

XXX CONGRESO ACADEMIA IBEROAMERICANA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA (AINP) GUATEMALA 2024

RESÚMENES DE LAS COMUNICACIONES

1. EFECTOS ADVERSOS DE FÁRMACOS ANTIEPILEPTICOS EN PEDIATRÍA

Imelda Beatriz Sontay Torres, Jorge Alfredo León Aldana
Hospital General San Juan de Dios, Guatemala

Introducción: Los efectos secundarios son una complicación frecuente en el uso de los fármacos antiepilépticos en pediatría. **Objetivo:** Describir las reacciones adversas de los fármacos antiepilépticos frecuentemente utilizados en niños con epilepsia evaluados en un servicio de neurología pediátrica, en los años 2020 y 2021. **Materiales y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo – transversal, analizando los registros de pacientes con diagnóstico de epilepsia. Se usó estadística descriptiva para la identificación de los fármacos con mayores efectos adversos. **Resultados:** Se incluyeron 181 niños con diagnóstico de epilepsia, con un rango de edad comprendida entre 1 mes a 12 años, de los cuales 35 (19.3%) pacientes presentaron reacciones adversas a los siguientes fármacos; fenobarbital, fenitoína, ácido valproico, levetiracetam y oxcarbazepina. De los 35 pacientes, 22 (63%) fueron de sexo masculino, 13 (37%) de sexo femenino, viéndose con mayor frecuencia en las edades entre 2 a 5 años de edad. Los fármacos con más reacciones adversas fueron; ácido valproico en 22 pacientes, siendo las reacciones más frecuentes hiperamonemia y trombocitopenia, fenitoína en 11 pacientes presentando con el uso crónico hirsutismo e hiperplasia gingival, y, como signo de neurotoxicidad ataxia y nistagmo. Finalmente, fenobarbital con 9 pacientes, identificando con mayor frecuencia sedación. **Conclusión:** En casi la quinta parte de los pacientes con epilepsia de la población estudiada, se detectaron diferentes reacciones adversas a los fármacos antiepilépticos que recibían. Es importante tenerlas en cuenta para monitorizarlos clínica y paraclínicamente en cada consulta.

2. ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO 23: TRASCENDIENDO LOS LÍMITES DE LA NEUROGENÉTICA, A PROPÓSITO DE UN REPORTE DE CASO EN COLOMBIA

María Camila Cortés Rojas, Andrés Felipe Araujo Polania, Nicolás Forero
Universidad Militar Nueva Granada, Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

Introducción: La Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo 23 (OMIM #615859) es una enfermedad de baja prevalencia que se manifiesta con epilepsia de inicio precoz, retraso global del desarrollo, hipotonía y disfunción visual. Está asociada a variantes en el gen *DOCK7*, las cuales impactan negativamente en el desarrollo cerebral y la función neurológica. **Objetivo:** Resaltar la importancia del abordaje genético y la segregación en epilepsias asociadas con características fenotípicas distintivas, para identificar nuevas entidades nosológicas. **Caso clínico:** Paciente femenina de 2 años y 11 meses. A los 10 días de vida, se detecta soplo cardíaco, derivándola a cardiología pediátrica que sospecha ductus arterioso persistente y observa características fenotípicas destacadas. A los 4 meses, tras esquema de vacunación, presenta estado epiléptico febril. vEEG, muestra actividad interictal focal occipital alterante. Se inicia manejo anticrisis. Evaluación genética inicial con hibridación genómica comparativa resulta normal. A los 6 meses, presenta nuevo estado epiléptico sin desencadenantes. En nuestra institución, se diagnostica retraso global del neurodesarrollo, hipotonía central y epilepsia

de probable etiología genética, inicialmente sospechando síndrome de Cornelia de Lange. Se realiza tamizaje metabólico normal, neuroimagen con hallazgos inespecíficos, se sospecha disfunción visual por evaluaciones oftalmológicas y electroretinograma alterado. Por hallazgos de aCHG normal, se realiza exoma trio, detectando una variante intrónica en el gen *DOCK7* NM_001271999.1 c.1683-3C>G; P., en homocigosis en la paciente; padres heterocigotos, VUS compatible con Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo 23. **Conclusión:** Se resalta la importancia de la genética en la comprensión y manejo de enfermedades neurológicas complejas permitiendo expandir el horizonte diagnóstico.

3. ESTIRIPENTOL EN EPILEPSIA PEDIÁTRICA FARMACORRESISTENTE EN PACIENTES SIN SÍNDROME DE DRAVET: RESULTADOS PROMETEDORES

Ana María Cabal Herrera, Morgan Celone, Jim Herbst, Jorge Vidaurre
Department of Pediatrics, Division of Neurology, Nationwide Children's Hospital – The Ohio State University, Ohio, USA

Introducción: La epilepsia farmacorresistente (ERF) afecta hasta un 30% de los pacientes con epilepsia. Se ha demostrado la eficacia del estiripentol como tratamiento adyuvante en pacientes con síndrome de Dravet (SD). Existe poca evidencia de su uso en otras epilepsias. **Objetivo:** Evaluar la eficacia del estiripentol en el control y manejo de convulsiones en niños con ERF no asociada al SD. **Métodos:** Revisión retrospectiva de 33 pacientes con ERF (excluyendo SD) que iniciaron tratamiento con estiripentol. **Resultados:** El estiripentol fue precedido por una mediana de 4 fármacos antiepilépticos fallidos. Tras 3 meses después del inicio, el 84% experimentó una reducción de convulsiones $\geq 50\%$, esta reducción fue sostenida en un 74% de los pacientes en la última visita (más de 6 meses). El 52% de los pacientes experimentó una reducción de las convulsiones $\geq 75\%$, alcanzando $>90\%$ en 39% de ellos. Los pacientes con crisis tónico-clónicas y tónicas bilaterales prolongadas tuvieron una reducción del 100%. El 70% pudo suspender al menos un fármaco antiepiléptico y en el 88% se redujo la dosis de al menos uno. La coadministración de clobazam fue común, con una disminución promedio de la dosis del 33% tras iniciar el estiripentol. El 44% presentó algún efecto adverso, incluyendo sedación (más común) y cambios conductuales. Solo 2 pacientes suspendieron el tratamiento como resultado de efectos adversos. **Conclusiones:** El estiripentol es una alternativa terapéutica muy efectiva en pacientes con ERP sin SD, especialmente para crisis bilaterales tónicas y tónico-clónicas. Las conclusiones son limitadas por el carácter retrospectivo del estudio.

4. TRATAMIENTO OFF-LABEL DE LA EPILEPSIA REFRACTARIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

Ana Gabriela Eunice Rodas Domingo, Henry Hugo Gálvez Quiñonez
Centro Galo, Unidad de Neurología Infantil, Quetzaltenango, Guatemala

Objetivo: Describir el uso de estimulación magnética repetitiva (rTMS), como terapia alternativa en paciente pediátricos con epilepsia refractaria. **Caso No. 1:** Paciente de 7 años, con inicio de crisis epilépticas en clúster a los 3 años. Descritas como

crisis focales del área motora suplementaria (AMS). Presenta en el transcurso estatus epiléptico supra refractario, que lo lleva a cuidados intensivos por 45 días. Se intentaron más de 7 protocolos farmacológicos sin éxito. No se evidencia lesión estructural en REM ni en SPECT interictal. El EEG demuestra inicio ictal en la región del AMS derecha. Egresó del intensivo con una frecuencia de 40 crisis diarias. Presenta alteración en la marcha y la interacción social. Inicia protocolo de estimulación resolviendo el total de las crisis en la sesión 30, mejora el lenguaje y logra la marcha asistida. **Caso No. 2:** Paciente de 16 años con antecedente de prematuridad quien desarrolla epilepsia a los 7 años, se inicia tratamiento con múltiples fármacos, logrando el control de crisis por 2 años. A los 10 años se reactivan las crisis de diversos tipos, generalizadas, focales de predominio diurno y con deterioro cognitivo. Previo a la estimulación presentaba una frecuencia de 20 crisis diarias. Tras 40 sesiones de estimulación, se logra el cese completo de crisis. En ambos casos se inició rTMS a bajas frecuencias (0.5 Hz) con bobinas en forma de ocho angulada. **Conclusiones:** La rTMS a bajas frecuencia es un tratamiento alternativo para pacientes farmacorresistentes con dificultad de acceso para el tratamiento quirúrgico.

5. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO EN CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE CON EPILEPSIA ESTRUCTURAL. REPORTE DE CASO

María Olivares-Gutiérrez, Ana Carrión, Beatriz Chávez-Luevanos, José Arenas-Ruiz, José Bonilla-Galván
Servicio de Neurología, Servicio de Neurocirugía, Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México

Introducción: Cavernomatosis múltiple (CM) son lesiones hamartomatosas formadas por sinusoides dilatados, sin parénquima cerebral interpuesto. Alteración del desarrollo de la red arteriolo-capilar. La mayoría esporádicas, caracterizando presencia de CM en un solo paciente. Afectan 0.4-0.8% de población. La clínica es variable, manejo, toma de decisiones terapéuticas requieren discusión multidisciplinaria y evaluación exhaustiva del perfil de tolerancia al riesgo del paciente. **Objetivo:** Describir la resección quirúrgica como tratamiento en cavernomatosis múltiple con epilepsia estructural, reporte de caso. **Caso clínico:** Lactante de 13 meses, con neurodesarrollo adecuado, mayo 2024 presenta estado epiléptico focal, alteración estado de alerta, motor clónico mano y pie izquierdo, cediendo con levetiracetam, trasladado a cuidados intensivos pediátricos, realizándose resonancia magnética cerebral, reportando: cavernomatosis múltiple, lesión con sangrado subagudo en región frontal derecha. Video-electroencefalograma: actividad epileptiforme región frontal derecha. Manejo quirúrgico: craneotomía frontoparietal derecha; localizan lesión con ultrasonido transoperatorio, se realiza mapeo de áreas frontales elocuentes, colocan malla de registro, abordaje transulcal parafascicular, resecan cavernoma y área de gliosis adyacente con control electrocorticográfico. Neurodesarrollo adecuado posterior a resección quirúrgica y libre de crisis epilépticas. **Conclusiones:** El tratamiento integral, oportuno y adecuado, mejora el pronóstico neurológico del paciente. Cuando sea posible, la resección quirúrgica es la opción de tratamiento preferida en CM sintomática. En casos seleccionados, radioterapia dirigida para tratar lesiones que son quirúrgicamente inaccesibles. La indicación quirúrgica se realiza de forma individualizada y se considera cuando la CM produce focalización o sea productor de crisis sin respuesta a tratamiento. CM puede presentarse con crisis epilépticas, déficit neurológicos focales, cefalea, dificultades conductuales o psicomotor.

6. ESTUDIO DE LAS MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS EN NIÑOS QUE INGRESARON AL SERVICIO DE EMERGENCIAS CON EL DIAGNÓSTICO DE INFECCIÓN POR SARS-COV2 DURANTE UN PERIODO DE DOS AÑOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL EN COSTA RICA

Alfonso P. Gutiérrez-Mata, Adriana Yock-Corrales, Fabricio Sevilla-Acosta, Sixto Bogantes-Ledezma, Adriana Ulate-Campos, Andrés Umaña-Calderón
Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, San José, Costa Rica

Introducción: Las manifestaciones neurológicas durante la infección aguda por SARS-CoV-2 incluyen una amplia variedad de síntomas con diferentes grados de gravedad. **Objetivos:** Determinar las manifestaciones neurológicas causadas por el SARS-CoV-2 en el paciente pediátrico, determinar la prevalencia de síntomas y gravedad de la enfermedad. **Materiales y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de niños menores de 18 años con infección confirmada por SARS-CoV-2 o síndrome inflamatorio multisistémico (MIS-C) que ameritaron ingreso hospitalario, por un periodo de 2 años. Se realizaron análisis estadísticos descriptivos y se utilizó regresión logística para identificar factores asociados en pacientes con compromiso neurológico. **Resultados:** Ciento ochenta y dos pacientes se ingresaron durante el periodo del estudio, 43 (23.3%) se manifestaron con síntomas neurológicos. Los síntomas neurológicos más frecuentes fueron cefalea (19; 44.1%), convulsiones (11; 25.5%), encefalopatía (4; 9.3%) y anosmia (2; 4.6%). En los pacientes con síntomas neurológicos la edad fue mayor 5.3 (DE 4) vs. 3.8 (DE 4.1); valor p=0.02. En relación con la mortalidad, 3 (6.9%) pacientes fallecieron (3 vs. 0, valor p=0.0017) con un índice de mortalidad (PIM) mayor en estos pacientes 6 (DE 6.8) vs. 4.5 (DE .8); valor p=0.05. Se encontró una mayor asociación con el diagnóstico de síndrome inflamatorio multisistémico (MIS-C) en aquellos con síntomas neurológicos (OR 3.4, IC 1.4-8.3; valor p=0.001). **Conclusión:** La cefalea fue el síntoma neurológico más frecuente. En los pacientes con presentaciones más graves no encontramos diferencia significativa respecto a la presencia de síntomas neurológicos, sin embargo, sí encontramos una asociación significativa con los pacientes con MIS-C y mortalidad.

7. REPORTE DE CASO DE MENINGOENCEFALITIS POR AMEBA DE VIDA LIBRE: EL TERROR DE NUESTRAS AGUAS

María Camila Cortés Rojas, Derly Carolina Hernández Moreno, Ana Cristina Mariño Drews, Eugenia Espinosa García
Universidad Militar Nueva Granada, Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

Introducción: La meningoencefalitis amebiana primaria (MAP) es una enfermedad rara y grave que se produce por la infección del sistema nervioso central por amebas de vida libre. Aunque la enfermedad es poco común, su alta tasa de mortalidad la convierte en una preocupación significativa para la salud pública. **Objetivo:** Resaltar la importancia del diagnóstico temprano y tratamiento oportuno en MAP mediante la presentación de un sobreviviente pediátrico. **Caso clínico:** Paciente masculino de 13 años previamente sano, con antecedente de viaje reciente clima cálido, con actividad recreativa en río, consulta por cuadro clínico de 2 días de evolución consistente en cefalea intensa, fotofobia, fiebre, asociado a cambios conductuales, crisis focales motoras. Al examen físico con signos meníngeos, se enfoca como sospecha de neuro-infección, se logra diagnóstico tras visualización directa de trofozoito en LCR, se inició cubrimiento antibiótico con linezolid, anfotericina B liposomal + voriconazol + miltefosina. Al ingreso a nuestra institución se realizó revisión de la bibliografía y se indicó terapia intratecal con esquema empírico reportado en casos de sobrevivientes. Dado el cuadro de presentación atípico por estabilidad neurológica y ausencia de lesiones intraparenquimatosas, se consideró alta sospecha de infección por *Acanthamoeba Spp* o *Balamuthia Mandrilaris Spp*, se realizó confirmación de especie con CDC de Atlanta. Posterior a 22 días de hospitalización se da egreso sin secuelas neurológicas. **Conclusión:** La sospecha diagnóstica de agentes infecciosos poco comunes es fundamental para garantizar un tratamiento adecuado y oportuno en situaciones clínicas complejas. Este caso destaca la importancia de considerar la posibilidad de infecciones por amebas de vida libre.

8. ENCEFALOPATÍA DEL DESARROLLO ASOCIADA A EPISODIOS DE ENCEFALOPATÍA AGUDA Y DE STROKE-LIKE CAUSADA POR UNA MUTACIÓN DEL GEN CACNA1A

Guillermo Peluffo¹, Florencia Pérez¹, Alfredo Cerisola¹, Soledad Rodríguez², Alejandra Tapié², Federico Baltar¹, Nicolás Dell'Oca², Víctor Raggio², Gabriel González¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR, Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR), Montevideo, Uruguay, ²Departamento de Genética, Facultad de Medicina, UDELAR, CHPR, Montevideo, Uruguay

Introducción: Las variantes en el gen *CACNA1A* presentan un amplio espectro fenotípico neurológico incluyendo: Hemiplejía Familiar tipo 1, Ataxia Episódica tipo 2, Epilepsia Generalizada Idiopática y Encefalopatía Epiléptica y del Desarrollo 42, entre otros, y cada vez se reconocen diferentes manifestaciones clínicas. **Objetivo:** Presentar un caso clínico atípico de un paciente con Encefalopatía del Desarrollo asociada a una variante patogénica en el gen *CACNA1A*. **Caso clínico:** Varón de 13 años. Sin antecedentes prenatales a destacar. Presentó retraso global del desarrollo severo: nunca logró marcha independiente y su lenguaje verbal es muy limitado. A los 5 y a los 8 años, presentó episodio encefalopático agudo con crisis epilépticas y fiebre. A los 10 años presentó episodio de encefalopatía aguda con *status epilepticus* y hemiplejía derecha. En la resonancia magnética cerebral se observó atrofia cerebelosa e imagen córtico-subcortical y ganglio basal izquierda con restricción en la difusión y pico de lípidos lactato en la espectroscopía a nivel de centros semiovais. Se identificó una variante patogénica en heterocigosis para el gen *CACNA1A*. En los tres años siguientes, no ha reiterado episodios encefalopáticos ni crisis epilépticas (en tratamiento con levetiracetam) ni hemiplejía. **Conclusión:** Si bien el espectro fenotípico asociado a variantes en el gen *CACNA1A* es amplio, la asociación de Encefalopatía del Desarrollo con episodios recurrentes de encefalopatía aguda y eventos de tipo *stroke* es extremadamente rara. Esta descripción contribuye a ampliar el conocimiento del fenotipo clínico asociado a las enfermedades neurológicas asociadas a variantes en el gen *CACNA1A*.

9. EXPLORANDO EL HORIZONTE GENÉTICO: PRIMER CASO DE SÍNDROME DE PIERPONT EN COLOMBIA CON VARIANTE TBL1XR1 Y SU VÍNCULO CON EPILEPSIA Y TRASTORNO DEL SUEÑO

María Camila Cortés Rojas, Luis Fernando Visbal Salamanca, Graciela Del Pilar Guerrero Ruiz
Universidad Militar Nueva Granada, Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

Introducción: El síndrome de Pierpont (OMIM #602342) es una entidad rara de herencia AD caracterizada por retraso del neurodesarrollo y fenotipo característico. Se debe a variantes en el gen *TBL1XR1*, que codifica para la proteína receptora 1 de la transducina beta tipo 1, se asocia con epilepsia refractaria y trastornos del sueño. **Objetivo:** Avanzar en el conocimiento médico, fomentar el diagnóstico preciso, orientar la gestión clínica y estimular investigaciones futuras. **Caso clínico:** Presentamos un paciente masculino, tercer hijo de padres no consanguíneos, con antecedentes maternos de 2 pérdidas previas, a los 6 meses presenta retraso en el neurodesarrollo, ingresa a los 4 años a nuestra institución con diagnóstico de autismo y trastorno de sueño, en valoración con pobre intención comunicativa, sin lenguaje verbal, fenotipo con facies triangulares, sinofris, fisuras palpebrales alargadas, punta nasal bulbosa, macrostomía, hipoplasia mediofacial, pabellones auriculares en pantalla, almohadillas palmares, hipotonía e hiperlaxitud ligamentaria, reflejos normales, marcha inestable y estereotipias. Se completaron estudios con RNM cerebral con espectroscopía, tamizaje metabólico ampliado, cariotipo e hibridación genómica sin alteraciones. A los 8 años con crisis tónicas generalizadas con vEEG con encefalopatía y actividad paroxística interictal multifocal, posteriormente con crisis atónicas, *drops* cefálicos, crisis glásticas y movimientos anormales durante el sueño tipo *body rocking*, requiriendo polifarmacia. Se realizó exoma clínico con variante probablemente patogénica en el gen *TBL1XR1* c.1336T>G; p.Tyr446Asp, asociada al síndrome de Pierpont. **Conclusión:** Este informe presenta el primer caso de síndrome de Pierpont en Colombia, destacando la importancia de la secuenciación exómica como herramienta diagnóstica.

10. HEMIMEGALENCEFALIA COMO PARTE DEL ESPECTRO DE SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO RELACIONADO CON PIK3CA

Diana Araceli Estrada García, Sandra Flores Casas, Nayeli Orea Méndez.

Unidad Médica de Alta Especialidad N71, Instituto Mexicano del Seguro Social, México

Introducción: El espectro de crecimiento excesivo relacionado con *PIK3CA* (PROS) es un síndrome raro que incluye hallazgos clínicos cuyas características principales son el sobrecrecimiento segmentario/focal de diferentes órganos, antes de identificar este gen se incluían síndromes como megalencefalia-malformación capilar, sin embargo, es importante conocer esta actualización para entender la evolución natural de la enfermedad y buscar alteraciones relacionadas al mismo. **Objetivo:** Descripción de un paciente con características fenotípicas del espectro clínico de PROS. **Caso clínico:** Femenino de 1 año 3 meses de edad sin antecedentes perinatales de importancia, al nacimiento con alteraciones catalogadas dentro del síndrome de Klippel Trenauay Weber. Cursó con crisis epilépticas focales y generalizadas, retardo del desarrollo, por lo que se envió a neurología. Se identificaron al menos 3 fenotipos del síndrome PROS en la paciente; hemangiomas vino oporto en tórax y extremidad inferior izquierda, glúteo derecho, hiperplasia de extremidad inferior derecha, hiperplasia linfática derecha y macrodactilia ambos pies. Se realizó estudio de neuroimagen identificando hemimegalencefalia de hemisferio derecho con displasia cortical. Se ajustó fármaco antiepiléptico y se derivó a otras especialidades para manejo multidisciplinario. **Conclusión:** La neurogenética ha ayudado a dilucidar el origen de muchas enfermedades consideradas raras, por lo que un paciente con hemimegalencefalia y hemangiomas se tiene que evaluar detalladamente considerando los fenotipos de PROS. Estas actualizaciones permiten entender el curso natural de la enfermedad ayudándonos a dar un manejo multidisciplinario al paciente.

11. SÍNDROME DE COCKAYNE: LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO EN ENFERMEDADES ULTRA-RARAS

Alfredo Cerisola^{1,2}, María Paz Debitonto¹, Daian Contardi³, Soledad Menta³, Cristina Zabala², Verónica González², Aída Lemes²

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, ²Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, Banco de Previsión Social, Montevideo, ³Departamento de Pediatría, Corporación Médica de Tacuarembó, Tacuarembó, Uruguay

Introducción: El síndrome de Cockayne (CS) es un trastorno multisistémico ultra-raro de causa genética. Presenta herencia autosómica recesiva por variantes en los genes *ERCC6* o *ERCC8*, implicados en el proceso de reparación del ADN. Clínicamente se manifiesta por retraso del crecimiento, microcefalia, fotosensibilidad cutánea, retraso del desarrollo neurológico, retinopatía pigmentaria, pérdida auditiva neurosensorial y alteraciones dentarias. Presenta un amplio espectro de gravedad clínica, desde la forma "clásica" tipo I, "grave, neonatal" tipo II y "leve" tipo III. **Objetivo:** Presentar un caso clínico de CS tipo II con clínica y neuroimágenes progresivas. **Caso clínico:** Varón, 5 años de edad, padres no consanguíneos, con restricción del crecimiento intrauterino, microcefalia congénita y retraso global del desarrollo. La resonancia magnética craneal (RM) a los 9 meses solo mostró megacisterna magna. En la evolución presentó retraso del desarrollo global e hipocrecimiento severos, microcefalia, dismorfismos faciales con enoftalmos, leucocoria, cuadriparesia espástica, trastorno deglutorio, eritema en zonas fotoexpuestas, anomalías dentales y criptorquidia. Una RM reciente mostró atrofia encefálica difusa severa con leucoencefalopatía, múltiples calcificaciones en los ganglios basales y en la profundidad de los surcos corticales, y pico de lactato en la espectroscopía. El diagnóstico de CS se confirmó con la identificación de dos va-

riantes en heterocigosis, patogénica y probablemente patogénica, el gen ERCC6. **Conclusión:** El CS presenta amplia variabilidad clínica. Se reporta un caso clínico severo de CS de presentación prenatal, con neuroimágenes que documentan la neurodegeneración severa. El diagnóstico es importante para abordar las manifestaciones multisistémicas, la adecuación de los tratamientos y el asesoramiento genético.

12. ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO EN UN VARÓN CON MUTACIÓN HEMICIGOTA EN EL GEN MECP2

Macarena Barboza, Ricardo Mora, Alfredo Cerisola, Gabriel González

Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: Las encefalopatías epilépticas y del desarrollo son un grupo heterogéneo de epilepsias caracterizadas por la coexistencia de crisis epilépticas asociadas a alteraciones o regresiones del desarrollo. Las encefalopatías asociadas al gen MECP2, localizado en el cromosoma Xq28, comprenden una amplia gama de trastornos del neurodesarrollo, afectando predominantemente a mujeres. Las manifestaciones pueden variar desde encefalopatías epilépticas y del desarrollo graves, incluyendo el síndrome de Rett clásico, hasta formas más leves. En varones con mutaciones en MECP2, se observan fenotipos diversos, que incluyen trastornos del movimiento, microcefalia, retraso en el desarrollo, epilepsia y alteraciones respiratorias. **Objetivo:** Presentar un caso clínico de un varón con una mutación hemicigota en el gen MECP2. **Caso clínico:** Varón de 3 años y 10 meses sin antecedentes perinatales relevantes. Presenta un cuadro clínico caracterizado por retraso en el desarrollo y regresión, convulsiones tónicas, mioclonías erráticas persistentes y espasmos, con una intensa actividad epileptógena generalizada en el electroencefalograma. Asocia un trastorno deglutorio severo y microcefalia adquirida. En sus antecedentes familiares se encuentran casos de trastorno del espectro autista y discapacidad intelectual. El estudio genético identifica una mutación homocigota en el gen MECP2. Evolucionó con epilepsia fármaco-resistente y falleció a los 3 años y 10 meses. **Conclusión:** Aunque las variantes en el gen MECP2 usualmente se asocian a encefalopatías que se presentan en niñas, también existen casos en varones, que se pueden presentar por un amplio espectro de manifestaciones clínicas incluyendo encefalopatías epilépticas y del desarrollo graves.

13. ENFERMEDAD PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE POR MUTACIÓN EN EL GEN GJC2 ASOCIADA A DUPLICACIÓN DEL GEN PLP1: REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Eduardo Mazón¹, Verónica González², Cristina Zabala², Aída Lemes², Soledad Rodríguez³, Víctor Raggio³, Alfredo Cerisola^{1,2}

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelaR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, ²Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER) del Banco de Previsión Social (BPS), ³Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay

Introducción: La enfermedad Pelizaeus-Merzbacher es una leucodistrofia hipomielinizante ligada al cromosoma X causada principalmente por duplicaciones o mutaciones puntuales en el gen *PLP1*, cuya presentación predomina en varones. La enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher-like (PMLD1) es una leucodistrofia lentamente progresiva asociada a mutaciones autosómicas recesivas en el gen *GJC2*, que se puede presentar en etapa neonatal o del lactante con nistagmus, retraso del desarrollo a predominio motor, inicialmente con hipotonía, pudiendo asociar posteriormente espasticidad, ataxia y/o distonía. **Objetivo:** Presentar el caso clínico de una paciente con PMLD1 con mutación en *GJC2* y duplicación del gen *PLP1*. **Caso clínico:** Niña de 3 años, hija de padres no consanguíneos que presentó nistagmus desde los 2 meses de edad, retraso global del desarrollo a predominio mo-

tor, hipotonía, temblor fino distal, agregando en la evolución hiperreflexia y espasticidad en miembros inferiores. Dos resonancias magnéticas encefálicas sucesivas mostraron alteración de la mielinización a nivel bihemisférico, en tronco cerebral y en sustancia blanca cerebelosa. La secuenciación del exoma identificó una variante patogénica c.1134_1144del (p.Ala379Glyfs*109) en homocigosis en *GJC2* y una alteración cromosómica desequilibrada (patogénica) de tipo inversión-delección-duplicación en el cromosoma X que comprende al gen *PLP1* que se encuentra duplicado, confirmada por microarray. Los progenitores son heterocigotas para la variante del gen *GJC2*. **Conclusión:** La presentación clínica-neuroimagenológica es compatible con PMLD1, confirmada por la mutación en el gen *GJC2*. La duplicación del gen *PLP1* probablemente no esté influyendo en el fenotipo, dado que las mujeres con duplicaciones en el gen *PLP1* tienen bajo riesgo de desarrollar síntomas.

14. CAMINO HACIA EL DIAGNÓSTICO DE MOGAD EN PEDIATRÍA

Florencia Pérez Vidarte, Aroldo Morón, Virginia Pedemonte, Alfredo Cerisola, Gabriel González

Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: Las enfermedades inflamatorias desmielinizantes constituyen un amplio espectro de enfermedades con compromiso del sistema nervioso central. Entre ellas, la enfermedad asociada a anticuerpos contra la glucoproteína de la mielina de los oligodendrocitos (MOGAD) incluye síndromes con compromiso de sustancia blanca y gris. MOGAD se identifica mediante anticuerpos anti-MOG y se trata con inmunoterapia, presentando un buen pronóstico en la mayoría de los casos, aunque algunas formas recidivantes requieren tratamiento prolongado. **Objetivo:** Describir características clínicas, tratamientos y evolución en niños con diagnóstico de MOGAD. **Materiales y método:** Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, basado en historias clínicas de 13 pacientes con MOGAD. **Resultados:** Se incluyeron 13 pacientes (6 niñas y 7 niños) de 2 a 14 años, con una media de 8.7 años. Los fenotipos clínicos fueron: encefalomielitis diseminada aguda (1), mielitis transversa extensiva (3), espectro de neuromielitis óptica (4), encefalitis (4) y síndrome neurológico monofocal (1). Todos recibieron metilprednisolona endovenosa, siendo este el único tratamiento en 8 casos. Dos pacientes además requirieron plasmaféresis, uno inmunoglobulina intravenosa (IGIV), y otro plasmaféresis, IGIV y rituximab. Cuatro pacientes recayeron, tres con neuritis óptica. Dos fueron tratados con azatioprina y dos con rituximab. Un paciente permanece en inmunosupresión debido a la gravedad inicial. **Conclusión:** MOGAD es una enfermedad desmielinizante con variados fenotipos clínicos. Requiere un alto índice de sospecha, existiendo un biomarcador específico y sensible. Habitualmente la respuesta al tratamiento es buena, con pocas recaídas y baja tasa de secuelas neurológicas.

15. RITUXIMAB COMO TRATAMIENTO DE LA COREA DE SYDENHAM Y LA TORMENTA DISTÓNICA

Hugo Gálvez Estuardo Lara, Elie De León

Departamento de Neurología Infantil, Hospital Regional de Occidente, Guatemala

Introducción: La Corea de Sydenham (CS) es causada frecuentemente por la fiebre reumática (FR). La incidencia de la FR aguda es de 8 a 51 por cada 100 000 personas en todo el mundo. Presentamos el caso de un paciente con episodio coreico y tormentas distónicas debido a FR que se resuelven con el uso de rituximab. **Caso clínico:** Paciente de 13 años remitido por movimientos coreicos. Inicia 10 días antes con episodios distónicos, considerados inicialmente como crisis epilépticas, tratadas con ácido valproico sin éxito. Dicho cuadro se acompañaba de ansiedad y alucinaciones, con incremento de los episodios distónicos. Al no mejorar, deciden remitirlo. El paciente, 15 días después del inicio, presentó movimientos coreicos, fiebre intensa, taquicardia y derrame pericárdico ligero con dilatación de

cavidades. Se recibió resultados de antiestreptolisina con valor de 1600. Recibió tratamiento con metilprednisolona a 10 mg/kg, inmunoglobulinas (IG) a dosis de 2 g/kg, en dos ciclos. El paciente persistía con las crisis y desarrolló una tormenta distónica, con elevación de niveles de creatina quinasa. Se inició tratamiento con rituximab a 375mg/m² y se evidenció mejoría clínica del cuadro en 48 horas. **Conclusión:** La FR es una enfermedad inmuno-mediada, que habitualmente responde al uso de esteroides o IG, sin embargo, en nuestro paciente al presentar una tormenta distónica decidimos utilizar rituximab con éxito a las 48 horas del cuadro.

16. CRISIS CONVULSIVAS, METABOLOPATÍA Y CABELLO PECULIAR EN UN LACTANTE

Emmanuel Martínez Fuentes, Anna Gabriela Sepúlveda Salinas, Mario Peral Ríos, Daniel González Gaytán, Aidée Alejandra Hernández Juárez, Katia Nataly Estrada Medrano *Especialidad en Pediatría, Programa Multicéntrico de Especialidades Médicas del Tecnológico de Monterrey, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Departamento de Pediatría, Hospital Regional de Alta Especialidad Materno Infantil, Secretaría de Salud Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México*

Introducción: La enfermedad de Menkes, ligada al cromosoma X por mutaciones en el gen *ATP7A*, afecta múltiples sistemas con síntomas metabólicos, neurológicos y de tejido conectivo. Requiere detección y tratamiento tempranos para mejorar el pronóstico y la supervivencia. **Objetivo:** Promover la concientización de esta enfermedad, mencionar las características clínicas y paraclínicas relevantes y hacer un llamado a las autoridades sanitarias que promuevan la disponibilidad del tratamiento necesario. **Caso clínico:** Presentamos a un varón de tres meses con historia familiar de mortalidad temprana en dos hermanos varones y una hermana sana. Fue referido por Falla de Medro e hipoxemia con dos semanas de evolución, agregándose movimientos mioclónicos, alteración del estado de consciencia, palidez, respiración de Kussmaul, hepatomegalia, extremidades hipotónicas, hiperreflexia, debilidad muscular, y cabello rubio con mechones plateados, áspero, quebradizo y mejillas caídas. Presentó hipoglicemia y acidosis metabólica con brecha aniónica elevada. La tomografía de cráneo reveló atrofia cerebelar como hallazgo relevante. El electroencefalograma confirmó actividad epileptogénica de onda aguda-onda lenta y punta onda lenta sobre región tétoro-parietal bilateral. Sospechamos enfermedad de Menkes, demostrándose niveles de cobre y ceruloplasmina bajos. El diagnóstico genético fue confirmado con variaciones del gen *ATP7A*. Iniciamos suplementación oral de cobre, a falta de histidinato de cobre en nuestro país. A pesar del tratamiento, no hubo mejoría clínica significativa. **Conclusión:** La enfermedad de Menkes cuenta con tratamiento, el cual es más efectivo si se inicia de forma temprana. Consideramos crucial que los médicos detecten los signos y síntomas de esta entidad y las autoridades aseguren acceso al histidinato de cobre.

17. ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA: DIAGNÓSTICO TARDÍO DE UN CASO DE FENILCETONURIA. IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL

Leidi Vilchez
Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión, Lima, Perú

Introducción: La fenilcetonuria (PKU) sin tratamiento, se caracteriza por discapacidad intelectual irreversible, microcefalia, déficits motores, erupción eczematosa, autismo, convulsiones, y síntomas psiquiátricos. Es uno de los errores congénitos del metabolismo con tratamiento disponible que cambia radicalmente el pronóstico. **Objetivo:** Describir un paciente con un diagnóstico tardío, en el cual la ausencia de un adecuado tamizaje neonatal cambia dramáticamente el pronóstico y calidad de vida del paciente y su familia. **Caso clínico:** Paciente, sexo masculino, sin antecedentes perinatales, con primera evaluación por neurología a los 3 años, 6 meses, con severo retardo en el desarrollo, microcefalia y convulsiones desde el año de edad. EEG inicial compatible

con hiparritmia. Se inició tratamiento con ácido valproico con control parcial de las crisis. Vigabatrina se inició a los 4 años y 4 meses, con buena respuesta y control de sus crisis convulsivas. Sin embargo, la disponibilidad de vigabatrina fue irregular, entre otros factores, la pandemia y la dificultad para obtenerla en el país. Una resonancia cerebral mostró lesiones hiperintensas parieto-occipitales en T2. Estudio genético y metabólico fue realizado a los 7 años 10 meses y el diagnóstico de PKU fue establecido. Tratamiento especializado fue iniciado, mejorando el control de las crisis convulsivas. **Conclusión:** El tamizaje neonatal de enfermedades susceptibles de tratamiento debe ser considerado un derecho fundamental universal. La falta de identificación temprana de enfermedades tratables implica costos económicos y emocionales demasiado altos para la sociedad. Se discuten las dificultades diagnósticas en casos como estos y la importancia para la salud pública de nuestros países.

18. ENFERMEDAD DE TAY-SACHS DE PRESENTACIÓN JUVENIL: REPORTE DE UN CASO

Valentina Gustá¹, Alfredo Cerisola^{1,2}, Cristina Zabala², Andreea Taranto¹, Verónica González², Aída Lemes².

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, ²Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, Banco de Previsión Social, Montevideo, Uruguay

Introducción: La enfermedad de Tay-Sachs es un trastorno neurodegenerativo autosómico recesivo debido a la deficiencia de la enzima β -hexosaminidasa-A, que provoca una acumulación de gangliósidos GM2 en los lisosomas. Es causada por mutaciones en el gen HEXA localizado en el cromosoma 15q23-q24. Existen tres formas de presentación según edad de presentación. La forma juvenil es la más infrecuente. De inicio subagudo en preescolares, cursa con regresión del desarrollo y deterioro neurológico progresivo. Los pacientes fallecen en la adolescencia por complicaciones respiratorias o infecciosas. La mancha rojo cereza en la retina, las alteraciones de la marcha y del lenguaje son características. **Objetivo:** Presentar un caso de enfermedad de Tay-Sachs juvenil que se presentó como una encefalopatía progresiva desde los dos años. **Caso clínico:** La paciente presentaba neurodesarrollo normal hasta los dos años cuando instaló progresivamente alteraciones de la marcha, pérdida del lenguaje e interacción social, trastorno deglutorio, desaceleración del crecimiento craneano, cuadriparesia espástica y epilepsia refractaria. La resonancia magnética craneal evidenció alteraciones de sustancia blanca y signos de atrofia cerebral. El diagnóstico se confirmó con el hallazgo de variantes patogénicas y probablemente patogénicas en heterocigosis en el gen HEXA en la secuenciación del exoma y la disminución de la actividad enzimática de β -hexosaminidasa-A en leucocitos. **Conclusión:** La forma juvenil de la enfermedad de Tay-Sachs es muy infrecuente. Debe sospecharse frente a regresión del desarrollo entre los dos y seis años de edad. El estudio genético y la dosificación enzimática confirman el diagnóstico. Nuevos tratamientos, como acetil-L-leucina, procuran enlentecer la progresión.

19. LA ODISEA DIAGNÓSTICA DE UNA PACIENTE CON FUCOSIDOSIS

María José Rivera¹, Melania Rosas¹, Cristina Zabala², Verónica González², Aída Lemes², Alfredo Cerisola^{1,2}

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, ²Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, Banco de Previsión Social, Montevideo, Uruguay

Introducción: La fucosidosis es una enfermedad muy rara de depósito lisosomal, causada por mutaciones autosómicas recesivas en el gen *FUCA1*, que resultan en deficiencia de alfa-L-fucosidasa. La edad de inicio es variable. El espectro de manifestaciones clínicas es amplio e incluye múltiples síntomas y signos neurológicos, hipoacusia, déficit visual, facies tosca, hepatoesplenome-

galia, displasia ósea y/o anomalías cutáneas. **Objetivo:** Presentar un caso clínico de fucosidosis destacando algunos de los desafíos involucrados en el diagnóstico. **Caso clínico:** Adolescente de 14 años, hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes familiares ni perinatales a destacar. El desarrollo fue normal hasta los 4 años, cuando comenzó a experimentar dificultades en habilidades motoras, progresando a deterioro neurológico con labilidad emocional, lenguaje limitado, alteración de la marcha con caídas frecuentes. En el examen actual, presenta nistagmo, rigidez extrapiramidal global, distonías, hiperreflexia y marcha rígida. La resonancia magnética cerebral reveló alteraciones de señal en los globos pálidos y sustancia negra. Un panel de genes para neurodegeneración con depósito de hierro encefálico (NBIA) fue negativo. La secuenciación del exoma identificó dos variantes, una probablemente patogénica y otra de significado incierto, en el gen *FUCA1*. El perfil de oligosacáridos urinarios anormal y la actividad de alfa-L-fucosidasa nula en leucocitos validan la patogenicidad de las variantes. **Conclusión:** La fucosidosis es una condición muy rara cuyo diagnóstico requiere orientación clínica neuroimagenológica, estudios genéticos y, si no son concluyentes, estudios bioquímicos para confirmación diagnóstica. Una posibilidad de tratamiento con trasplante de precursores hematopoyéticos podría ser efectivo en la etapa inicial.

20. LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 2 EN GUATEMALA: DESCRIPCIÓN DE ASPECTOS CLÍNICOS Y GENÉTICOS

Henry Hugo Gálvez Quiñonez, Ana Gabriela Eunice Rodas Domingo
Centro Galo, Unidad de Neurología Infantil, Quetzaltenango, Guatemala

Introducción: La lipofuscinosis neuronal ceroida tipo 2 (CLN2) es una enfermedad ultrarrara, con una prevalencia de 0.5/100 000 habitantes. Es una entidad neurodegenerativa, autosómico-recesiva, causada por variantes del gen *TPP1*. **Objetivo:** Presentar una serie de casos clínicos de Guatemala con CLN2. **Materiales y métodos:** Revisión de historias clínicas de pacientes con diagnóstico confirmado genéticamente de CLN2. **Resultados:** Se incluyeron 7 pacientes que iniciaron sus manifestaciones clínicas con retraso en el lenguaje, agregando epilepsia de difícil control y pérdida de los hitos motores. Los análisis de actividad enzimática de tripeptidil peptidasa 1 mostraron niveles disminuidos o indetectables. El análisis molecular demostró que el 86% de los pacientes tenía una variante en homocigosis el gen *TPP1* localizada en el exón 8 c.1015C>T que provoca una sustitución P.Arg339Trp. El 14% presentaba una variante en heterocigosis compuesta en el exón 8 con la misma variante, y una variante en el exón 12 c.1497del. La media de edad de inicio de las manifestaciones clínicas fue 3 años y el seguimiento medio fue de 4 años. Dos pacientes iniciaron tratamiento con cerliponasa alfa. La escala de Hamburgo inicial fue de 04, el 57% deterioraron a una escala menor de 2 puntos y dos de ellos fallecieron. **Discusión:** Aunque la prevalencia estimada de CLN2 es 0.4/100 000 habitantes, se presenta una serie de casos del occidente de Guatemala, lo cual implica una prevalencia de 5/100 000. Esta prevalencia incluso puede ser mayor dada la baja sospecha clínica de esta enfermedad. Se destaca la importancia del tamizaje en pacientes con la triada clínica clásica.

21. MUTACIÓN C:1204 C>T DEL GEN *GCDH* QUE PROVOCA ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I EN GUATEMALA

Ana Gabriela Eunice Rodas Domingo, Henry Hugo Gálvez Quiñonez
Centro Galo, Unidad de Neurología Infantil, Quetzaltenango, Guatemala

Introducción: La aciduria glutárica tipo 1 es un trastorno autosómico recesivo, causado por la deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa, una enzima mitocondrial clave involucrada en la degradación de L-hidroxilisina y L-triptófano. Presentamos

el caso de una paciente de 3 años afectada por la mutación c:1204C>T del gen *GCDH* que provoca un cambio de aminoácido sustituyendo una arginina por un triptófano en la posición 402, provocando un cambio en la secuencia de la proteína glutaril-CoA y siendo la responsable del fenotipo. **Caso clínico:** Niña de 3 años, quien fue diagnosticada de parálisis cerebral infantil. Es producto de embarazo doble, bicoriónico, biamniótico, sin complicaciones perinatales. Neurodesarrollo normal hasta los 3 meses. Presenta cuadro catarral y fiebre, posteriormente desarrolla episodios descritos como movimientos de contorneo e irritabilidad, los padres notan regresión y una franca diferencia con su mellizo. Estado nutricional adecuado, alerta, ausencia de lenguaje propositivo, comprende órdenes y tiene adecuada relación con los padres. Por momentos emite sonidos estridentes y presenta caída cefálica, se observan abundantes movimientos coreo-distónicos y presenta irritabilidad manifiesta. Hipotonía truncal, reflejos miotáticos exaltados y respuesta clonoide. Signo de Babinsky positivo. Una resonancia magnética demuestra espacio subaracnoideo amplio, hipoplasia del polo temporal y necrosis de los ganglios basales. Se decide realizar secuenciación genética confirmando la mutación basada en la sospecha clínica. **Conclusión:** La presentación clínica de estas enfermedades con frecuencia se confunden con parálisis cerebral infantil. Debemos recordar que la presencia de regresión, ante un cuadro sin antecedente perinatales adversos, es importante considerar esta enfermedad en el diagnóstico diferencial.

22. ENCEFALOPATÍA NO PROGRESIVA EN LA INFANCIA ASOCIADA A DISCAPACIDAD: A PROPÓSITO DE UN CASO DE NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A LA PROTEÍNA BETA-HÉLICE

Laura Aguilar¹, Gabriel González¹, Alfredo Cerisola^{1,2}, Elías Ramírez¹, Emilio Turcatti¹, Cristina Zabala², Alejandra Darling³, Aída Lemes²

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay, ²Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, Banco de Previsión Social, Montevideo, Uruguay, ³Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Introducción: La neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro (NBIA) constituye un grupo de trastornos genéticos raros caracterizados por degeneración neurológica progresiva. Entre ellos, la neurodegeneración asociada a la proteína beta-hélice (BPAN), relacionada con mutaciones del gen *WDR45*, afecta la autofagia celular y provoca acumulación encefálica de hierro. Típicamente, se manifiesta por retraso global del desarrollo y epilepsia de inicio en la infancia seguido, en la mayoría de los casos, por distonía, parkinsonismo y deterioro cognitivo en la adolescencia o edad adulta. A diferencia de otros subtipos de NBIA, este trastorno se manifiesta con un patrón evolutivo inicial estático hasta la adolescencia/adulthood joven. **Objetivo:** Presentar un caso clínico de encefalopatía no progresiva asociada a una mutación del gen *WDR45*. **Caso clínico:** Adolescente de sexo femenino, 13 años, con retraso global del desarrollo inicial, epilepsia focal desde los 2 años, y trastorno del desarrollo intelectual. Resonancia magnética a los 2 y 4 años con malrotación de hipocampos, disminución de sustancia blanca y cuerpo calloso adelgazado. A los 13 años, agrega hipointensidad bilateral en T2 y en secuencias de imágenes de susceptibilidad magnética a nivel palidial y sustancia negra. El estudio genético mediante secuenciación del exoma identificó mutación del gen *WDR45*. **Conclusión:** El espectro fenotípico de los pacientes con BPAN es amplio. Los síntomas y las resonancias magnéticas iniciales pueden ser inespecíficas. Si no se realizó el diagnóstico previamente, el empeoramiento en la adolescencia o en edad adulta con signos parkinsonianos progresivos, distonías y/o deterioro cognitivo, pueden orientar al diagnóstico de BPAN.

23. ACCIDENTE CEREBROVASCULAR ISQUÉMICO DE CIRCULACIÓN POSTERIOR EN PACIENTE PEDIÁTRICO SECUNDARIO A ARTERIOPATÍA CEREBRAL FOCAL UNILATERAL

María Josefina García¹, Alfredo Cerisola^{1,2}, Daian Contardi², Matías Negrotto³, Alejandra Jaume³, María Celeste Buompadre⁴, Gabriel González¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay, ²Departamento de Pediatría, Corporación Médica de Tacuarembó (COMTA), ³Centro de Intervencionismo Vascular del Sanatorio Americano, Montevideo, Uruguay, ⁴Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

Introducción: De todos los pacientes pediátricos con accidentes cerebrovasculares (ACV) isquémicos, 30-50% son debidos a arteriopatías cerebrales, incluyendo disecciones arteriales, moya-moya y arteriopatías cerebrales focales unilaterales tipo inflamatorias (ACFt-i). Estas últimas afectan principalmente la circulación anterior. El compromiso de la circulación posterior es muy infrecuente. **Objetivo:** Presentar un paciente pediátrico con ACV isquémico por ACF t-i en un territorio vascular inusual. **Caso clínico:** Varón de 4 años; antecedentes familiares: su madre presentó accidente cerebral isquémico en la adolescencia. Comenzó en forma aguda con cefalea aguda y hemiparesia izquierda. La resonancia magnética encefálica evidenció infarto isquémico a derecha, occipital, temporal posterior córtico-subcortical y talámico, compatible con territorio superficial y profundo de arteria cerebral posterior. Se descartó etiología embólica mediante ecocardiograma y estudio Doppler de vasos de cuello. Arteriografía de vasos cerebrales evidenció irregularidad parietal con sectores arrosariados de la arteria cerebral posterior derecha, compatible con arteriopatía cerebral focal unilateral. Resonancia con secuencia de sangre negra a los 20 días no demostró captación parietal de contraste. Estudios de factores procoagulantes: MTHFR: Mutación C677T en homocigosis; el resto de los estudios de la coagulación fueron normales. Anticuerpos IgM e IgG anti-Epstein-Barr positivos. Se realizó anticoagulación inicial con heparina de bajo peso molecular, posteriormente antiagregación plaquetaria, corticoides y fisioterapia con recuperación progresiva de la hemiparesia. **Conclusión:** La arteriopatía cerebral focal unilateral tipo I en la circulación posterior es muy infrecuente y diferenciar entre etiología inflamatoria vs. disección arterial, puede ser muy difícil. El seguimiento con neuroimágenes es fundamental para su definición.

24. FRECUENCIA DE SÍNTOMAS DEPRESIVOS EN PACIENTES MAYORES DE 10 AÑOS EN QUIENES SE REALIZÓ PSG BASAL EN HOMIL (ENERO - OCTUBRE 2023)

María Camila Cortés Rojas, Johana Álvarez Orjuela, Graciela del Pilar Guerrero Ruiz
Universidad Militar Nueva Granada, Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

Introducción: El sueño desempeña un papel crucial en el desarrollo infantil, afectando tanto el crecimiento físico como el bienestar emocional y mental de los niños. El aumento de síntomas depresivos en niños ha generado interés en la relación entre el sueño y la salud mental. **Objetivo:** Este estudio de corte transversal analítico tiene como objetivo determinar la frecuencia de trastornos depresivos en niños de 10 a 17 años mediante polisomnografía. **Materiales y métodos:** Se emplearon pruebas estadísticas como χ^2 para proporciones de variables cualitativas- cualitativas, U de Mann-Whitney para medias de variables cuantitativas-cualitativas, y análisis de regresión logística bivariable. Las pruebas fueron evaluadas con un nivel de significancia del 5% ($p < 0.05$). **Resultados:** Se observó que el 85% de los pacientes estudiados presentó alguna alteración en el patrón de sueño (calidad de sueño), y el 66.7% de aquellos con resultados positivos en el Cuestionario CDI para síntomas de depresión, no estaban al tanto de su condición ni recibían seguimiento psiquiá-

trico. Otros hallazgos significativos incluyeron que los pacientes con síntomas depresivos mostraron un menor tiempo total de sueño, más tiempo en estadios superficiales como N1, y una menor eficiencia, duración y frecuencia de estadios REM. **Conclusión:** Existe una relación bidireccional entre las alteraciones del sueño y la depresión, impactando en la calidad de vida de los pacientes, creando la necesidad de explorar nuevas líneas de investigación que examinen las posibles asociaciones entre trastornos del sueño, depresión, cognición y emociones.

25. INESTABILIDAD EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE WOLFF-PARKINSON-WHITE, NO SIEMPRE ES LO QUE PARECE: REPORTE DE CASO

Manuel S. Núñez, Alex S. Aguirre, Michal Ruprecht, Alcy R. Torres
Boston University Chobanian and Avedisian School of Medicine, Boston, MA, USA

Introducción: El vértigo es un síntoma frecuente en la práctica clínica que plantea desafíos únicos para su identificación. **Objetivo:** Considerar paroxismo vestibular como entidad diagnóstica neurológica en población pediátrica. **Caso clínico:** Paciente varón de 17 años de edad con historia previa de síncope, con antecedente familiar de migraña; cuatro meses después de una infección por coronavirus tipo 2 causante de síndrome respiratorio agudo severo (SARS-CoV-2), presentó episodios de mareo, inestabilidad y sensación de balanceo, de forma brusca, intermitente y corta duración. Todos los episodios eran entre 20 a 30 segundos, pero progresivamente se fue incrementando su frecuencia, desde 01 a 04 veces por semana, sin pérdida de conciencia, ni estaban relacionados con movimientos cefálicos. Exámenes físicos, general y neurológico, normales. Se realizaron pruebas vestibulares, electroencefalograma (EEG), neuroimagen, entre otros, que fueron negativos; excepto por el electrocardiograma (EKG) que mostró síndrome de Wolff-Parkinson-White; se le realizó una ablación cardiaca, pero sus síntomas persistieron. Se planteó migraña vestibular, iniciándose topiramato, pero sin respuesta. Luego, se cambió a venlafaxina, pero el paciente continuó presentando estos episodios. Finalmente, se consideró paroxismo vestibular, modificándose el tratamiento a carbamazepina 100mg, 2 veces al día, mostrando una rápida respuesta. **Conclusión:** La paroxismo vestibular es una condición médica tratable. El tratamiento con carbamazepina mejora el pronóstico de estos pacientes.

26. RESOLVIENDO EL ROMPECABEZAS: EXPLORANDO LA MIOPATÍA INDUCIDA POR ESTRÉS EN LA DEFICIENCIA DE CPT II - REPORTE DE CASO PEDIÁTRICO COLOMBIANO

María Camila Cortés Rojas, Oscar Darío Sánchez Charria, Fernando Ortiz Corredor, Sandra Patricia Castelar, María Claudia Salcedo
Universidad Militar Nueva Granada, Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

Introducción: La deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II) es una rara condición metabólica que afecta el metabolismo de los ácidos grasos debido a una función mitocondrial alterada. Existen tres formas de esta enfermedad: la neonatal letal, la infantil hepatocardiomiopática severa y la miopática. Esta deficiencia causa síntomas musculares desencadenados por el esfuerzo físico o el estrés, lo que complica el diagnóstico debido a su diversa presentación clínica. **Objetivo:** Destacar la importancia de la sospecha clínica y la agudeza diagnóstica en el reconocimiento de trastornos metabólicos de baja frecuencia en la población. **Caso clínico:** Presentamos el caso de un niño de 11 años sin antecedentes perinatales significativos, padres no consanguíneos. Con inicio de síntomas a los 4 años posterior a infección respiratoria, debutó con mialgias que limitaron sus actividades diarias. Los estudios revelaron niveles elevados de CPK de 5567 con transaminasas normales orientando a sospecha de miositis viral. Tres meses después, desarrolló síntomas similares con niveles de aldolasa aumentados (10 RV 3.4 a 7.8) y niveles

de CPK significativamente elevados (16337). La electromiografía mostró un patrón miopático. Evaluaciones reumatológicas y genéticas descartaron condiciones específicas, a pesar de la persistencia de los síntomas. A los 10 años, una resonancia magnética reveló un desgarramiento muscular sin miositis. Evaluaciones exhaustivas culminaron en la identificación de una variante patogénica homocigota en el gen CPT2 c.338C>T p.Ser113Leu. **Conclusión:** El caso resalta la necesidad de mantener un alto índice de sospecha clínica ante síntomas atípicos o persistentes, guiando el proceso diagnóstico hacia una identificación genética precisa.

27. AMIOTROFIA DIABÉTICA: UNA ENTIDAD RARA EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Diana Araceli Estrada García, Nayeli Orea Méndez, Penélope Galván Heredia, Gerardo Hernández Muñiz
Unidad Médica de Alta Especialidad N71, Instituto Mexicano del Seguro Social, México

Introducción: La amiotrofia diabética es una enfermedad rara en adultos y poco descrita en pediatría. Se expresa como una neuropatía aguda, asimétrica, dolorosa, que surge por descontrol metabólico y ajuste rápido de insulino terapia. El dolor suele ser intenso en cadera, muslo y/o rodilla. Se añaden crisis lancinantes, debilidad y atrofia de cintura pélvica y músculos de muslos, cuya probable patogénesis es de origen inmunomediada. **Objetivo:** Descripción de un paciente pediátrico con datos sugestivos de amiotrofia diabética y repuesta a inmunoglobulina. **Caso clínico:** Masculino de 13 años con diabetes tipo 1 de 5 años de evolución, con control regular sin datos de neuropatía previa. Cursó con cetoacidosis diabética y ajuste de insulina, presentó alteración de la consciencia por 24 horas, al despertar con debilidad de miembro pélvico izquierdo y dolor sordo, limitando deambulación. Egresó a domicilio con gabapentina mostrando mejoría parcial. Sin embargo, reaparece dolor lancinante en miembro pélvico contralateral, arreflexia y parestias distales. Progresó con atrofia pélvico-femoral bilateral. Velocidades de neuroconducción con neuropatía axonal motora asimétrica con afección de nervios peroneos y tibiales. Se administró inmunoglobulina 2 g/kg mostrando rápida mejoría clínica, funcional y eléctrica con resolución completa del dolor y mejoría de la marcha. **Conclusión:** La amiotrofia diabética es una entidad poco descrita en pacientes pediátricos con poca información sobre su evolución y respuesta a fármacos neuropáticos convencionales, esteroides y/o inmunoglobulina. Nuestro paciente mostró respuesta favorable a inmunoterapia. Sin embargo, se requiere evaluar casos similares que ayuden a dilucidar su evolución y pronóstico a largo plazo.

28. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL POR MUTACIÓN PUNTUAL EN HOMOCIGOSIS: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

María Paz Debitonto, Graciela Barros, Luciana Salazar, Conrado Medici
Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: La atrofia muscular espinal (AME) ligada al cromosoma 5q es una enfermedad autosómica recesiva producida por degeneración de las motoneuronas del asta anterior. Caracterizada por debilidad y atrofia muscular progresiva de predominio proximal con un amplio espectro de gravedad. Causada por deleciones homocigóticas del gen de supervivencia de motoneuronas 1 (SMN1), localizado en la región cromosómica 5q13, y menos frecuente por una deleción heterocigota y una mutación en el segundo alelo de SMN1 que codifica para la proteína SMN. **Objetivo:** Describir un caso clínico de un paciente portador de AME tipo 1 con, según nuestra investigación, un modo de herencia inusual. **Caso clínico:** Sexo femenino, 6 meses al momento del diagnóstico. Desde el mes de vida hipotonía parética, arrefléctica de predominio proximal y miembros inferiores, progresiva. Respiración abdominal. Sin compromiso facial. Con planteo de AME se solicitó MLPA, no evidenciando

rearrreglos genómicos en los exones 7 y 8 del gen SMN1 y detectando 2 copias de SMN2. Dada la clínica se solicitó secuenciación de del gen SMN1 mostrando una mutación puntual en ambos alelos NM 000344.4 (SMN1): c.815A>G p. (Tyr272Cys). Previo a la confirmación diagnóstica presentó infección respiratoria requiriendo traqueostomía, ventilación no invasiva a permanencia y gastrostomía. Actualmente en tratamiento con risdiplam vía oral. **Conclusión:** El paciente presenta la causa genética más frecuente de mortalidad infantil luego de la fibrosis quística, con una forma de herencia atípica hasta el momento. Su sospecha y confirmación genética es fundamental para iniciar precozmente tratamientos modificadores de la enfermedad, prolongando la supervivencia y mejorando la función motora.

29. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN UN HOSPITAL DE SAN PEDRO SULA, HONDURAS

Carol Josseline Zuniga García
Médico adscrito Hospital del Valle, Hospital Nacional Mario Catarino Rivas, Honduras

Introducción: La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética y hereditaria que se caracteriza por degeneración de las motoneuronas del asta anterior medular, que ocasiona debilidad y atrofia muscular progresiva de predominio proximal y de amplio espectro de gravedad, tiene una incidencia aproximada entre 1/6000 y 1/10 000 nacidos vivos y una frecuencia de portadores entre 1/40 a 1/60, lo que la convierte en una enfermedad rara. **Objetivo:** Describir las características clínicas y genéticas de pacientes con diagnóstico de atrofia muscular espinal atendidos en la consulta externa de neurología pediátrica. **Materiales y métodos:** Estudio trasversal, en el cual se revisaron los expedientes clínicos de los pacientes con diagnóstico genético de AME, en el periodo comprendido de marzo 2021 a diciembre 2023. **Resultados:** Se encontraron 9 pacientes con diagnóstico genético de AME, sexo femenino 6 pacientes, 5 procedente de San Pedro Sula, la mediana de edad al diagnóstico fue de 36 meses, la mediana entre el inicio de la sintomatología y el diagnóstico fue 21 meses. La debilidad muscular fue el motivo de consulta más frecuente. Cuatro pacientes lograron deambulación correspondiente a 3 y 4 copias del gen SMN2. Actualmente un paciente se encuentra en tratamiento modificador de la enfermedad. **Conclusión:** La atrofia muscular espinal presenta una gran variabilidad clínica, por lo cual es importante visibilizar la enfermedad y realizar tamizaje genético ante la sospecha clínica.

30. EXPERIENCIA DE TRATAMIENTO CON RISDIPLAM EN ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1: REPORTE DE CASO

Diana Narváez-González, Adriana Cantú-Salinas, Ana Carrión-García, Oscar De La Garza-Pineda, Salvador Vázquez-Fuentes, Beatriz Chávez-Luevanos
Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México

Introducción: Las enfermedades neuromusculares abarcan un amplio grupo de enfermedades progresivas y hereditarias, con pocas posibilidades de tratamiento. En los últimos años, la introducción y acceso en algunos países a risdiplam, ha representado una opción en el mantenimiento directo a la proteína de supervivencia de la neurona motora (SMN) en la atrofia muscular espinal (AME) tipo 1. **Objetivo:** Presentar la detección, abordaje y seguimiento de caso confirmado con AME tipo 1, tratado con risdiplam, en el Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, México. **Caso clínico:** Masculino de 37.4 SDG, sin antecedentes heredofamiliares, de embarazo normo-evolutivo, hospitalizado al nacimiento en cuidados intensivos por taquipnea transitoria, acompañada de hipermagnesemia de 3.4 mg/dl, succión débil, micrognatia, retrognatia, mal manejo de secreciones, patrón respiratorio no confortable, llanto débil y ronco, fasciculaciones linguales, hipotonía central y arreflexia global, con

CHOP-INTEND de 25 puntos. Resonancia magnética y polisomnografía sin alteraciones; MLPA se detectó delección del exoma 7 y 8 del gen SMN1 y 2 copias de SMN2. Se inició tratamiento a los 5 meses de edad con risdiplam (0.2 mg/kg/día), egresó con apoyo ventilatorio y gastronutricional. **Conclusión:** En base a los estudios FIREFISH y SUNFISH se ha demostrado la efectividad y la seguridad de la administración de risdiplam en pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1, con mejoría hasta un 41% y 58.8% respectivamente en la capacidad motora al año de administración. En cuanto al seguimiento del paciente, a los 20 meses de vida, con último CHOP-INTEND 24 puntos por encima de su primera evaluación.

31. REALIDAD VIRTUAL INMERSIVA Y BIOMARCADORES MULTIMODALES EN DIAGNÓSTICO DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Fernando Mulas¹, Luis Abad², Mariano Alcañiz³

¹Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP), Valencia, ²Centro de Desarrollo Cognitivo Red Cenit, Valencia, ³Instituto de Investigación e Innovación en Bioingeniería (i3), Universidad Politécnica de Valencia, España

Introducción: Existe un creciente consenso sobre la necesidad de identificar parámetros biológicamente significativos (biomarcadores) para caracterizar automáticamente a individuos con trastorno del espectro autista (TEA), que permitan desarrollar técnicas de diagnóstico de precisión combinando modelos neurocomputacionales y técnicas de inteligencia artificial. **Objetivos:** Exponer como el uso combinado de biomarcadores multimodales con realidad virtual (RV), bioseñales y computación cognitiva, representan un futuro prometedor para el diagnóstico del TEA. **Materiales y métodos:** Se describe mediante el proyecto T-EYE un procedimiento RV para la evaluación temprana del TEA, basado en la grabación multimodal de bioseñales. Durante una experiencia de RV con 12 escenas virtuales, se midieron la mirada, las habilidades motoras, la actividad electrodermal mediante la pulsera Empática E4, y el rendimiento conductual, en 39 niños con TEA y 42 compañeros de control. **Resultados:** Las bioseñales reportaron un rendimiento variado en la detección del TEA, mientras que el modelo resultante de la combinación de los modelos de las bioseñales demostró la capacidad de identificar el TEA con una precisión del 83% ($DE = 3\%$) y un AUC de 0.91 ($DE = 0.04$). **Conclusión:** La herramienta de detección T-EYE puede respaldar el diagnóstico del TEA al reforzar los resultados de los procedimientos tradicionales de evaluación.

32. RELACIÓN ENTRE FACTORES DE RIESGOS Y FUNCIONES EJECUTIVAS REPORTADAS POR LAS FAMILIAS DURANTE LA EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA DE TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA

Juan Contreras¹, Javier Moran², Natalie Lesly, ³Begoña Viveros⁴, Elizabeth Riveros⁵, Christopher Vega⁶

¹Neuropediatra, Universidad Andrés Bello, Universidad de Almería, España, ²Psicólogo, Universidad de Valparaíso, Chile, ³Universidad de Nevada, USA, ⁴Educadora Diferencial, Edumédica, ⁵Terapeuta Ocupacional, Edumédica, ⁶Psicólogo, Edumédica, Chile

Introducción: La descripción de factores de riesgo (FR) y funciones ejecutivas (FE) en personas con TEA reportadas por las familias, es relevante para el diagnóstico y la generación de un plan de apoyo centrado en la persona. **Objetivo:** Relacionar los FR y las FE que reportan las familias al momento de una evaluación diagnóstica de trastorno del espectro autista (TEA). **Materiales y métodos:** Estudio de corte transversal de 305 respuestas de adultos responsables de personas evaluadas en la ciudad de Viña del Mar (Chile). Se correlacionaron 43 respuestas de FR en categorías y las medias de FE obtenidas en el test (BRIEF) y se analizaron las diferencias de frecuencias según género y edad. **Resultados:** Relación significativa ($p < 0.05$) en género masculino en FR de comienzo uso de palabras tardío y falta de consistencia en contacto visual, mientras que en menores de 6 años fue pre-

sencia de berrinches, autoagresiones y movimientos estereotipados. Los FR de lenguaje y comunicación, se asociaron a alteraciones en inhibición ($r = 0.165$; $p < 0.01$), flexibilidad mental ($r = 0.125$; $p < 0.05$) y planificación ($r = 0.130$; $p < 0.05$) controlado por género, mientras que, al controlar por edad, estos FR se asociaron a alteraciones en flexibilidad mental ($r = 0.175$; $p < 0.01$) y memoria de trabajo ($r = 0.145$; $p < 0.05$). Los FR de conductas repetitivas, se asociaron con dificultades en inhibición ($r = 0.191$; $p < 0.001$), flexibilidad mental ($r = 0.221$; $p < 0.001$) y control emocional ($r = 0.218$; $p < 0.001$). **Conclusión:** En la presencia de FR y alteraciones de FE existen diferencias de género y edad que deben ser consideradas al realizar una evaluación diagnóstica por TEA y al momento de la pesquisa en población de riesgo. La asociación entre FR y FE permite anticipar los apoyos en atención temprana en menores de 6 años e instalar programas que promuevan la calidad de vida de las personas evaluadas a lo largo del ciclo vital.

33. TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LESIÓN CEREBRAL TRAUMÁTICA: ANTES, DURANTE Y DESPUÉS DE LA LESIÓN

María E. García-González, Jimena Astigarraga, Michal T. Ruprecht, Emilia Nuñez-Peña, Ryan Kelly, Santiago Campos, Cristina Díaz, Pamela Castillo, Shivangi Kataria, Alexia Perez, Maria Dolores Beletanga, Alcy R. Torres

División de Neurología Pediátrica, Boston Medical Center, Boston University Chobanian and Avedisian Medical School, USA

Introducción: La intersección del trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y lesión cerebral traumática (LCT) - diagnósticos comunes en pacientes pediátricos - es objeto de debate sobre si el primero suele ocurrir después del segundo. **Objetivo:** El estudio se propuso evaluar la presencia de síntomas del TDAH antes y después de una LCT en pacientes pediátricos. **Materiales y métodos:** Se recopilaron registros médicos de un estudio longitudinal retrospectivo (2010-2023) en el Programa de Lesiones Cerebrales Pediátricas del Boston Medical Center. Se incluyeron 260 pacientes pediátricos recién diagnosticados con LCT y evaluaciones neurológicas de seguimiento. Se aplicaron modelos de regresión univariados y multivariados para examinar variables demográficas, gravedad de conmoción cerebral, comorbilidades e intervenciones. **Resultados:** El 16.8% ($n = 44$) de los participantes presentaron TDAH antes de la LCT, mientras que el 5.4% ($n = 14$) experimentaron síntomas después. Un historial previo de TDAH y comorbilidades aumentaron el riesgo de LCT. En la evaluación neurológica de seguimiento, el 31.8% de pacientes con TDAH primario mantuvo síntomas tras la LCT. Adicionalmente, solo 5% de los pacientes con TDAH primario recibieron tratamiento para TDAH pos-LCT. **Conclusión:** Este estudio sugiere que la severidad y duración de la LCT, junto con las comorbilidades, son factores de riesgo para el TDAH secundario. Adicionalmente, el pronóstico mejoró cuando los pacientes recibieron tratamiento para sus síntomas conductuales y neurológicos en comparación con aquellos que no recibieron tratamiento farmacológico o únicamente dirigido a TDAH. Investigaciones futuras deberían enfocarse en niños preescolares para esclarecer las alteraciones cerebrales a largo plazo relacionadas con el TDAH.

34. TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO RELACIONADO CON EL GEN SCN2A

Karina Bucio, Fernando Mulas, Rubén Gandía

Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP), Valencia, España

Introducción: Se estiman 11 casos relacionados con SCN2A por cada 100 000 nacimientos. Este gen situado en el cromosoma 2, codifica la subunidad alfa de los canales de sodio activados por voltaje (Nav1.2), la cual es indispensable para propagar los impulsos eléctricos a través de las neuronas. Las mutaciones de "ganancia de función" del canal se asocian a convulsiones durante la infancia, mientras que las mutaciones de "pérdida

de función”, se relacionan con el autismo. **Objetivo:** Destacar la relevancia de los estudios genéticos en los trastornos del neurodesarrollo. **Caso clínico:** Varón de 32 años, diagnosticado a los 10 años de un trastorno semántico-pragmático, finalmente etiquetado de un trastorno de espectro autista grado I. Su evolución mostró comorbilidad de un trastorno de déficit de atención e hiperactividad, subtipo inatento, los potenciales evocados P300 evidenciaron un alargamiento de la latencia y disminución de la amplitud. Presentó una mejoría clínica con medicación de

metilfenidato. Clínicamente presentó problemas de interacción social, evitación de la mirada y estereotipias, sin embargo, realizó estudios de historia en la universidad, a ritmo lento y es dependiente totalmente de sus familiares. En agosto del 2023 se solicitó un estudio reciente del exoma donde se detectó una variante en heterocigosis en el gen SCN2A. **Conclusión:** Es de suma relevancia incluir el estudio genético como parte del protocolo para pacientes con trastornos del neurodesarrollo y así conocer su etiología.