

## **SUPLEMENTO 1, 2014**



*Academia  
Mexicana de  
Neurología, A.C.*

XXIII Reunión Anual de la  
Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica, A.C.

Mérida, Yuc.  
Hotel Fiesta Americana

Del 20 al 23 de mayo, 2014

Resúmenes de Trabajos Libres

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

Del 20 al 23 de mayo, 2014

Resúmenes de Trabajos Libres en Plataforma

**PREVALENCIA DE MUTACIONES EN TSC1 Y TSC2 EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA DEL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA**

MARTÍNEZ MENDOZA PERLA MICHELLE,\* CARMONA VÁZQUEZ CARLOS RAÚL,\*\* RUIZ GARCÍA MATILDE,\*\*\* CARMONA APARICIO LILIANA,\*\*\*\* GUERRA-MEDRANO DANIELA HORTENCIA\*

\*MÉDICO PASANTE DEL SERVICIO SOCIAL UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE CIUDAD JUÁREZ. \*\*MÉDICO RESIDENTE DEL 5º. AÑO NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA (INP). \*\*\*JEFA DEL DEPARTAMENTO NEUROLOGÍA INP. \*\*\*\*LABORATORIO NEUROQUÍMICA INP

**INTRODUCCIÓN:** Trastorno genético autosómico dominante, cursa con epilepsia, déficit cognitivo o trastornos del comportamiento, lesiones cutáneas y hamartomas en diferentes órganos. Incidencia de 1/1,000 recién nacidos vivos. Afecta ambos sexos, 60% corresponde a mutaciones de novo. Genes causantes: TSC1 y TSC2. No se identifica mutación de dichos genes en 15 a 25% de los casos, se desconoce si es por mosaicismo sus otros genes afectados.

**OBJETIVO:** Determinar frecuencia de casos con mutaciones en TSC1 y TSC2, y sin mutación detectada, porcentaje de mutaciones de novo en la población con complejo de esclerosis tuberosa (TSC) del INP.

**METODOLOGÍA:** Estudio retrospectivo, observacional y transversal. Se incluyeron 21 pacientes con TSC y estudios genéticos, tratados en el INP durante 2012-2013.

**RESULTADOS:** Se estudiaron 21 pacientes, 33.3% del sexo femenino y 66.6% del masculino. 71.4% con mutaciones genéticas detectadas, 19% correspondieron a TSC1 y 47.6% a TSC2. Diez pacientes con mutaciones de novo, con herencia familiar, en el resto aún no se determinaba.

**DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES:** Se encontró predominio del sexo masculino, el porcentaje de mutaciones no detectadas y de novo son mayores a lo reportado. La mutación de estos genes confirma el diagnóstico y permite iniciar el manejo, aún no es posible establecer un pronóstico con base en alteraciones génicas, aunque se relaciona a TSC2 con manifestaciones clínicas más severas.

**APORTACIÓN AL CONOCIMIENTO:** En la población con TSC del INP predominan los varones, la mutación de TSC2 es más común y las de novo son mayores a lo descrito.

**RESULTADOS DEL PRIMER AÑO DEL PROTOCOLO NEO-COOLING EN RECIÉN NACIDOS CON ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA**

SÁNCHEZ-ACOSTA CG\*, VILLAGRÁN-MUÑOZ V\*\*, SALINAS-RAMÍREZ V\*\*, FERNÁNDEZ-MÉNDEZ J\*\*

\*SERVICIO DE NEUROPERINATOLOGÍA DEL HOSPITAL MATERNO PERINATAL MÓNICA PRETELINI SÁENZ, INSTITUTO DE SALUD DEL ESTADO DE MÉXICO. \*\*SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL MATERNO PERINATAL MÓNICA PRETELINI SÁENZ (ISEM)

**INTRODUCCIÓN:** La incidencia de asfixia perinatal se encuentra entre 3 a 5/1,000 nacidos vivos. La encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) moderada a grave se presenta en 1 a 2/1000 nacidos vivos, de los cuales 15 a 20% fallecen y 20 a 30% presentan secuelas graves. Actualmente existe suficiente evidencia para sustentar la hipotermia como el tratamiento estándar del recién nacido con EHI.

**OBJETIVO:** Presentar los resultados después de un año de iniciar el protocolo Neo-Cooling en el que se utiliza la hipotermia selectiva como tratamiento de los recién nacidos con encefalopatía hipóxico-isquémica.

**MÉTODO:** En el periodo de enero de 2013 a enero de 2014 se incluyeron los recién nacidos mayores de 36 SDG que cumplieran con tres o más de los siguientes criterios: Evento centinela (desaceleraciones variables, meconio, taquicardia, etc.), APGAR menor de 5 a los 5', gasometría de cordón en la primera hora con pH menor de 7.0 y déficit de base-16 mmol, necesidad de ventilación asistida (intubación o presión positiva con máscara) por más de 10 minutos y menos de 6 horas de vida. Se realizó monitorización con electroencefalografía de amplitud integrada (aEEG) por lo menos 30 minutos antes de iniciar hipotermia y se continuó durante las 72 horas del procedimiento. El enfriamiento se llevó a cabo con el dispositivo Cool-Cap que administra hipotermia cefálica, teniendo como objetivo una temperatura rectal entre 34 y 35 °C. Se analizaron medidas de tendencia central y análisis de diferencias con el paquete estadístico SPSS16.0.

**RESULTADOS:** Se incluyeron 13 recién nacidos, nueve masculinos y cuatro femeninos ( $p < 0.05$ ), edad materna 21 años (DE 5.6 años), gestas 1.5 (DE 1), edad gestacional 39 semanas (DE 1 semana), cinco nacieron por cesárea (43%) y ocho por parto (57%) ( $p < 0.05$ ), en seis (46%) se identificó evento centinela, peso al nacer 3,045 g (DE 649 g), APGAR a los 5 min cinco (DE 1.5), Samat I ocho (63%), Samat II cuatro (30%), Samat III uno (7%), aEEG previo a la hipotermia con patrón discontinuo en ocho (63%), continuo en cuatro (30%), crisis subclínicas con complejo POL uno (7%), horas de vida al inicio de hipotermia 4 h (DE 1.3 h), 12 (92%) estuvieron bajo ventilación mecánica y uno (8%) en CPAP nasal, 11 (84%) tuvieron valoración ecocardiográfica inicial de los cuales nueve (82%) mostraron una miocardiopatía hipóxico-isquémica y dos (18%) corazón estructuralmente sano, 12 (92%) sobrevivieron y uno falleció (8%) ( $p < 0.05$ ), la estancia hospitalaria fue de 15.2 días (DE nueve días). Los efectos secundarios fueron: 12 (98%) presentaron bradicardia, cinco (38%) trombocitopenia, tres (23%) hipoglucemia, nueve (69%) hiponatremia, tres (23%) hipocalcemia. Al seguimiento neurológico actual nueve (69%) llevan un neurodesarrollo acorde a la edad y cuatro (31%) tienen algún retraso en la adquisición de los hitos del desarrollo.

**CONCLUSIÓN:** La hipotermia como tratamiento de la encefalopatía hipóxico isquémica del recién nacido es efectiva y segura, previene la mortalidad y disminuye el impacto deletéreo sobre el neurodesarrollo de estos niños. Debemos de considerarla como el tratamiento estándar de los recién nacidos asfixiados. Es imperativo que en nuestro país se cuente con un consenso y protocolo para el manejo de hipotermia terapéutica.

**EFFECTIVIDAD DE PULSOS DE METILPREDNISOLONA EN EL TRATAMIENTO DE EPILEPSIA REFRACTARIA EN NIÑOS DE LA UMAE, HOSPITAL DE PEDIATRÍA**

ARMEJO CHÁVEZ LUZ ELENA, MERCADO SILVA FRANCISCO MIGUEL, HUERTA HURTADO ALMA MARITZA, BARRERA DE LEÓN JUAN CARLOS, TLACUILO PARRA ALBERTO

DEPARTAMENTO DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIRUGÍA PEDIÁTRICA. UMAE PEDIATRÍA. CENTRO MÉDICO NACIONAL DE OCCIDENTE, IMSS, GUADALAJARA JALISCO, MÉXICO

**INTRODUCCIÓN:** La epilepsia refractaria es considerada a la presencia de más de tres crisis en una semana por más de tres meses, bajo tratamiento con fármacos antiepiépticos y a dosis adecuadas. Actualmente existen 21 fármacos usados para el control de la epilepsia. El 60% de los pacientes queda libre de crisis, 20% disminuye la frecuencia y otro 20% presenta refractariidad al manejo. Antes esa refractariidad se han utilizado otros métodos terapéuticos como lo son los esteroides. Se ha demostrado en estudios previos, la utilidad de los esteroides en el tratamiento de epilepsia refractaria.

**OBJETIVO:** Evaluar la efectividad de bolos de metilprednisolona en el tratamiento de la epilepsia refractaria en niños de la UMAE Hospital de Pediatría.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** La efectividad de pulsos de metilprednisolona fue evaluada en 46 casos consecutivos de junio a diciembre de 2013. Criterios de inclusión: pacientes pediátricos con diagnóstico establecido de epilepsia refractaria, contar con EEG previo al inicio del tratamiento y ser derechohabiente del IMSS. Los criterios de no inclusión: haber tenido modificación en los fármacos

antiepilepticos una semana previa al tratamiento. Haber recibido esquema de esteroides un mes previo y tener como comorbilidades diabetes, hipertensión o procesos infecciosos previos al tratamiento. Criterios de eliminación: decisión de retirarse del estudio, presencia de crisis hipertensiva y no haber concluido en tratamiento. Los pacientes recibieron metilprednisolona a 15 mg/kg/día, cinco días, cada mes, por tres meses, con tomas de exámenes de laboratorio previo, durante y posterior al tratamiento. Se realizó EEG al término del tercer ciclo. Análisis descriptivo: mediante frecuencias y porcentajes para variables cualitativas. -Para variables cuantitativas se analizaron mediante mediana y rangos. -Para comparar los grupos de respondedores con los no respondedores al manejo con la metilprednisolona se utilizó  $\chi^2$ . -Para comparar variables cuantitativas de pacientes que respondieron con los que no respondieron al tratamiento se utilizó U de Mann Whitney. -Para comparar las variables cuantitativas dentro del mismo grupo en los diferentes momentos de toma de diferentes reactivos se utilizó Wilcoxon. El análisis se realizó en el Statistical Package for Social Sciences (SPSS) versión 17.0

**RESULTADOS:** De los pacientes con diagnóstico de epilepsia refractaria se estudiaron 46, excluyéndose cuatro. Los datos tuvieron una distribución no simétrica por lo que se empleó estadística no paramétrica. La edad promedio fue de siete años, tres meses. Rango de ocho meses a 15 años con cuatro meses. Mediana siete años con siete meses. Del sexo masculino 29 pacientes (63%) y del sexo femenino 17 (37%). Relación mujer: hombre 1:1.7. Todos los pacientes contaron con estudio de neuroimagen previo al inicio del tratamiento. De las etiologías, 41 pacientes sintomáticos (88%), cuatro pacientes criptogénicos (10%) y un paciente idiopático (2%). Todos los pacientes reciben fármacos antiepilepticos: nueve pacientes con dos fármacos (21%), 24 pacientes con tres fármacos (57%), siete pacientes con cuatro fármacos (17%) y dos pacientes con cinco fármacos (5%). Se administró metilprednisolona a dosis de 15 mg/kg/día por cinco días, cada mes por tres meses. La evacuación se hizo cada mes, dando seguimiento por tres meses, observándose disminución en el número de crisis en 91% de los pacientes y en disminución en duración en 92% de los pacientes. Considerando los síndromes epilépticos generalizados con mejoría clínica de 86% y mejoría electroencefalográfica de 52%. En los síndromes epilépticos parciales con mejoría clínica de 87% y electroencefalográfica de 75%. Valor de p mediante Wilcoxon para número y duración de las crisis fue estadísticamente significativa. Los efectos adversos de los esteroides se observó que los niveles de leucocitos no se modificaron de manera significativa ni antes ni después de la administración de de cada ciclo de la metilprednisolona. Los niveles de glucosa se encontraron elevados en siete (17%) pacientes y en cuatro de ellos se requirió de manejo con insulina. Con respecto a las cifras de presión arterial tanto sistólica como diastólica, se mantuvieron estables con valor de p por U de Mann Whitney no estadísticamente significativa.

**DISCUSIÓN Y ANÁLISIS:** Los resultados del presente estudio demuestran la efectividad de la metilprednisolona para el tratamiento de los pacientes con epilepsia refractaria, encontrando una mejoría en la disminución de número de crisis de 91% y disminución en la duración de las crisis de 92%. Considerando la mejoría clínica con base en: duración de las crisis, se obtuvo p mediante Wilcoxon, en los tres ciclos: 0.000, 0.002, 0.018, respectivamente, siendo significativas. Considerando número de crisis convulsivas, se obtuvo p significativa, excepto en el segundo ciclo (0.000, 0.235, 0.001). La modificación en la actividad cerebral en 64%. Los principales síndromes epilépticos en los cuales se empleó la metilprednisolona fueron síndrome de Lennox-Gastaut, síndrome de West, síndrome de Landau-Kleffner, síndrome Doose, epilepsia del lóbulo temporal, epilepsia del lóbulo frontal. Se observó entre los pacientes una mejor respuesta clínica (considerando número de crisis convulsivas diarias) en los pacientes con síndromes epilépticos parciales (92%) que en

síndromes epilépticos generalizados (87%). Se observó modificación en la actividad cerebral en los síndromes epilépticos generalizados, en 53%. De los efectos adversos predominó la hiperglucemia (17%), requiriendo tratamiento 50% y sólo se reportó un paciente con sepsis. Este último requirió de suspensión del manejo con metilprednisolona.

**APORTACIÓN:** Con base en los resultados aquí presentados, mediante ensayo clínico, se presume de la efectividad de la metilprednisolona para el empleo como tratamiento para los pacientes con epilepsia refractaria, así como se establece la seguridad del medicamento para uso intrahospitalario y bajo vigilancia médica estrecha.

## INMUNOGLOBULINA G INTRAVENOSA (IgG IV) COMO TRATAMIENTO COADYUVANTE EN EPILEPSIA PEDIÁTRICA REFRACTARIA. SERIE DE CASOS

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

**INTRODUCCIÓN:** La epilepsia refractaria se define como el fallo en el control de crisis con al menos dos antiepilepticos adecuados. Se han documentado alteraciones inmunológicas en la epilepsia de ahí que se haya planteado a la IgG como otro recurso en el manejo de la epilepsia refractaria.

**OBJETIVO:** Comunicar nuestra experiencia con el uso de IgG IV.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** Se revisaron los expedientes de pacientes con epilepsia atendidos en el CMN 20 de Noviembre durante enero-2007 a enero-2012, se incluyeron los que recibieron inmunoglobulina (400 mgkgdosis) como tratamiento coadyuvante.

**RESULTADOS:** De 560 pacientes atendidos, 214 tuvieron epilepsia, de los cuales 15 que tuvieron epilepsia refractaria recibieron inmunoglobulina, de estos uno tenía callosotomía previa y a cuatro se les había colocado estimulador vagal previamente. La edad promedio al inicio de IgG IV fue 8.4 años, los casos sintomáticos fueron 11 y cuatro idiopáticos; promedio de antiepilepticos empleados previo a IgG: cuatro, tipo principal de crisis: tónica generalizada. La frecuencia de crisis fue nueve por mes con duración promedio mensual de 78 minutos pre-IgG IV y posterior al inicio del tratamiento hubo reducción de 49% en frecuencia y 92% en duración, el promedio de meses para alcanzar la reducción fue cinco meses.

**DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES:** Nuestros hallazgos consistieron en una reducción importante en cuanto a la duración de las crisis, en cuanto a la frecuencia las cifras son limítrofes a lo reportado en la literatura para considerarlo como tratamiento efectivo. Existe sólo un estudio aleatorizado placebo control publicado en la biblioteca Cochrane que informa una mejoría en la reducción de frecuencia más que en la duración de crisis, lo cual difiere de lo encontrado en nuestra serie de casos, ya que la disminución de la duración de las crisis fue mayor.