

**XXIX CONGRESO ACADEMIA IBEROAMERICANA NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA (AINP)
QUITO 2023**

ABSTRACTS DE COMUNICACIONES

- 1. ESCLEROSIS TUBEROSA FENOTIPO CLÍNICO Y SU CORRELACIÓN CON LOS GENOTIPOS DESCRITOS**
Descripción del fenotipo clínico de pacientes con Esclerosis Tuberosa que acuden a la clínica Centro Galo, y la correlación con la descripción genotipo/fenotipo de la literatura
 Gabriela Rodas Domingo
 Centro Galo, Quetzaltenango, Guatemala
 centrogalo@gmail.com

La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad genética autosómica dominante, en la que intervienen principalmente los genes TSC1 y TSC2 que codifican para las proteínas Hamartina y Tuberina. Estas proteínas regulan la vía mTOR y su falla en la regulación se caracteriza por el sobre crecimiento celular caracterizado por la presencia de Hamartomas diseminados por diferentes órganos en el cuerpo. El objetivo fue realizar una descripción clínica de los pacientes asistentes a la clínica Centro Galo en el occidente de Guatemala y su correlación con el genotipo descrito en la literatura. Fueron incluidos en el estudio a 10 pacientes con una edad media de 5.7 años, con un rango de 1 a 19 años. El 100% presentó manchas hipomelanóticas, tuberos corticales y epilepsia. El 90% presentó discapacidad intelectual o retraso en el desarrollo. 60% presentó rosario endimario y angiofibromas faciales y 40% presentó parches de Shagreen y rabdomioma cardiaco. Se recogieron 9 estudios, de los cuales se extrajeron 3191 pacientes y se incluyeron 1922 pacientes que cumplieron criterios. La tasa de incidencia calculada de ET en el occidente de Guatemala es de 1 por cada 10,000 nacidos vivos. El análisis demostró mayor correlación entre el gen TSC1 la linfangioleiomiomatosis y los hamartomas retinianos. Para el gen TSC2 la mayor correlación fue la discapacidad intelectual, los rabdodomiomas cardiacos y los parches de Shagreen. Esto permitió utilizar estas variables como guía, y considerar que los signos de afectación cerebral y cardiaca están más relacionados con el gen TSC2. De los pacientes incluidos en el estudio el 90% de los pacientes presentó signos clínicos de afectación neuro cardiológica y por tanto el gen a investigar debe ser TSC2. En conclusión, utilizando este modelo es posible orientar con mayor facilidad el análisis genético para disminuir costos en la secuenciación.

- 2. APLICACIÓN DEL SCORE BASED 2021 EN PACIENTES CON SÍNDROME DE ESPASMOS INFANTILES: EXPERIENCIA EN UN CENTRO DE REFERENCIA**
 Andrea Espinoza, Alfredo Cerisola, Melania Rosas, Lucía Cibils
 Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR. Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo – Uruguay
 andrea_ehg@hotmail.com

Introducción: El Síndrome de Espasmos Epilépticos Infantiles (IESS) se caracteriza por la presencia de los espasmos epilépticos y un EEG con actividad epileptiforme, clásicamente, de tipo hipsarrítmico. La concordancia inter-observador para evaluar el EEG es mala. El BASED-2021 es una escala de calificación del EEG propuesta para mejorar la concordancia inter-observador. Dado que el objetivo del tratamiento en el IESS es la remisión clínica y electroencefalográfica, es fundamental disponer de instrumentos confiables para guiar el tratamiento. **Objetivo:** Aplicar el score BASED-2021 en una población de niños diagnosticados con

IESS para determinar la concordancia de la remisión clínica y EEG con los criterios establecidos y con las interpretaciones previas de los EEG. **Material y método:** Estudio retrospectivo, descriptivo. Se analizaron 15 pacientes con IESS con estudios EEG pre y posttratamiento registrados ambos en nuestro Servicio entre 2016-2021. **Resultados:** Todos los EEG previos al tratamiento se clasificaron como hipsarrítmico y tenían una puntuación BASED-2021 de 4 o 5. Dos pacientes lograron remisión clínica cuando se registró el EEG posttratamiento, con un score BASED-2021 de 2. Nueve pacientes no lograron remisión clínica ni EEG. Cuatro pacientes con remisión del EEG (score BASED-2021 2 o 3 posterior al tratamiento) no habían alcanzado aún la remisión clínica. **Conclusiones:** Este sería el primer estudio en aplicar el score BASED-2021 en una población latinoamericana de niños con IESS. Llama la atención que los pacientes que alcanzaron remisión EEG no necesariamente habían alcanzado remisión clínica. Estudios prospectivos sistematizados son necesarios para determinar el valor real de esta correlación.

- 3. ATROFIA ESPINAL TIPO III, SÍNDROME DE KUGELBERG-WELANDER**
Experiencia en el seguimiento y tratamiento del primer caso en Ecuador con confirmación molecular
 Bolívar F. Quito – Betancourt¹, Alexandra Romero²
¹Neuropediatra, ²Hospital Monte Sinai, ³INTUS. Cuenca – Ecuador. ²Neuropediatra, ³Hospital Santa Inés, ⁴Hospital Vicente Corral M. Cuenca – Ecuador
 bolivarquitobet@hotmail.com, alexaromero07@hotmail.com

Introducción: Atrofia Muscular Espinal (AME), es una enfermedad genética, autosómica recesiva, que afecta motoneuronas de médula espinal, provocando atrofia muscular progresiva. La ausencia de copias de genes de Neurona Motora de Supervivencia, tipo 1 (SMN1) confirma la enfermedad. En cambio, las copias de SMN2, condicionan inversamente su severidad. Prevalencia del Tipo III: (Kugelberg-Welander) 1-9/1.000.000. Tratamiento: Se disponen 3 medicamentos; Risdiplam VO aprobado (2018) para tipos II y III, siendo muy novedosa la experiencia de su tratamiento con este subtipo. **Objetivo:** Reportar la experiencia del primer caso con diagnóstico molecular y tratamiento con risdiplam oral en Ecuador. **Caso clínico:** Niño, 2 años 6 meses de edad, consultado por dificultades al trepar, correr, subir y bajar escaleras con apoyo. Sostén cefálico: 3 meses, sedestación: 8 meses, marcha: 14 meses. **Examen físico:** Adecuada progresión pondoestatural, P. cefálico (PC50). Pares craneales normales, no fasciculaciones linguales, Fuerza: 3-4/5 proximal (miembros superiores e inferiores). No temblor distal. Hipotonía e hipotrofia proximal en extremidades, REM: 0/4 (4 extremidades), Gowers: negativo. Sensibilidades: conservadas. Marcha: basculante, Escoliosis dextroconvexa. **Exámenes complementarios:** RNM cerebro y médula normales, CPK normal, Velocidad Conducción: sensitiva/motoras y EMG normales. **Estudio genético MLPA:** 0 Copias SMN1, 4 copias SMN2. (Tipo 3a: inicio <18 meses >3 años). Inicio tratamiento oral (Risdiplam 4,6 mg-5 mg): 5 años-10 meses. No efectos colaterales relevantes. Clínica y Evaluaciones funcionales (Hammersmith) evidencian mejoría clínica. **Conclusiones:** Reconocer y diagnosticar tan infrecuentes en Latinoamérica es difícil, sin embargo, su identificación nos permite ofrecer tratamientos específicos que pueden cambiar el curso evolutivo de esta condición progresiva.

4. CERIODIPOFUSCINOSIS NEURONAL TIPO 8 - VARIANTE CONGÉNITA

Florencia Pérez, Federico Baltar, Alfredo Cerisola, Gabriel González
Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.
 perezvidarteflo@gmail.com

Introducción: La ceroidolipofuscinosis neuronal (CLN) es un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas. Clínicamente se caracteriza por regresión en el desarrollo, epilepsia, ataxia y pérdida progresiva de visión. Se describe un espectro de fenotipos que abarcan desde el inicio congénito hasta en la edad adulta. La CLN8 es un subtipo poco frecuente en el que clásicamente se describen fenotipos clínicos con inicio típicamente a partir de los 5 años. Recientemente se han descrito algunos casos de inicio en el lactante. **Objetivo:** Presentar un caso clínico con fenotipo atípico de CLN8. **Caso clínico:** Varón 10 años. Sin antecedentes perinatales ni familiares a destacar. Retraso global del desarrollo severo (dificultad succión desde etapa neonatal, sostén cefálico a los 9 meses, sedestación a los 3 años, no marcha; no lenguaje expresivo, escasa intención comunicativa), sin regresiones, asociado a estereotipias, epilepsia fármaco resistente de debut en la edad preescolar (sin crisis mioclónicas). PEV normales a los 5 años. EEG moderada actividad epileptógena focal. Dos resonancias de cráneo muestran atrofia cerebelosa progresiva. En el estudio genético se evidencian dos variantes de significado incierto en trans en el gen CLN8. La biopsia de piel con estudio de microscopía electrónica muestra cuerpos citoplasmáticos intracelulares de lipofuscina tipo GROD (*granularosmiophilic dense bodies*). **Conclusión:** Se describe un caso de CLN8 con inicio congénito y sin regresión neurocognitiva. El diagnóstico requirió del análisis conjunto de las manifestaciones clínicas, la neuroimagen con atrofia cerebelosa progresiva, el estudio genético con variantes en el gen CLN8 y los hallazgos típicos a nivel ultraestructural.

5. SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE GLUT1: ¿CUÁNDO ES NECESARIO SOSPECHAR?

Eduardo Mazón¹, Alfredo Cerisola^{1,2}, Federico Baltar¹, Gabriel González¹
¹*Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (Udelar). Centro Hospitalario Pereira Rossell* ²*Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER) del Banco de Previsión Social (BPS) Montevideo, Uruguay.*
 eduardomazonflores@hotmail.com

Introducción: La deficiencia del Glut1 es una enfermedad infrecuente provocada por una mutación del gen SLC2A1. La clínica, la hipoglicorraquia y/o la detección de variantes patogénicas permiten confirmar el diagnóstico. **Objetivo:** Analizar los dos primeros casos clínicos del déficit de Glut1 diagnosticados en Uruguay. **Casos clínicos:** **Caso 1.** Varón de 6 años, con retraso global del desarrollo desde la etapa de lactante, epilepsia que debutó a los 7 meses, con crisis mioclono-atónicas fármaco-resistentes, electroencefalograma (EEG) con descargas de punta-onda generalizada, resonancia magnética de cráneo (RM) normal. Se detectó la variante patogénica c.1037del [p.Gly346Valfs*6] en heterocigosis en el gen SLC2A1. Líquido cefalorraquídeo (LCR) con hipoglicorraquia de 0,30 g/l (glicemia de 0,8 g/l). A los 2 años y 8 meses inicia tratamiento con dieta cetogénica, con control de la epilepsia, EEG normal, sin tratamiento con fármacos antiepilépticos desde los 4 años. Avances relativos en su neurodesarrollo. **Caso 2.** Varón, 1 año 9 meses, con retraso global del desarrollo desde los primeros meses de vida y epilepsia con crisis atónicas desde los 6 meses de vida. RM normal, EEG con breves brotes de espica-onda lenta generalizada. Se detectó la variante probablemente patogénica c.276-1G>C en heterocigosis en el gen SLC2A1. LCR con hipoglicorraquia de 0,30 g/l (glicemia 1,0 g/l). Recientemente se indicó dieta cetogénica. **Conclusiones:** La deficiencia del Glut1 es una enfermedad grave pero tratable, que se presenta con un amplio espectro clínico, cuya evolución

y pronóstico depende del diagnóstico precoz y la instauración y adherencia al tratamiento específico con dieta cetogénica.

6. DEFICIENCIA DE TRANSPORTADOR DE CREATINA CEREBRAL: PRIMER CASO REPORTADO EN URUGUAY

María José Rivera¹, Cristina Zabala², Verónica González², Aída Lemes², Alfredo Cerisola^{1,2}, Gabriel González¹
¹*Unidad académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Udelar.* ²*Centro Hospitalario Pereira Rossell. Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras. (CRENADECER) del BPS. Montevideo, Uruguay*
 mjrivera25@gmail.com

Objetivo: Presentar el primer caso de un paciente diagnosticado con Déficit en el Transportador de Creatina Cerebral en Uruguay. **Caso clínico:** Se trata de un paciente de sexo masculino, producto de padres no consanguíneos de 10 meses de vida al momento del diagnóstico que presenta retraso global del desarrollo y movimientos oculares caracterizados por supravversión ocular de breve duración. A nivel de la Resonancia magnética encefálica presentó adelgazamiento del cuerpo caloso y alteración de la señal bilateral con áreas de restricción en la difusión y en la espectroscopía pico de Creatina disminuido. A nivel del índice creatina/ creatinina se encuentra elevado 4.47 (VN 0.04-1.75). Se detecta una mutación hemicigota en el gen SLC6A8 que se describe como variante de significado incierto que adquiere valor de patogénica y previamente no se había descrito como tal. **Conclusiones:** El déficit del transportador de la creatina cerebral es una patología poco frecuente, muchas veces infradiagnosticada con pronóstico funcional y vital muy comprometido, pero un diagnóstico y tratamiento precoz se puede modificar el curso natural de la enfermedad. En el caso de nuestro paciente recibe suplementos con Creatinina y Arginina con buena respuesta. El diagnóstico precoz permite, además, pesquisar la enfermedad en etapas presintomáticas en familiares y el asesoramiento genético a la familia.

7. FRECUENCIA DE LA DISFAGIA EN NIÑOS DE 0 A 5 AÑOS DE EDAD CON RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO. HOSPITAL VICENTE CORRAL MOSCOSO. CUENCA- ECUADOR. FEBRERO A JUNIO DE 2023

Lourdes Huiracocha-Tutivén, Glen Newell, Mónica Mogrovejo B, Andrea Marin C, Kwan Yin Espinoza A, Johanna Campoverde V, Jhon Chimbo N, Manolo Maestre C, Paul Escalante C, Luis Marcano S, EndisMiurkis M, Felipe Palacios G, Andrea Flores G, Ana Cristina Tinoco O, Andrea Arteaga H
Hospital Vicente Corral Moscoso- Cuenca, Ecuador.
 lourdes.huiracocha@ucuenca.edu.ec

Introducción: Los niños con Retraso Global del Desarrollo (RGD) presentan con frecuencia disfagia debido a alteraciones neurológicas, ocasionando desnutrición, neumonía, deshidratación y aumento de la morbimortalidad. **Objetivo:** Establecer la frecuencia de disfagia en niños de 0 a 5 años de edad con RGD en el Hospital Vicente Corral Moscoso (HVCM), Cuenca. Febrero-junio de 2023. **Materiales y métodos:** estudio descriptivo que incluyó a 52 niños que cumplieron dos criterios de inclusión: RGD (confirmado por estimuladora temprana con Brunet Lézine) y alteraciones neurológicas (detectadas por fisioterapia y confirmadas por neuropediatría). La fonoaudióloga aplicó el protocolo diagnóstico clínico de la disfagia, que incluyó la detección con los test de NeoEat para lactantes de 0 a 6 meses y *Schedule for Oral-Motor Assessment (SOMA)* para niños de 7 meses o más. La confirmación se realizó mediante el Protocolo de Examen Clínico Miofuncional Orofacial, y el nivel de disfagia se estableció utilizando los protocolos de Internacional *Dysphagia Diet Standardization Initiative (IDDSI)*. Se verificó la presencia de complicaciones como neumonía y emaciación en los niños con disfagia. **Resultados:** La mediana de edad de los niños evaluados fue de 13 meses (Rango Intercuartílico 8.5- 44.5); 33% fueron mujeres y 67% hombres. El 52% de los niños presentó disfagia. El 30% de los niños con disfagia sufrieron neumonía, el 67% emaciación; al

26% se les colocó una gastrostomía. **Conclusiones:** La frecuencia de disfagia es alta en niños con RGD y alteraciones neurológicas en el HVCM. Es crucial implementar atención temprana de la disfagia para reducir la morbilidad asociada.

8. DISTROFIA FASCIO ESCÁPULO HUERAL Y SÍNDROME DE WILLIAMS: A PROPOSITO DE UN CASO CLÍNICO

Luis Ibarra, Federico Baltar, Gabriel González
Unidad académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay
leibarras89@gmail.com

Introducción: La distrofia fascio escapulo humeral (distrofia FSH) y el síndrome de Williams (SW) son enfermedades raras, de herencia autosómica dominante y se deben a deleciones de segmentos genéticos del cromosoma 4 y cromosoma 7 respectivamente. Esta asociación se ha intentado explicar por la afectación de genes que actúan como modificadores en una compleja red molecular. No tienen tratamiento curativo y su abordaje es multidisciplinario. **Objetivo:** Describir un caso clínico con la asociación de SW y Distrofia FSH. **Caso clínico:** Varón de 12 años, hijo de padres no consanguíneos, con diagnóstico de SW realizado a los 4 años (delección 7q11.2) debido al retraso global de desarrollo y fascies característica sin patología cardiovascular asociada. A los 11 años desarrolla debilidad de cintura escapular levemente progresiva, debilidad de los músculos orbiculares de los ojos y músculo orbicular de la boca, paresia proximal en cintura escapular con escapula alada asimétrica a predominio izquierdo y atrofia en dicho sector. Estudio en sangre de la creatina fosfoquinasa (CPK) de 414 U/l. El estudio genético fue realizado mediante *Southern Blot* y mostró una delección en el locus D4Z4, confirmando el diagnóstico de DFH tipo 1. La evaluación auditiva y oftalmológica fueron normales. Mantiene una evolución estable con abordajes sintomáticos. **Conclusiones:** En pacientes con SW que asocian elementos de compromiso miopático, se debe tener en cuenta esta rara asociación. La presentación conjunta de estas patologías puede revelar complejas interacciones entre genes y redes moleculares, las cuales deben ser mejor dilucidadas.

9. LA IMPORTANCIA DE EXPANDIR LA INVESTIGACIÓN ETIOLÓGICA EN ENCEFALITIS AUTOINMUNES: ENCEFALITIS POR GFAP

Florencia Pérez, Alfredo Cerisola, Gabriel González
Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR. Centro Hospitalario Pereira Rossell Montevideo, Uruguay
perezvidarteflo@gmail.com

Introducción: Las encefalitis inmunomediadas asociadas al anticuerpo contra la proteína ácida fibrilar glial (GFAP), principalmente descritas en adultos, raramente han sido reportadas en niños. El hallazgo característico en la resonancia magnética (RM) es el patrón con realce perivascular lineal y radial, en la sustancia blanca cerebral. El mejor marcador para su diagnóstico es la identificación de los anticuerpos en líquido cefalorraquídeo (LCR). El tratamiento inmunomodulador es eficaz, independientemente de la severidad inicial, aunque existen casos de recidiva. **Objetivo:** Presentar el primer caso clínico descrito en Uruguay de encefalitis por GFAP. **Caso clínico:** Varón, 4 años, previamente sano. En contexto febril, presenta un status epilepticus refractario. Se utilizan múltiples fármacos antiepilepticos, requiriendo sedación con propofol e intubación oro traqueal para lograr el control de crisis. Reactantes de fase aguda elevados. Estudio citoquímico del LCR normal, con bacteriológico y virológico negativos. A los 5 días, nuevo LCR informa 40 mononucleares, sin alteraciones bioquímicas. Electroencefalogramas: Actividad epileptiforme focal; posteriormente, disfunción cerebral moderada difusa. La RM encefálica presentaba múltiples y extensas lesiones parcheadas cortico-subcorticales, bilaterales, algunas con restricción en difusión. Se inicia tratamiento con metilprednisolona. Por persistencia de la sintomatología, se asocia inmunoglobuli-

na con excelente respuesta. Búsqueda de anticuerpos: anti MOG en suero negativo, panel de anticuerpos para encefalitis en LCR: GFAP positivo. Recuperación completa, se mantienen corticoides por vía oral. Sin recaídas. **Conclusiones:** El espectro de las encefalitis autoinmunes continúa expandiéndose, describiéndose casos con nuevos anticuerpos y con hallazgos neuroimagenológicos atípicos. El diagnóstico etiológico es fundamental dado que presenta implicancias terapéuticas y pronósticas.

10. ENFERMEDAD DE LA SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE: EXPANDIENDO EL ESPECTRO CLÍNICO-IMAGENOLÓGICO DE LA ENFERMEDAD.

Luis Ibarra¹, Luciana Salazar¹, Federico Baltar¹, Paula Gandaro¹, Víctor Raggio¹, Aida Lemes², Alfredo Cerisola^{1,2}
¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay. ²Unidad de Diagnóstico y Tratamiento. Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER). Banco de Previsión Social (BPS)
leibarras89@gmail.com

Introducción: La enfermedad de la sustancia blanca evanescente (VWMD) es una leucodistrofia de herencia autosómica recesiva por mutaciones en uno de los 5 genes del complejo EIF2B. La forma típica, se inicia entre los 2-6 años con episodios encefalopáticos agudos habitualmente desencadenados por situaciones estresantes menores y, posteriormente, un curso crónico y progresivo. Sin embargo, el espectro clínico es muy amplio, incluyendo formas prenatales, del lactante, de la niñez, juveniles y del adulto. La resonancia magnética (RM) muestra afectación extensa de la sustancia blanca bilateral y simétrica. **Objetivo:** Describir tres casos de VWMD, dos hermanos con formas típicas, y un caso con una forma atípica. **Casos clínicos:** La mayor de los dos hermanos comenzó a los 2 años con ataxia aguda y depresión de conciencia. El hermano menor inició a los 3 años con trastorno de la marcha y espasticidad de miembros inferiores. El curso de ambos ha sido progresivo. Las RM mostraron las alteraciones típicas. El estudio genético evidenció mutaciones en el gen EIF2B5. El tercer caso presentó regresión neurológica y del desarrollo severa a partir de los 2 meses, microcefalia adquirida, pérdida de la fijación visual, hipotonía, epilepsia. RM con atrofia encefálica difusa progresiva, con alteración en sustancia blanca y restricción en difusión. Secuenciación del exoma detectó variantes patogénicas y de significado incierto en el gen EIF2B5, en trans. Su evolución fue progresiva. Fallece a los 15 meses. **Conclusiones:** El espectro clínico-neuroimagenológico de la VWMD es amplio y se está expandiendo con la descripción de casos atípicos.

11. SÍNDROME DE DELECCIÓN DEL XP21: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

María José Rivera¹, Cristina Zabala², Verónica González², Aída Lemes², Alfredo Cerisola^{1,2}, Gabriel González¹
¹Unidad académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Udelar. Centro. Hospitalario Pereira Rossell. ²Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras. (CRENADECER) del BPS. Montevideo, Uruguay
mjriviera25@gmail.com

Objetivo: Presentar un caso clínico de un paciente con delección de genes contiguos del Xp21 cuyo diagnóstico se sospechó y confirmó tardíamente. **Caso clínico:** Varón, 8 años de edad, hijo de padres no consanguíneos. Retraso global del desarrollo severo: nunca adquirió la marcha independiente, no accedió al lenguaje verbal, logra la interacción social con la mirada y expresiones faciales. Múltiples episodios de hipoglicemias, trastorno deglutorio, hiperpigmentación de la piel. Ingresó por episodio de hipoglicemia. Se diagnosticó insuficiencia suprarrenal (cortisol 8 mcg/dL; ACTH > 2000ug/dL). **Examen físico:** labio superior fino, cejas despobladas, hiperpigmentación de piel y mucosas. Leve espasticidad de miembros inferiores con reflejos vivos, aumento del área reflexógena. Criptorquidia bilateral. Resonancia magnética encefálica normal. Ácidos orgánicos urinarios con aumen-

to de la excreción de glicerol. Triglicéridos aumentados: 387 mg/dl. Creatin-kinasa: 9577 UI/ml. Orientados por la asociación de los datos clínicos y bioquímicos, se solicitó hibridación genómica comparativa que confirmó delección de 23 genes en la región cromosómica Xp21, incluyendo DMD (Duchenne), déficit de glicerol-kinasa (GK), IL1RAPL1 (asociado a discapacidad intelectual), NROB1 (insuficiencia suprarrenal congénita). **Conclusiones:** Esta condición afecta principalmente a varones. La presentación clínica depende del número de genes implicados. Frente a la asociación de patologías aparentemente inconexas, es importante considerar la posibilidad de delección de genes contiguos. Con exámenes de laboratorio accesibles (Cortisol, ACTH, CK, perfil lipídico, ácidos orgánicos enorina), es posible orientar este diagnóstico, confirmarlo con los estudios apropiados, adecuar el tratamiento y el seguimiento y realizar el asesoramiento genético.

12. EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS CON PARALISIS CEREBRAL: APLICACIÓN DEL CUESTIONARIO CEREBRAL PALSY QUALITY OF LIFE

Federico Baltar, Florencia Böcking, Victoria Böcking, María Cecilia Cuadra, María Eugenia Fernández, Juan Pedro Frigerio, María Paz López, Alfredo Cerisola
Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Montevideo, Uruguay.
Centro de Rehabilitación Pediátrica Teletón. Montevideo, Uruguay
fedebaltar@gmail.com

Introducción: En los niños con parálisis cerebral (PC), el foco principal de las intervenciones ha ido evolucionando desde mejorar las diferentes funciones corporales, a optimizar las actividades y la participación que la persona puede lograr en su vida diaria y, últimamente, a valorar la calidad de vida (CV). Por ello, es clave poder aplicar instrumentos que permitan medir CV. La *Cerebral Palsy Quality of Life* (CPQoL) es una encuesta desarrollada para evaluar CV específicamente en PC. **Objetivo:** Aplicar la CPQoL por primera vez en una población de niños con PC y analizar posibles factores que pueden estar influyendo en ella. **Metodología:** Se realizó un estudio descriptivo, transversal, basado en revisión de historias clínicas y en la aplicación del cuestionario CPQoL a 60 pacientes con PC o sus cuidadores principales. **Resultados:** La media de edad fue de 7.2 años. La media global de CPQoL fue de $83,468 \pm 10,769$. Se observaron puntajes significativamente menores de CV en los grupos con limitaciones funcionales más severas a nivel del *Gross-Motor-Function-Classification-System* (GMFCS), *Bimanual-Fine-Motor-Function* (BFMF) y en los pacientes con PC disquiniéticas en comparación con PC espásticas ($p < 0,05$). El único trastorno asociado estadísticamente significativo fue el deglutorio ($p < 0,05$). Estudiando la validez interna, se obtuvo un alfa de Cronbach $> 0,7$ en la mayoría de las dimensiones tanto de los cuestionarios de los cuidadores como de los niños/as. **Conclusiones:** CPQoL constituye un instrumento razonablemente adecuado para evaluar CV en pacientes con PC. Se recomienda su aplicación como parte de la evaluación del beneficio de las intervenciones.

13. FACTORES DE RIESGO (FR) Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS (CC) QUE REPORTAN LAS FAMILIAS AL MOMENTO DE LA EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA DE PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Juan Contreras¹, Javier Moran², Begoña Viveros³, Elizabeth Riveros⁴, Christopher Vega⁵
¹Neuropediatría, Universidad Andrés Bello, Universidad de Almería. ²Psicólogo, Universidad de Valparaíso. ³Educadora Diferencial, Edumédica. ⁴Terapeuta Ocupacional, Edumédica. ⁵Psicólogo, Edumédica
drjcontreras@vtr.net

Introducción: La visibilización de los FR y las CC de las personas con TEA por parte de las familias es complejo para ellas y depende de una multiplicidad de factores. Se debe hacer una buena exploración de sus trayectorias de desarrollo con preguntas precisas que nos permitan reconstruir su historia y cuyas respues-

tas nos acerquen a una valoración diagnóstica oportuna. **Objetivo:** Identificar y comparar los FR y CC que reportan las familias al momento de una evaluación diagnóstica. **Material y Método:** Estudio de diseño de corte transversal. Se evaluaron respuestas de 305 adultos responsables de personas entre 3 y 20 años de edad al momento de ser diagnósticas de TEA en la ciudad de Viña del Mar. Se analizaron 42 preguntas agrupadas en categorías y obtenidas de ficha clínica. Se compararon sus frecuencias por sexo y edad con un $P < 0,05$ según *Pearson's Chi-squared test*. **Resultados:** La muestra está dividida en 74 (Mujeres)-231 (hombres) y 236 (<6 años)-69 (>6 años). Al comparar los resultados de 42 preguntas por sexo, hay diferencias significativas en hombres para el inicio tardío del uso de palabras ($p < 0,003$), responder instrucciones ($p < 0,030$), consistencia de la mirada ($p < 0,030$), comportamiento repetitivo (0.05) y adhesión a rutinas ($p < 0,010$), mientras que al comparar por edad, hay diferencias significativas en <6 años en uso de gestos ($p < 0,004$), manipulación estereotipado de objetos ($p < 0,011$) e interés excesivo por un objeto ($p < 0,004$). **Conclusión:** Reconstruir la historia de las trayectorias de desarrollo al momento de diagnosticar TEA es fundamental para un adecuado diagnóstico. Reconocer las diferencias entre sexo y edad debe ser un requisito ineludible para la toma de decisiones en torno al diagnóstico, los niveles de apoyo y diseño de estrategias de intervención.

14. FRECUENCIA DE HIPOACUSIAS EN NIÑOS DE 0 A 5 AÑOS DE EDAD CON RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO. HOSPITAL VICENTE CORRAL MOSCOSO. CUENCA- ECUADOR. FEBRERO-JUNIO DE 2023

Lourdes Huiracochoa-Tutivén, Glen Newell, Sara Vanegas G, Andrea Astudillo C, Clara Déleg Q, Ximena Bermeo G, Lucila Barragán L, Magali Martínez I, Rodrigo Barros T, Vladimiro Neira A, Paola Vera L. Patricio Beltrán C. Jonathan Tipán B
Hospital Vicente Corral Moscoso- Cuenca, Ecuador
lourdes.huiracochoa@ucuenca.edu.ec

Introducción: La hipoacusia en niños con Retraso Global del Desarrollo (RGD) tiene un impacto significativo en el desarrollo cognitivo y comunicativo. **Objetivo:** Determinar la frecuencia de la hipoacusia en niños de 0 a 5 años de edad del con RGD en el Hospital Vicente Corral Moscoso (HVCM), Cuenca. Febrero a Junio 2023. **Materiales y Métodos:** estudio descriptivo en 73 niños con RGD confirmados por Brunet Lezine por la estimuladora temprana. La fonoaudióloga realizó a los 73 niños la evaluación auditiva luego de superado el periodo agudo de enfermedad y en condiciones estables. Se les aplicó Otoemisiones Acústicas (OEA) y Potenciales Evocados Auditivos del Tallo Cerebral (PEATC); a los niños con hipoacusia se les hizo Potenciales Auditivos de Estado Estable (PAEE) para determinar el grado de pérdida auditiva. **Resultados:** la mediana de edad de los 73 niños fue de 13 meses (Rango intercuartílico: 4-30), el 37% fueron mujeres y el 63% varones. 15 niños (25.86%) no superaron la prueba de OEA. En 7 de los 73 niños (9.5%) el examen de PEATC detectó hipoacusia. De los 7 niños con hipoacusia, PAEE indicó que 2 niños (28.5%) tuvieron hipoacusia unilateral leve, 2(28.5%) unilateral moderada, 1(14.3%) unilateral severa, 1(14.3%) unilateral profunda, 1(14,3%) bilateral profunda. 8 niños (11%) con OEA alterado no asistieron a la evaluación de PEATC. **Conclusiones:** Estos resultados indican que existe una frecuencia significativa de hipoacusia en niños con RGD en el HVCM. Es importante la evaluación auditiva regular en esta población para proporcionar intervenciones adecuadas que promuevan un desarrollo óptimo.

15. MIDRIASIS UNILATERAL BENIGNA EPISÓDICA: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Luis Ibarra, Emilia Cirillo, Federico Baltar
Unidad académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay
leibarras89@gmail.com

Introducción: La midriasis unilateral benigna episódica afecta principalmente a mujeres jóvenes, su rango de edad de

presentación es variable. Es una causa aislada y benigna de asimetría pupilar. Se plantea su mecanismo sea secundario a afeciones que generen una insuficiencia parasimpática del esfínter del iris o una hiperactividad simpática del dilatador del iris. Los estudios de neuroimagen son normales. El pronóstico es bueno, la anisocoria suele durar varias horas o pocos días y se resuelve espontáneamente. **Objetivo:** Describir un caso clínico típico de midriasis unilateral benigna episódica. **Caso clínico:** 9 años, sexo femenino. Antecedente de dos crisis febriles simples al año de vida. Se manifestó inicialmente con ligera visión borrosa luego de un traumatismo leve en ojo derecho, sin pérdida de visión o dolor ocular ni otros síntomas acompañantes; la misma se resuelve espontáneamente en minutos, instalando a continuación de forma rápida asimetría pupilar. Al examen se destacaba midriasis con reflejo fotomotor y consensual lentos en ojo derecho comparado con contralateral, la motilidad ocular extrínseca, la agudeza visual y el fondo de ojo fueron normales. La resonancia de cráneo y órbita no evidenció alteraciones. Presentó una evolución favorable con resolución progresiva y completa a los 4 días. **Conclusiones:** La presencia de anisocoria aguda suele ser un elemento que denota gravedad, si bien, existen entidades benignas que se deben de considerar dentro de los diagnósticos diferenciales.

16. PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL Y ANTECEDENTES DE PREMATUREZ SEVERA ATENDIDOS EN EL CENTRO DE REHABILITACIÓN PEDIÁTRICA TELETÓN, URUGUAY

Matías Martínez¹, Federico Baltar¹, Santiago Mansill¹, Alfredo Cerisola^{1,2}

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, UDELAR, Uruguay. ²Centro de Rehabilitación Pediátrica Teletón, Uruguay
fedebaltar@gmail.com

Introducción: Los niños nacidos prematuramente representan alrededor del 35% de los casos de parálisis cerebral (PC), con una mayor prevalencia de PC a edades gestacionales más tempranas. **Objetivo:** Describir los tipos y severidad de la PC de una cohorte de niñas/os con antecedente de prematurez severa asistidos en un centro de rehabilitación pediátrica. **Metodología:** Estudio descriptivo, retrospectivo, de niños/as con PC y antecedente de prematurez severa (<32 semanas), nacidos desde 2012 a 2019, asistidos en el Centro Teletón de Montevideo, Uruguay. **Resultados:** Se incluyeron 172 pacientes (58% varones), con una media de edad gestacional al nacer de 28,3 semanas y una media del peso al nacer de 1184 gramos. Se diagnosticaron hemorragias intracraneanas en 44,1%. El 26% no presentaron complicaciones neurológicas en la etapa perinatal. El 81,4% de los pacientes desarrollaron PC espásticas (78% bilaterales, 22% unilaterales), 15,7% disquinéticas, 0,6% atáxica y 2,3% "mixtas". La mitad (50,6%) desarrollaron PC severas (GMFCS 4-5). El 81%

presentaron comorbilidades asociadas. Mejores resultados funcionales se observaron en los pacientes que recibieron sulfato de magnesio prenatal con respecto a los que no lo recibieron (GMFCS: 2,9±1,7 vs 3,6±1,3). Al 97% se les realizó estudios de neuroimagen. De 36/172 que tenían únicamente ecografías neonatales informadas como normales, presentaron alteraciones en la resonancia magnética realizada posteriormente. **Conclusiones:** Se analizó una serie muy importante de pacientes con PC vinculadas a la prematurez. Se observó un alto porcentaje de pacientes con PC severas y de pacientes con comorbilidades. Medidas prenatales, como el sulfato de magnesio, han demostrado eficacia terapéutica.

17. PERFIL NEUROLÓGICO EN ESPECTRO DE NEUROMIELITIS ÓPTICA: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

María José Rivera, Luis Ibarra, Paula Gándaro, Luciana Salazar, Mariana Carriquiry, Ana Calvelo, Gabriela Mangado, Patricia Miraballes, María Eugenia Reyes, Gabriel González

Unidad académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Udelar. Centro Hospitalario Pereira Rossell
mjriviera25@gmail.com

Objetivo: Presentar un caso clínico de un paciente con enfermedad desmielinizante con alteraciones a nivel neuropsicológico. **Caso clínico:** Se trata de un paciente de 9 años, quien presentó dos eventos desmielinizantes a los 5 y 6 años. Allí se constataron lesiones en resonancia magnética supra e infratentoriales, bandas oligoclonales, realizándose diagnóstico de espectro de neuromielitis óptica. Se encuentra en tratamiento con azatioprina con última resonancia magnética normal. De su historia de desarrollo se refieren adquisiciones en tiempos esperados, presenta torpeza desde etapas tempranas y debilidades en la cognición social. Presenta dificultades en el desempeño en AVD. En la evaluación neuropsicológica, se detectan alteraciones pragmáticas en el lenguaje, debilidades en el relacionamiento social e inquietud. Desde las escalas Wechsler se desprende fortaleza a nivel verbal, con debilidad visoespacial y de memoria de trabajo. Asocia fallas a nivel atencional, fundamentalmente en el control inhibitorio. Se observa un desempeño motor con afectación global de la coordinación, la planificación y la ejecución. A nivel de los aprendizajes escolares se observan dificultades en la escritura, manejo numérico, cálculo oral y escrito. Su perfil de funcionamiento nos remeda al Trastorno del Aprendizaje no Verbal. **Conclusiones:** La neuromielitis óptica presenta una frecuencia de 0,3 a 4,4/100000 habitantes, un 5 % son de inicio en la edad pediátrica. Es de relevancia en patologías desmielinizantes en edad pediátrica, considerar este tipo de alteraciones neuropsicológicas, valorando la correspondencia anatómico funcional, para orientar los abordajes hacia una mejor calidad de vida.