicaciones neurológicas no ocurren con gran frecuencia en esta infección, sin embargo, se han descrito cuadros neurológicos muy llamativos cuando se presenta ésta relación. La etnia es otro dato importantemente relacionado, siendo más frecuentes los reportes de convulsiones por rotavirus en asiáticos.

CASO CLÍNICO: Masculino de 30 meses de edad, de padres coreanos sanos, sin antecedentes perinatales ni patológicos relevantes, con desarrollo psicomotor normal, inició su padecimiento con diarrea acuosa, vómito, y 24 horas después presentó en un lapso de 5 horas, tres eventos de crisis convulsivas tónico clónico generalizada de 2 minutos de duración, con post-ictal de 30 minutos de duración, biometría hemática y perfil bioquímico normales, rotatest positivo, examen de líquido cefalorraquídeo con citoquímico normal, electroencefalograma y TAC de cerebro normales, se manejo rehidratación con buena evolución, y se egresó al tercer día con diagnóstico de crisis afebril asociada a rotavirus.

DISCUSIÓN: Ante un síndrome encefálico hay que tomar en cuenta los datos clinicodemográficos, y los resultados de laboratorio, sería importante aplicar pruebas especiales al LCR, para diferenciar los síntomas neurológicos por rotavirus de entre otros cuadros encefálicos y epilepsia.

DISTROFIA MIOPÁTICA TIPO 1 DE STEINER. PRESENTACIÓN DE CASO

RODRÍGUEZ ABARCA FRANCISCO, COUGH JARY, HERRERA MORA PATRICIA, RODRÍGUEZ NAVARRO ROCÍO
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

OBJETIVO: Mostrar el cuadro clínico de un paciente con distrofia miotónica tipo 1, ya que es una patología poco frecuente e interesante.

INTRODUCCIÓN: La distrofia miotónica se considera una patología autosómica dominante, causada por una repetición del triplete CTG en el cromosoma 19, la cual tiene como consecuencia una atrofia muscular con capacidad para contraerse pero dificultad para relajarse (miotonia).

CASO CLÍNICO: Masculino de 12 años con antecedentes de consanguinidad siendo ambos progenitores primos hermanos. A los años seis años presentó dificultad en el ámbito escolar, siendo más notorio en tercero de primaria, cuando presentó apraxia motora y afección del lenguaje (disartria, con voz nasal), encopresis, por lo que fue enviado al Hospital Juan N. Navarro en donde se diagnosticó retraso mental leve, microcefalia, atrofia corticosubcortical y encopresis, y se prescribió imipramina (en ese momento no se diagnosticó miotonia). A los diez años fue referido al INP por presencia de tartamudeo y debilidad muscular al realizar actividad física. Ex Física: PC 53 cm (microcefalia) bradipsiquia, frente amplia con hipertricosis en cara y pabellones auriculares, puente nasal deprimido, paladar alto, tórax con presencia de pezones invertidos, miembros torácicos y pélvicos eutróficos con presencia de fenómeno miotónico en región tenar, deltoides y lingual. Presentó CPK elevada 478 (2-251), EMG compatible con patrón miotónico, RM atrofia córtico-subcortical leve, perfil hormonal con incremento de la PTH 331 (9.4-149), estudio molecular con patrón repetido CTG en el gen DMPK compatible con distrofia miotónica tipo 1 (alelo CTG repetido más de 100 veces). Electrocardiograma con bloqueo cardíaco de rama derecha importante con bradicardia sinusal.

DISCUSIÓN: La distrofia miotónica es una canalopatía con afectación multisistémica. Se presenta este caso, ya que no es común que se asocie a microcefalia, así como para ilustrar acerca del fenómeno miotónico, ya que no fue diagnosticado en otro hospital.

ENFERMEDAD DE DEVIC EN PEDIATRÍA. REPORTE DE CASO

REYES CUAYAHUITL ARACELI, CALDERÓN VALLEJO ALEJANDRA
HOSPITAL DE PEDIATRÍA CMN SIGLO XXI, D.F.

INTRODUCCIÓN: La neuromielitis óptica (NMO) o enfermedad de Devic, es un padecimiento desmielinizante de sistema nervioso central (SNC) que suele confundirse con esclerosis múltiple (EM). Es infrecuente en niños. Los criterios diagnósticos del Pediatric Multiple Sclerosis Study Group son la presencia de mielitis transversa y neuritis óptica, además de seropositividad para anticuerpos anti- NMO o resonancia con mielitis mayor a tres segmentos. Previamente los síntomas cerebrales excluían el diagnóstico, actualmente no y son más comunes en pediatría.

CASO CLÍNICO: Masculino de ocho años inicia a los dos años con paraparesia espástica, a los cinco presenta cefalea y hemiparesia facio-corporal derecha, a

los seis años presenta neuritis óptica derecha y seis meses después mielitis transversa con nivel cervical. Resonancia muestra lesiones desmielinizantes en encéfalo y médula espinal, anticuerpos anti-NMO séricos positivos. Se descartó etiología infecciosa, reumatológica, tóxica y neoplásica.

DISCUSIÓN: Los anticuerpos anti-NMO son positivos en 73% de adultos con NMO con especificidad de 92%. En un estudio 76% de pacientes pediátricos con NMO recurrente tuvieron anticuerpos positivos. En pediatría es frecuente comorbilidad reumatológica, en 60% hay discapacidad progresiva, 30% mueren en 10 años. Los tratamientos modificadores para EM no son efectivos por lo que su diferenciación es importante, el manejo es con esteroides, inmunosupresores, inmunoglobulina o rituximab.

CONCLUSIÓN: La NMO es infrecuente en pediatría y tiene particularidades que deben reconocerse para el diagnóstico oportuno y manejo adecuado de la enfermedad.

POLIRRADICULONEUROPATÍA AXONAL MOTORA VARIANTE POLINEUROPÁTICA CRANEALES, REPORTE DE UN CASO

MUÑOZ MONTÚFAR JUAN PABLO, HERNÁNDEZ MIGUELES NANCY IVETTE
HOSPITAL DE PEDIATRÍA. UMAE. CMN SIGLO XXI.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Guillain Barré es una enfermedad caracterizada por debilidad distal, simétrica y progresiva, signos sensitivos leves o ausentes y arreflexia, la cual infrecuentemente presenta afección de nervios craneales.

OBJETIVO: Describir la presentación clínica y evolución de un caso de Polirradiculoneuropatía axonal motora con afección de III, IV, V, VI, VII, IX, y X nervios craneales.

CASO: Niña de ocho años; seis días previos cursó con gastroenteritis e infección de VRS. Presenta cuadro agudo de visión borrosa, diplopia, cefalea frontal, sialorrea y disfagia progresiva. E.F. Alerta, limitación total de la movilidad ocular, anisocoria, defecto pupilar aferente izquierdo, diplojia facial, reflejo nauseoso y deglutorio ausentes, cuadriparese e hiporreflexia global, sensibilidad normal. Recibió apoyo mecánico ventilatorio y tratamiento con Gamaglobulina IV 2 g/kg. Recibió apoyo mecánico ventilatorio tres semanas. Estudio de LCR con disociación albúmico-citológica. Se descartó infección por herpes virus, TB, borrelia, así como intoxicación por plomo. IRM normal. Neuroconducción con patrón polirradiculoneuropático motor axonal y ausencia de respuesta F. Hubo mejoría clínica después de la semana 3.

CONCLUSIÓN: La variante regional polineuropática craneal del Síndrome de Guillain Barré es infrecuente y presenta un curso clínico más grave y prolongado. La forma de afección predominante es de tipo axonal motora.

HEMANGIOENDOTELIOMA JUVENIL ESPINAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

REYES CUAYAHUITL ARACELI,* GARCÍA GUILLERMO RAMÓN,** MENCHACA CERVANTES CELESTINA,** CALDERÓN VALLEJO ALEJANDRA*

*DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA. **DEPARTAMENTO DE PATOLOGÍA. UMAE. HOSPITAL DE PEDIATRÍA. CMN SIGLO XXI.

INTRODUCCIÓN: Los tumores espinales infantiles suponen una patología poco frecuente, con una incidencia anual de un caso por millón de niños. El Hemangioendotelioma (HE) deriva del endotelio de los vasos sanguíneos, la mayoría se localiza en pulmones, hígado, cabeza, cuello y huesos, predomina en mujeres y no es común en médula espinal. En fase proliferativa en RM se muestran lesiones lobuladas, iso o hipointensas en T1. La exérésis y corticosteroides son el tratamiento de primera línea.

CASO CLÍNICO: Masculino de tres meses, cuadro iniciado a los diez días de vida, con paraparesia e hidrocefalia, evolucionando a cuadriplejia y síndrome de Parinaud, presentó dificultad respiratoria ameritando intubación endotraqueal. Se detectó por RM hidrocefalia, siringomielia y tumoración espinal, se realizó exérésis parcial de lesión, evolucionó con mejoría, movilizando miembros superiores, se extubó, persistió paraparesia. Patología reportó hemangioendotelioma juvenil.

DISCUSIÓN: El HE espinal no se reporta comúnmente en la literatura, siendo una estirpe rara en esta localización, por manifestaciones iniciales se sospecho Arnold Chiari con siringomielia y siringobulbia, sin embargo, la neuroimagen mostró la neoplasia espinal con compresión secundaria incluyendo siringobulbia, se administró tratamiento esteroideo y quirúrgico, evolucionando con recuperación.

CONCLUSIÓN: Aun cuando los tumores derivados del endotelio tienen manifestaciones dependiendo de la localización, hay dos actitudes, la expectante y la médica o quirúrgica, sin embargo, el HE espinal no tiene protocolo de tratamiento.

NIEMANN-PICK TIPO C: PRESENTACIÓN DE UN CASO

GARCÍA HUERTA LILIA G, GUTIÉRREZ MOCTEZUMA JUVENAL, VENTA SOBERO JOSÉ A, SOLÍRZANO GÓMEZ ELSA, GUILLERMO VARGAS LÓPEZ, HERNÁNDEZ ORDÓÑEZ LILIANA C.M.N. 20 DE NOVIEMBRE ISSSTE, MÉXICO D.F.

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Niemann Pick tipo C (NP-C) es una enfermedad neurodegenerativa lisosomal autosómica recesiva, causada por mutación en los genes NPC1 O NPC2 que codifican para proteínas involucradas en la regulación intracelular de lípidos (transporte). La incidencia es de 1:150,000 nacidos vivos, se caracteriza por síntomas neurológicos progresivos que incluyen dentro de las manifestaciones se encuentran: parálisis supranuclear progresiva (70%), deterioro cognitivo (61%), disfagia (31%) menos común crisis convulsivas y cataplexia (20%), culminando con demencia e inmovilidad.

PRESENTACIÓN DEL CASO: Adolescente femenino de 13 años de edad, que inició a los seis años con bajo rendimiento escolar, trastornos del aprendizaje para la lectoescritura, hiperactividad, impulsividad y agresión, tuvo apoyo académico. A los seis años y medio presentó crisis generalizadas astáticas, dos diarias que duran 5 segundos cada una, tres meses después los eventos fueron seguidos por crisis tónico clónica, se inició valproato de magnesio y Lamotrigina mejorando por un mes, y por descontrol se adicionó Levetiracetam, a los seis años siete meses presentó enuresis mixta, ataxia troncal, astenia y adinamia exacerbándose la agresividad e hiperactividad. A los ocho años presentó pérdida súbita del tono muscular a estímulos externos, así como períodos de desconexión. A los 11 años se agregó bradilalia, dificultades para la deglución, alteración de memoria a corto plazo, ataxia de la marcha que dificultó la deambulación y encopresis, permaneciendo sin cambios hasta la actualidad. Se practicó resonancia magnética de cerebro que fue normal, electroencefalograma que mostró enlentecimiento generalizado, citoquímico normal, polisomnográfico demostrando apnea e hipopnea de sueño, cariotipo 46 XX, biopsia de piel para cultivo de fibroblastos con tinción de filipina que fue positivo. Antecedentes heredofamiliares: ningún familiar con patología similar, resto sin importancia.

DISCUSIÓN: El cuadro de la paciente corresponde por edad de inicio a un Niemann Pick tipo C que es la forma juvenil, de acuerdo a lo reportado por Wraith y Pineda. La dificultad de abordaje de estos pacientes radica en lo inespecífico del cuadro, sobre todo en ausencia de un familiar con padecimiento similar que sugiera la patología como en este caso que es una mutación de novo, únicamente mediante la alta sospecha clínica y la valoración de genética quienes realizan tinción de filipina (se reporta altamente positiva). Las manifestaciones clínicas de caídas frecuentes, disartria, disfagia progresiva, ataxia, crisis y cataplexia, están reportadas en la literatura y nuestra paciente cumplió con todas. El pronóstico de estos pacientes depende en gran medida de la edad de inicio, entre más temprano su sobrevida es menor, en este caso inicio en la etapa escolar, pero se diagnosticó hasta los 12 años, debido a lo confuso del cuadro. La sobrevida reportada es entre 10 y 18 años a partir de la edad del diagnóstico, en caso no responder al tratamiento con Miglustat que está por iniciar y que marca una ventana de oportunidad en estos casos cuando logra hacerse el diagnóstico de certeza. Las características clínicas de este padecimiento tienen un espectro amplio, así como la variabilidad de estos de acuerdo con el grupo etario. Por lo cual dificulta el abordaje diagnóstico.

CONCLUSIÓN: El presente caso ejemplifica la dificultad del abordaje en el diagnóstico diferencial de la enfermedad de Niemann Pick tipo C, el curso degenerativo del padecimiento y la biopsia con cultivo de fibroblasto constituyen los pilares del

diagnóstico y establecen la diferencia entre tratar y no tratar. En México existen muy pocos casos de este padecimiento tratable médica que explica la relevancia de su difusión.

PREVALENCIA DE TRASTORNOS DEL APRENDIZAJE EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD (TDAH)

OCAÑA HERNÁNDEZ LUIS ALBERTO, TREVÍNO IBARRA MAYELA MONTSERRAT, GALVÁN HEREDIA PENELOPE.

UNIDAD MÉDICA DE ALTA ESPECIALIDAD (UMAE) 71 IMSS TORREÓN.

OBJETIVO: Determinar la prevalencia de trastornos del aprendizaje en niños con TDAH.

MATERIAL Y MÉTODOS: Diseño: Observacional, descriptivo, transversal. Población: niños con diagnóstico de TDAH. La muestra consistió en 102 niños. Muestreo: por conveniencia. Se registró la información con Escala de Conner y Hoja de registro para lectura-escritura, cálculo, interpretación. Análisis con estadística descriptiva, medidas de tendencia central y dispersión, paquete SPSS versión 16.0.

RESULTADOS: La prevalencia de los trastornos del aprendizaje en pacientes con TDAH fue de 58%, 29% con TDAH mixto; 18%, inatento; 10.5%, hiperactivo; 13% ha reprobado un año escolar y 10% ha sido expulsado de una escuela; 42% de los niños tienen alguna materia reprobada, las más frecuentes son matemáticas y español. La discalculia se presenta en 44%, la dislexia en 47% y la disgrafía en 31%, estos tres trastornos son más frecuentes en el TDAH mixto, la disfunción familiar es más frecuente en el TDAH mixto y con trastornos del aprendizaje en 23%.

CONCLUSIONES: Los trastornos del aprendizaje se presentan en más de la mitad de los pacientes con TDAH, más frecuentemente en el sexo masculino, predomina el TDAH mixto. Destacan la dislexia, disgrafía y discalculia. El nivel más afectado es la educación primaria en particular el segundo año.

SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN CON EXTRAPIDAMIDALISMO, REPORTE DE CASO

ESPINOZA ZACARIÁS JUAN PEDRO,* URIBE LESLY,** NAVA ANDRÉS***

*MÉDICO ADSCRITO DE NEUROPEDIATRÍA, **MÉDICO RESIDENTE DE PEDIATRÍA, ***COORDINADOR DE PEDIATRÍA. HOSPITAL REGIONAL LIC. ADOLFO LÓPEZ MATEOS ISSSTE, MÉXICO, D.F.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) es un trastorno genético raro provocado por una micro-delección distal del brazo corto del cromosoma 4 y clínicamente se traduce por alteraciones craneofaciales, retraso en el neurodesarrollo y crisis convulsivas de difícil control. En ocasiones puede asociarse a otras manifestaciones clínicas y muy rara vez a una afectación del sistema extrapiramidal.

OBJETIVO: Reportar el caso de una paciente con SWH asociado a extrapiramidalismo.

REPORTE DE CASO: Femenino de uno año siete meses de edad, con hipotonía fetal, al Apgar 6/8, amerita maniobras de reanimación, alteraciones craneofaciales (nariz aplanada, frente amplia, epicanto interno, hipertelorismo, microcefalia), hipotonía de tipo central con datos de retraso psicomotor. Genética realiza cariotipo con método de FISH que demostró una microdelección del brazo corto del cromosoma 4, estableciendo el diagnóstico de SWH. Evoluciona con retraso psicomotor, glaucoma bilateral, cuadros de bronquiolitis, eventos de temblor y posturas distónicas con el llanto. Inicia con crisis convulsivas de tipo tónico clónicas generalizadas (TCG) manejadas con valproato de magnesio. Presenta cuadro enteral, aumento de las crisis TCG siendo de difícil control llegando a estado epiléptico refractario, se maneja en coma barbitúrico con pobre respuesta, se agrega al manejo levetiracetam sin control de crisis, el electroencefalograma (EEG) paroxístico generalizado a pesar del coma barbitúrico, se cambia a fenobarbital combinado con valproato y mejora de las crisis. En su evolución presenta manejo ventilatorio fase III prolongado, estado de choque mixto, coma hiperosmolar y pancreatitis por la nutrición parenteral. Se logra

extubar y cursa con mejoría de las crisis TCG, pero se observan movimientos coreoatetósicos y distónicos de las cuatro extremidades y de la cabeza, iniciando tratamiento con haloperidol mejorando de manera gradual. Actualmente se encuentra estable, sin crisis, en manejo sólo con fenobarbital y con movimientos extrapiramidales aislados esporádicos. El EEG actual sólo con artefactos de movimientos, no paroxístico. La tomografía de cráneo simple y contrastada con datos de atrofia cortical generalizada y aumento de ventrículos lateral de predomino frontal y de tercer ventrículo, datos de alteración subcortical.

DISCUSIÓN: La evolución clínica de la paciente es esperada en este tipo de síndromes cromosómicos raros que afectan el desarrollo neurológico, sin embargo, los datos de extrapiramidalismo presentados podrían ser de tipo multifactorial por los eventos que presentó, sin embargo, llama la atención que inician antes incluso de las crisis convulsivas, lo que podría considerarse parte de la evolución clínica o bien secundarios a la hipoxia neonatal presentada.

CONCLUSIÓN: El síndrome extrapiramidal podría considerarse parte del daño neurológico en este SWH, sin embargo, otros factores externos pueden contribuir a su aparición. Se necesitan estudios de extensión para ver anatomo-patológicamente este daño.

DEFICIENCIA DE HEXOSAMINIDASA A. PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

BURGOS-PÁEZ ALAN, CEJA-MORENO HUGO, ZEPEDA-ROMERO LUZ CONSUELO, GARCÍA-ORTIZ JOSÉ ELÍAS, PADILLA-GÓMEZ LUIS ALFREDO
HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA "FRAY ANTONIO ALCALDE".

OBJETIVO: Reportar el caso de un paciente con deficiencia de hexosaminidasa A (patología con poca incidencia reportada en México) y dar a conocer el abordaje realizado.

MATERIAL Y MÉTODOS: Masculino de un año dos meses de edad, procedente de Autlán de Navarro, Jalisco. Con un desarrollo psicomotor normal hasta los siete meses, iniciando su cuadro clínico con hipoactividad, hipotonía, pérdida de sosténcefálico y de la sedestación, mismas alteraciones a la exploración física.

RESULTADOS: RMN de cráneo: áreas hiperintensas a nivel de sustancia blanca supratentorial y presencia de quiste intraventricular. Electroencefalograma: Déficit moderado en la maduración global de la electrogénesis cerebral, con múltiples ondas delta y actividad desorganizada en relación con la edad cronológica del paciente. Electrorretinograma: anormal. Exploración oftalmológica: Mancha roja cereza. Potenciales visuales y auditivos evocados de tallo cerebral: anormales. Determinación de β -hexosaminidasa A en leucocitos: Disminuida.

CONCLUSIONES: Se desconoce la incidencia y prevalencia de esta patología en México, en nuestra institución se cuenta con múltiples casos, nueve en total entre 2009 y 2011, de los cuales ninguno se ha publicado. Se sugiere considerar la asociación de la mancha roja cereza, hipotonía, regresión del desarrollo psicomotor, aun sin contar datos predisponentes (raza), especialmente en nuestro país.

HIPOMELANOSIS DE ITO A PROPÓSITO DE UN CASO CON CRISIS CONVULSIVAS REFRACTARIAS AL TRATAMIENTO

BURGOS-PÁEZ ALAN, CEJA-MORENO HUGO, DÁVILA-RODRÍGUEZ JUDITH, PADILLA-GÓMEZ LUIS ALFREDO, FAJARDO-FREGOSO FABIOLA
HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE.

OBJETIVO: Reportar el caso de un paciente con hipomelanosis de Ito con crisis convulsivas refractarias al tratamiento.

MATERIAL Y MÉTODOS: Paciente masculino de dos meses de edad, el cual inicia su inicio su padecimiento actual desde el nacimiento al presentar hipoglucemias, malformaciones, presencia de lesiones dérmicas y eventos convulsivos los ocho días de vida extrauterina. EF: hipotrófico, hipoactivo, hiporreactivo, macrocefalia, fontanelas amplias (4 x 2 cm anterior, 2 x 1 cm posterior) manchas hipocrómicas en tórax y área cardiaca rítmica con soplo sistólico grado II. Durante su estancia hospitalaria sus crisis convulsivas fueron tratadas con fenitoína, oxcarbamazepina, diazepam, levetiracetam, fenobarbital, clonazepam

y valproato de magnesio, con poca respuesta. Progresando a la muerte a la edad de cuatro meses.

RESULTADOS: Se realiza su abordaje diagnóstico integral, confirmado el diagnóstico. RM: Paquigiria y hemimegaencefalía hemisferio izquierdo. Biopsia: elementos morfológicos sugestivos de Hipomelanosis de Ito. Cariotipo: Normal 46XY. EEG: Paroxístico, desorganizado, con puntas y ondas de alto voltaje en región bifrontal.

CONCLUSIONES: La hipomelanosis de Ito, constituye asociación de daño neurológico, retraso mental, lesiones en músculo y trastornos neurológicos, entre otras; en nuestro paciente presentó crisis convulsivas desde los ocho días de VEU, siendo de difícil control y progresando a la muerte a la edad de los cuatro meses.

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY ASOCIADO A MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO 1. REPORTE DE UN CASO

LUNA-FERNÁNDEZ M, HERNÁNDEZ MIGUELES NI, MUÑOZ-MONTUFAR JP
HOSPITAL DE PEDIATRÍA, CMN SXI, IMSS.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) es una enfermedad rara que se caracteriza por hemangiomas cutáneos capilares, varicosidades venosas e hipertrofia de tejido óseo y blando. La malformación de Chiari tipo I, caracterizada por desarrollo insuficiente de la fosa craneal posterior y herniación de amigdalas cerebelosas asociada a SKT es infrecuente.

OBJETIVO: Describir las características clínicas de un paciente con SKT asociado a malformación de Chiari Tipo I.

CASO: Lactante masculino de 17 meses con fenotipo caracterizado por frente prominente, macrocefalia, plagiocefalia, asimetría facial, hemangiomas en cara y hemícuero izquierdo, hemihiperplasia corporal izquierda, sindactilia en mano izquierda, hipotonía axial. Rodamientos y sostén de tronco a los nueve meses, a los 14 meses pronunció monosílabos. Pinza fina a los 15 meses, aún no consigue bipedestación. A los cuatro meses de edad se le realizó TAC de cráneo observándose hidrocefalia comunicante, sin signos clínicos de hipertensión endocraneana. A los nueve meses se realizó RMC encontrándose dilatación de ventrículos laterales y desplazamiento inferior de amigdalas cerebelosas superior a 5 mm.

DISCUSIÓN: Las teorías etiopatogénicas del SKT suponen obstrucción del sistema venoso primario por ausencia de involución vascular en la etapa embrionaria. Aunque la asociación de SKT y malformación de Arnold Chiari es infrecuente; debería realizarse RMC en todos los pacientes con SKT y macrocefalia para descartar dicha asociación y evitar la aparición de complicaciones neurológicas como hidrocefalia, síndrome de hipertensión intracraneal y retraso psicomotor.

SÍNDROME DE ORINA CON OLOR A JARABE DE MAPLE, REPORTE DE UN CASO

CORNEJO-ESCAVEL EMILIO, FAJARDO-FREGOSO BLANCA FABIOLA, BORRAYO-AGUIRRE FRANCISCO JOEL, BURGOS-PÁEZ ALAN, CEJA-MORENO HUGO
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE, GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de orina de jarabe de maple es una metabolopatía autosómica recesiva que afecta el metabolismo de aminoácidos de cadena ramificada. Es causada por una deficiencia en el complejo alfa-ceto-acidodeshidrogenasa de cadena ramificada. Con una incidencia de 1 en 180,000 individuos.

OBJETIVOS: Dar a conocer las principales características de la enfermedad de orina con olor a jarabe de maple y hacer el reporte del caso.

REPORTE DE CASO: Paciente masculino originario de Aquila, Michoacán. Alimentado al seno materno. A los cuatro días comenzó con anorexia, vómito, adinamia e hipotonía. Hospitalizado con franco deterioro neurocognitivo, se inició fase III de ventilación. Se determinaron niveles de aminoácidos reportándose leucina de 2139 μ mol/L. Durante su estancia desarrolló constantes acidosis metabólicas, además de neumonía intrahospitalaria. La evolución tórpida que presentó el paciente fue provocada por la falta de administración de fórmula especial para dicha metabolopatía.

CONCLUSIONES: La importancia de conocer esta metabolopatía estriba en que un diagnóstico oportuno impacta directamente en la salud y el desarrollo neurocognitivo del paciente. Una vez diagnosticado, se prescribe tratamiento exento de aminoácidos de cadena ramificada, por desgracia no se encuentra disponible en el país y es sumamente difícil lograr importarlo.

SÍNDROME DE AICARDI. PRESENTACIÓN DE UN CASO

MITRE-SOLÓRZANO GUADALUPE RAQUEL, FAJARDO-FREGOSO BLANCA FABIOLA, BORRAYO-AGUIRRE FRANCISCO JOEL, CORNEJO-ESCAPELL EMILIO, BURGOS-PÁEZ ALAN, CEJA-MORENO HUGO
HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE, SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Aicardi está compuesto clásicamente por la tríada de: espasmos infantiles de aparición temprana, lagunas coriorretinianas consideradas como patognomónicas y agenesia parcial o total del cuerpo calloso. Sin embargo, se acompaña de otras características como son: microcefalia, hipotonía axial, labio-paladar hendido, anomalidades costovertebrales y diversas alteraciones de la migración neuronal. Este síndrome está ligado al cromosoma X, siendo incompatible para la vida en los varones excepto los de cariotipo 47XXY.

OBJETIVO: Presentar el caso de una paciente femenina de cinco meses con diagnóstico de síndrome de Aicardi.

MATERIAL Y MÉTODO: Paciente femenina de cinco meses, la cual inicia con su padecimiento a los tres meses de edad, presentando espasmos infantiles de tipo flexor y retraso psicomotriz severo.

RESULTADOS: Se realiza fondoscopia donde se visualiza micropapilas con múltiples lagunas coriorretinianas. Electroencefalograma con patrón de brote supresión. Resonancia magnética observándose polimicrogiria, ventriculomegalia, agenesia parcial de cuerpo calloso, lesiones quísticas periventriculares y esquizencefalia de labio abierto.

CONCLUSIONES: Aicardi es un síndrome raro y afecta a todas las etnias por igual. Su incidencia se estima 1:167,000 habitantes. No se sabe con exactitud los genes involucrados, pero los últimos reportes mencionan al Xp22.

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH. PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

MITRE-SOLÓRZANO GUADALUPE RAQUEL, FAJARDO-FREGOSO BLANCA FABIOLA, BORRAYO-AGUIRRE FRANCISCO JOEL, CORNEJO-ESCAPELL EMILIO, BURGOS-PÁEZ ALAN, CEJA-MORENO HUGO
HOSPITAL CIVIL DE GUADALAJARA FRAY ANTONIO ALCALDE, SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO.

OBJETIVO: Presentar el caso de una paciente femenina de dos años seis meses con diagnóstico de distrofia muscular congénita de Ullrich.

INTRODUCCIÓN: La distrofia muscular congénita de Ullrich (DMCU) es caracterizada por aparición temprana de debilidad muscular generalizada de progresión lenta, múltiples contracturas articulares proximales, hiperlaxitud y calcáneo prominente, conforme progresó la enfermedad se va desarrollando rigidez espinal y escoliosis. El retraso psicomotor es frecuente. En estos pacientes la inteligencia se encuentra normal. Esta enfermedad está provocada por una mutación en los genes que codifican las cadenas alfa del colágeno VI y presenta un patrón de herencia autosómica recesiva.

MATERIAL Y MÉTODO: Paciente femenina de un año seis meses de edad, la cual cursó desde etapas tempranas con retraso del desarrollo psicomotor; inició a los dos meses de edad con hipotonía por lo que fue hospitalizada y diagnosticada con DMCU.

RESULTADOS: Se realizó biopsia muscular, donde se observó atrofia muscular con leve fibrosis pericelular; el estudio immunohistoquímico mostró reducción de colágeno VI.

CONCLUSIONES: La DMCU es una enfermedad progresiva grave. La mayoría de pacientes no puede caminar o sólo es capaz de hacerlo durante un corto tiempo, normalmente antes de la pubertad.

VERTICILLOS ANTIHORARIO Y SU RELACIÓN CON ALTERACIONES DEL CUERPO CALLOSO. REPORTE DE UN CASO

MERCADO SILVA ARMIDA FRANCISCO M, GONZÁLEZ CRUZ MARGARITA, BELTRÁN QUINTERO REYNALDO, VILLEGAS PEÑA HILDA, REA ROSAS ALEJANDRO, JIMÉNEZ ÁLVAREZ ALICIA
DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA Y NEUROQUIRUGÍA PEDIÁTRICA. UMAE PEDIATRÍA. CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, IMSS. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL VALENTÍN GÓMEZ FARÍAS ISTE, GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL SAN JAVIER, GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA CENTRO DE REHABILITACIÓN INFANTIL TELETON, GUADALAJARA, JALISCO. DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, NUEVO HOSPITAL CIVIL, GUADALAJARA, JALISCO, MÉXICO. DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA. UMAE PEDIATRÍA. CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, IMSS.

INTRODUCCIÓN: La complejidad cerebral depende de su conectividad. El cuerpo calloso es la mayor conexión del Sistema Nervioso Central (SNC) entre los dos hemisferios cerebrales. Su afectación resulta por proliferación celular, migración, crecimiento axonal y glial de la línea media anómalo. La combinación de mecanismos genéticos tiene un rol en la etiología de la agenesia del cuerpo calloso (ACC). 15% de los pacientes tienen un síndrome reconocido y en 75% no hay causa identificable. Ocurre en 1:4000 nacidos vivos, donde 3% de los pacientes con trastornos del neurodesarrollo tienen ACC. Asimismo, 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.

OBJETIVO: Describir un caso clínico que ejemplifica las manifestaciones y los hallazgos imagenológicos de una disgenesia del cuerpo calloso asociado verticilos antihorario.

CASO: Masculino de seis meses de edad. Sin antecedentes familiares ni antecedentes patológicos. Embarazo normo-evolutivo, obtenido por parto eutóxico, calificación de escala de Apgar de 8-9, peso 2,850 g (percentil 3), talla 66 cm (percentil 25). El motivo de consulta es un pobre desarrollo psicomotor. **Exploración física:** Perímetro céfálico 42 cm, fontanela anterior 2 cm, dos verticilos (uno anti horario), adecuada implantación de pabellones auriculares, simetría facial, paladar normal, pliegue palmar transverso. Cabeza en gota, no sigue objetos, no fija mirada, sin sonrisa social, no sostén céfálico, no localiza fuente sonora, epicanto. El sistema motor: Tono activo disminuido, tono pasivo aumentado, con ángulos de abductores en 100, talón oreja 90 grados, poplíticos 100, empuñamiento de pulgares, persistencia de reflejo prensión palmar, reflejos de estiramiento muscular aumentados +++ de forma global, respuesta plantar extensora bilateral. **Tomografía multicorte (Sagitales coronales y axiales) de cráneo:** Cisura interhemisférica profunda, hasta 3er ventrículo, colpocefalia, imagen de alas de murciélagos, lo que traduce una disgenesia de cuerpo calloso.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN: Este caso ejemplifica la asociación estructural y funcional entre la aparición de verticilos antihorario y las alteraciones del cuerpo calloso, además están asociadas al retraso del neurodesarrollo. Las bases biológicas de la ACC son complejas, esto se refleja en el amplio cortejo sintomático que puede presentar el paciente con disgenesia de cuerpo calloso además de los diferentes síndromes asociados. Es quizás uno de los defectos de nacimiento más complicados debido a que muchos procesos del neurodesarrollo están involucrados en la formación completa del cuerpo calloso. Al encontrar el clínico este tipo de disgenesia será necesaria una evaluación extensa dado que la disgenesia del cuerpo calloso ya sea completa o parcial puede deberse a causas diversas entre las que se incluyen genéticas, infecciosas, vasculares o tóxicas, lo cual lleva al clínico a ser acucioso, en la búsqueda de otras alteraciones que lo guíen al diagnóstico como es la presencia de verticilos antihorario.