

VIII CONGRESO ANUAL DE LA ACADEMIA AMERICANA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

Miami Beach, Florida, EE UU, 24-27 de mayo de 2000

O1. Encefalopatía hipóxico-isquémica: factores pronósticos de mortalidad en recién nacidos

M. Rivas, L. Quispe, A. Rivas, P. Campos
Hospital San Bartolomé. Lima, Perú.

Objetivos. Revisar los factores pronósticos de la mortalidad en la EHI de recién nacidos (RN) a término y pretérmino. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo, descriptivo. Se revisaron historias clínicas de los RN con diagnóstico de EHI y/o asfixia severa del Hospital San Bartolomé, Lima, Perú, entre enero de 1997 y diciembre de 1999. **Resultados.** 37 RN tuvieron un diagnóstico clínico de EHI, lo que constituye el 0,17% del total de RN vivos, 24 RN fueron a término y 13 de ellos pretérmino. Los factores pronósticos de mortalidad fueron: edad materna promedio, CPN inadecuado, primigesta, parto abdominal, sexo masculino, peso adecuado al nacer. No se encontró diferencia significativa en ambos grupos, excepto en la mortalidad, que fue mayor en el pretérmino que en el término. Hubo patología asociada: sepsis, malformación gastrointestinal, hemorragia intraventricular, y subgaleal. **Conclusiones.** Se encontraron como factores de los pronósticos de mortalidad en neonatos con EHI: edad materna promedio, CPN inadecuado, primera gestación, parto abdominal, sexo masculino, peso adecuado al nacer y prematuridad.

O2. Hipereplexia de comienzo neonatal ¿Una variante maligna?

H.A. Arroyo, R. Caraballo, I. Yépez, S. Ferrato, M. Massaro, V. Feld, N. Fejerman
Hospital Nacional de Pediatría J.P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Introducción. Hipereplexia o enfermedad del sobresalto es una rara entidad caracterizada por una reacción de sobresalto exagerada y persistente, en respuesta a estímulos inesperados. Esta reacción se caracteriza por mioclonías generalizadas y episodios de hipertonia. En algunos casos familiares se detectaron diversas mutaciones en la subunidad alfa 1 del receptor de glicina. Se reconoce una forma mayor y menor. La mayoría de los pacientes tienen un pronóstico favorable. **Objetivo.** Describir tres pacientes con hipereplexia de comienzo neonatal que tuvieron una evolución grave y discutir los diagnósticos diferenciales de la reacción de sobresalto. **Resultados.** Tres pacientes padecieron episodios de hipertonia, apnea y bradicardia y dos de ellos mioclonías ante estímulos inesperados desde los primeros días de vida. Los episodios de hipertonia y apnea duraban de 15 segundos a varios minutos con marcada disminución de la PO₂ arterial, con una frecuencia de varios por día, requiriendo asistencia respiratoria mecánica.

La historia familiar era negativa. Los episodios fueron resistentes al tratamiento con fármacos antiepilépticos, piridoxina, ACTH y piracetam. Repetidos EEG en sueño y vigilia, vídeo-EEG, PEV, PEA, TC, RMN y estudios metabólicos completos fueron normales. Se descartaron otras causas de reacción de sobresalto. El primer caso desarrolló, probablemente por los prolongados episodios de hipoxia, una severa cuadriparesia espástica: retardo mental y epilepsia parcial. El segundo y tercer caso fallecieron por paro cardiorrespiratorio a los dos y cinco meses de edad respectivamente. **Conclusiones.** En vista de estos tres casos y de otros analizados en la literatura recomendamos ser cauteloso con el pronóstico de pacientes con hipereplexia de comienzo neonatal. Sugerimos considerar una variante maligna en la forma mayor de esta enfermedad.

O3. Convulsiones neonatales familiares benignas: análisis de tres casos

M. Talavera, E. Lazo, P. Campos

Hospital Regional Honorio Delgado. Arequipa, Perú.

Introducción. Las convulsiones neonatales familiares benignas (CNFB) son un síndrome no muy frecuente pero cada vez más analizado, con una clara evidencia genética como causa. Adicionalmente forman junto a las convulsiones neonatales idiopáticas benignas el grupo de las llamadas convulsiones neonatales benignas. **Objetivo.** Presentar tres casos de CNFB. **Casos clínicos.** Se trata de tres hermanos, dos hombres y una mujer con crisis de inicio entre 2 y 10 días desapareciendo alrededor de los dos meses. Fueron de tipo parcial y clónicas multifocales. Los exámenes para descartar organopatía fueron negativos y existiendo el antecedente familiar en la rama materna. **Conclusiones.** 1. Nuestros pacientes se encuadran dentro del grupo CNFB. 2. Difieren de la literatura en el tipo de crisis. 3. Tuvieron una evolución favorable y se mostraron durante el seguimiento asintomáticos. 4. No tenemos estudios genéticos.

O4. Valproato endovenoso en recién nacidos

K. Yelin, I. Alfonso, L. Álvarez, J. Gilman, C. Dunoyer, O. Papazian

Servicio de Neurología del Hospital de Niños de Miami, EE.UU.

Objetivo. Determinar la dosis del abordaje de valproato (VP) endovenoso (ev) requerida para lograr una adecuada concentración sérica. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron dos recién nacidos que recibieron una infusión de VP EV

durante 30 minutos, en los cuales se midió el nivel sérico de valproato 45 minutos y dos horas después de la infusión. Los dos recién nacidos recibieron fenobarbital y fenitoína previamente a la iniciación del valproato. **Resultados.** El primer recién nacido recibió una dosis de 10 mg/kg alcanzando una concentración a los 45 minutos de 41 mg/ml y a las tres horas de 33 mg/ml. El segundo recién nacido recibió una dosis de 25 mg/kg alcanzando una concentración a los 45 minutos de 100 mg/ml y a las 3 horas de 78 mg/ml. **Conclusiones.** Cada 1 mg/kg de VP ev incrementó la concentración sérica en 4 mg/ml a los 45 minutos y en 3 mg/ml a las tres horas. El volumen de distribución fue de 0,245 L/kg y el aclaramiento fue de 25 ml/h/kg.

O5. Utilidad del monitoreo electroencefalo-gráfico con cuatro canales en recién nacidos

I. Alfonso, O. Papazian, P. Jayakar, K. Yelin, C. Dunoyer

Servicio de Neurología del Hospital de Niños de Miami, EE.UU.

Objetivo. Determinar la validez del monitoreo continuo con cuatro canales electroencefalo-gráficos (monitoreo) para detectar patrones electroencefalo-gráficos ictales (PEI) en recién nacidos, con el riesgo de presentar convulsiones. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 11 recién nacidos con riesgo de presentar convulsiones, admitidos en la unidad de cuidados intensivos neonatales entre los meses de marzo del 1999 y febrero del 2000. El monitoreo se continuó hasta que la videotelemedría estuvo disponible, exceptuando cinco casos en los que se continuó el monitoreo durante parte de la videotelemedría. Los resultados del monitoreo fueron comparados con los de la videotelemedría. **Resultados.** Nueve pacientes presentaron eventos paroxísticos motores durante el monitoreo. Los eventos se asociaron al PEI en tres pacientes y no asociados al PEI en los otros seis pacientes. La naturaleza de estos eventos se confirmó con la videotelemedría. Uno de los pacientes con eventos paroxísticos no asociados al PEI también presentó eventos paroxísticos asociados al PEI durante la videotelemedría que fueron fenotípicamente diferentes a los observados durante el monitoreo. Cuatro pacientes presentaron PEI sin manifestaciones clínicas. En uno de ellos el diagnóstico fue incorrecto basado en la videotelemedría. Sólo un paciente presentó PEI con eventos paroxísticos motores durante los primeros 45 minutos de la videotelemedría. **Conclusiones.** El monitoreo continuo con cuatro canales electroencefalo-gráficos ofrece un método alternativo de la videotelemedría. El monitoreo fue más efectivo para detectar PEI que la videotelemedría de 45 minutos de duración.

[<http://www.revneurolog.com/3103/j030221.pdf>]

06. Síndrome de West: evolución hacia síndrome de Lennox-Gastaut

E. Espinosa, S.P. Mansilla

Hospital Militar Central. Santafé de Bogotá, Colombia.

Introducción. El síndrome de West constituye un trastorno epiléptico heterogéneo de los primeros años de vida, caracterizado por espasmos flexores o flexoextensores, patrón electroencefalográfico de hipsarritmia y retraso del desarrollo psicomotor. La evolución de los pacientes es variable estableciéndose en la mayoría una epilepsia refractaria (65%): síndrome de Lennox-Gastaut (23-54%), parcial sintomática, mioclónica o tonicoclónica generalizada. **Objetivo.** Determinar la evolución que siguen los pacientes con síndrome de West y establecer el porcentaje de los que desarrollan el síndrome de Lennox-Gastaut. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo-descriptivo de 33 pacientes con diagnóstico inicial de síndrome de West, estudiados en el Servicio de Neuropediatría del Hospital Militar Central y del Instituto Franklin Delano Roosevelt, entre enero de 1989 y noviembre de 1999. Los pacientes tenían edades comprendidas entre los tres meses y los 18 años. Recopilación de datos mediante un formulario: presentación clínica, patrón EEG y evolución. Análisis estadístico de las variables. **Resultados.** En el momento del estudio nueve pacientes (27%) presentaban síndrome de Lennox-Gastaut, un paciente presentaba epilepsia parcial sintomática y otro paciente mostraba epilepsia mioclónica. Siete pacientes de los nueve que evolucionaron a síndrome de Lennox-Gastaut (78%), presentaban etiología definida, correspondiendo cinco a encefalopatía hipóxico-isquémica. Sólo dos de los nueve pacientes con síndrome de Lennox-Gastaut no mostraron crisis. **Conclusiones.** Un porcentaje de pacientes con síndrome de West evolucionaron a síndrome de Lennox-Gastaut, entidad de déficit manejo asociada a deterioro neurológico progresivo. La identificación temprana de los pacientes sintomáticos alerta sobre el potencial de un mal pronóstico.

07. Modificaciones electroclínicas tempranas en la transición del síndrome de West/Lennox-Gastaut. Propuesta de intersíndrome

G. Olmos, E. Solorzano, J. Ramírez, J.N. Gutiérrez, A. Olmos

Centro Médico 20 de Noviembre. Iste. México, D.F. México.

Objetivo. Determinar la edad y reconocer los cambios de expresiones electroclínicas en intersíndrome West/Lennox-Gastaut (W/LG). **Métodos.** Se estudiaron 16 pacientes con síndrome de West (SW), que cumplieron con criterios electroclínicos para intersíndrome W/LG. **Resultados.** El intersíndrome se presentó en un promedio de edad de 15 meses. Las crisis predominantes fueron tónicas. Focales 8/16, de llanto o gelásticas 7/16, espasmos 8/16, tónicas generalizadas 2/16. El EEG mostró hipsarrit-

mia fragmentada (HF), en un trazo con H no continuó el patrón interrumpiéndose por paroxismo de punta y onda lenta 2-2,5 ciclos por segundo, polipuntas intercaladas con HF. Las modificaciones clínicas y EEG se dan al mismo tiempo. **Conclusiones.** Es necesario realizar un seguimiento electroclínico oportuno, para detectar el intersíndrome W/LG, y la posibilidad de replantear el manejo de antiepiléptico de acuerdo al predominio de expresión clínica. Junto a los cambios clínicos se presenta detención del desarrollo, descontrol terapéutico y EEG con HF.

08. Epilepsia del desarrollo y estudios mediante tomografía de emisión por positrones cerebral

J.A.M. Yunta, A.V. Santasusana, A.F. Ricart, A. Maldonado

Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona. Centro PET Complutense. Madrid, España.

Introducción. El efecto de las crisis epilépticas durante el proceso de maduración preocupa enormemente a los especialistas en neurología del desarrollo y neuropediatría. Cada día se conocen más los mecanismos que influyen en la maduración nervioso central y es posible estudiar los fenómenos epilépticos mucho mejor con video-Eeg-polisomnografía nocturna y neuroimagen estructural y funcional. **Objetivo.** Este trabajo pretende poner de manifiesto las alteraciones, durante el proceso de desarrollo de 20 casos de epilepsias que brotaron durante la fase de imprevista madurativa. **Pacientes y métodos.** Las exploraciones neurológicas, los estudios neurofisiológicos y de neuroimagen permitieron observar los correlatos: maduración, alteraciones bioeléctricas y disfunción hipometabólica en la PET cerebral. **Resultados.** En los pacientes que presentaban normalidad en la PET cerebral fue posible controlar mejor sus crisis y presentaron mejores ítems madurativos, sin embargo, los pacientes que mostraban lesiones hipometabólicas en córtex y subcórtex cerebral, presentaban mayores alteraciones en el desarrollo y alteraciones cognitivas. **Conclusión.** Las crisis epilépticas durante el desarrollo o proceso madurativo pueden provocar deterioro cognitivo-conductual, síndrome hiperactivo y autismo. El grado de retraso en el desarrollo está relacionado, en los casos estudiados con PET cerebral, con la zona hipometabólica y su topografía cerebral. Los síndromes epileptógenos que más deterioran el desarrollo son: síndrome de West, síndrome de Lennox, crisis frontales, crisis gelásticas por lesiones hipotálamicas y epilepsias mioclónicas.

09. Comportamiento de los productos de degradación del metabolismo purínico y de la enolasa específica neuronal a nivel del LCR en niños con convulsiones febriles

E. Castro-Gago, J. Eirís, J. Rodríguez-García, S. Rodríguez-Segada, A. Rodríguez-Núñez

Departamento de Pediatría. Servicio de Neuropediatría. Servicio de Bioquímica. Complejo

Hospitalario Universitario de Santiago. Hospital Clínico-Universitario de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Introducción. Los niveles de los metabolitos purínicos y de la enolasa específica neuronal (EEN) en el LCR se han estudiado como marcadores de daño y/o lisis neuronal en varias entidades que cursan con hopzia cerebral (epilepsia y estatus epiléptico, accidentes vasculares cerebrales, traumatismos craneoencefálicos graves, meningitis, hidrocefalias, sepsis neonatal u encefalopatía hipóxico-isquémica). **Objetivo.** Nosotros hemos determinado en el LCR de niños con convulsiones febriles simples y complejas los productos de degradación del ATP y la EEN con el objetivo de conocer si en dichas situaciones se produce alteración del metabolismo energético neuronal o lisis neuronal, y valorar cual de los marcadores (metabolitos purínicos o EEN) tiene mayor significado para predecir el daño neuronal. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron 73 niños de edad entre 12 y 60 meses, con convulsiones febriles simples (CFS), de los cuales en 23 de ellos también se determinó la EEN. Otros 17 pacientes de edad entre 4 y 30 meses, con convulsiones febriles complejas (CFC), de los que en 8 también se analizó la EEN. Las muestras de LCR se obtuvieron entre 2 y 300 minutos postcrisis. Ambos grupos fueron comparados con un grupo de control constituido por 160 niños con un margen de edad de entre un mes y tres años, en 37 de ellos se determinó la EEN. Los metabolitos del ATP (AMP, IMP, inosina, adenosina, guanosina, adenina, guanina, hipoxantina, xantina y ácido úrico), valorados en todos los niños con convulsiones febriles (CFS y CFC) y en los del grupo control, se determinaron mediante cromatografía líquida de alta resolución (HPLC) y la EEN mediante técnica inmunoenzimática (EIA) con anticuerpos monoclonales específicos. **Resultados:** En el análisis conceptual de LCR no se observaron diferencias en la celularidad, mientras que la proteinorraquia estuvo discretamente elevada en el grupo de CFC con respecto al grupo control y al de CFS ($p < 0,05$). No se observaron diferencias estadísticamente significativas entre el grupo de CFS y el grupo control en la concentración de los metabolitos purínicos estudiados, ni en la de EEN. En el grupo de CFC se observó, con respecto al grupo control un descenso estadísticamente significativo en la concentración de IMP ($p < 0,05$) y un aumento estadísticamente significativo en la concentración de adenina ($p < 0,001$). Al comparar el grupo de CFC con el CFS se observó en el primero un aumento estadísticamente significativo en la concentración de AMP ($p < 0,01$). **Conclusiones.** Nuestros resultados sugieren que las CFS no deberían constituir un factor de riesgo para la integridad neuronal, mientras que en las CFC se produce una alteración a nivel del metabolismo energético cerebral posiblemente sugerente de algún pequeño grado de riesgo neuronal. La normalidad en la concentración de EEN sugiere que tanto las CFS como las CFC producen lisis neuronal, al menos en las fases precoces postcrisis.

O10. Epilepsia partialis continua y encefalitis de Rasmussen

J. Holguín, J. Carrizosa, W. Cornejo, H. Díaz, L.F. Morales, L. Cadavid, R. Díaz, G.J. Vélez

Servicio Neuropediatría. Universidad de Antioquia y Hospital San Vicente de Paul. Medellín, Colombia.

Objetivos. Presentar las características clínicas y paraclínicas de un grupo de niños con epilepsia parcial continua (EPC) y encefalitis de Rasmussen, estudiados en nuestro servicio entre el 1967 y febrero del 2000. **Pacientes y métodos.** Revisión de las historias médicas de cinco niñas de 6 a 10 años y de cuatro niños de 6 y 21 meses, de cuatro y cinco años, registros EEG, estudios de imágenes, filmaciones y tratamientos, estudio patológico en tres pacientes fallecidos, especímenes de biopsia. **Resultados.** Tratamiento de convulsiones generalmente clónicas en hemirrostro y hemicuerpo, partes distales, algunas crisis tonicoclónicas con generalización secundaria, ocasionalmente movimientos distónicos, semejantes a coreoatetosis. EEG: espigas de corta duración, ondas agudas, más prolongadas en hemisferio opuesto al territorio convulsionante, a menudo con ausencia de correlación temporal con los movimientos ictales. En los dos últimos pacientes, imágenes con aumento de flujo sanguíneo durante las crisis, particularmente en región frontal y temporal del hemisferio opuesto a las convulsiones e hipoperfusión en los períodos asintomáticos. Crisis resistentes a los anticonvulsivos y esteroides. Dos niñas de nueve y cinco años y un niño de siete meses fallecieron. Histología: colapso neuronal, retracción y picnosis de núcleos, escasos mononucleares en paredes de algunos vasos y manguitos perivasculariales con predominio de linfocitos. Una niña de cinco años tuvo hemisferectomía funcional izquierda: su hemiparesia no se agravó y su lenguaje no se afectó; después de una remisión de dos meses, las crisis han reaparecido. Dos niñas de 11 y 19 años continúan con EPC seis y siete años después de su iniciación. **Conclusión.** La EPC es una entidad multicausal, resistente a los antiépilépticos, a veces producida por una encefalitis focal que puede beneficiarse de la cirugía.

O11. Digital 24-hour ambulatory EEG (a-EEG) in children

L. García, L. Martínez, L.J. García

McAllen, Texas, EE.UU.

Objective. To describe the authors' experience in the evaluation of children with proven or suspected seizures using this novel diagnostic tool. **Method.** Cadwell Ambulatory EEG equipment was used in 98 patients under 18 years. Collodion application and 10-20 system electrode placement used plus EKG. Microphone used for voice entries for events and other activities. Seven months (7/13/99 to 2/14/00) span covered. 11/98 patients had 48-hour recording. **Results:** Ages: Four patients < 2 yrs, 43 < 10 yrs, 51 ≥ 10 yrs. There were 51 males and 47 females. Cerebral palsy presented in

15 children and mental retardation in 27. History of confirmed seizures in 59 and suspected in 44. 86/98 had prior EEG in our lab, 57 of them with epileptiform activity. 22/98 had events reported during the recording, 7/22 with positive clinical-EEG correlation. 76/98 did not report events. 63/98 had abnormal A-EEG, 38/63 awake&sleep, 21/63 only sleep abnormal EEG in our lab, 46 had abnormal A-EEG, 12 had normal A-EEG. In 10 with prior normal EEG their A-EEG was abnormal. There were 7 children with abnormal A-EEG during and outside events. 4/7 of these had also events not associated with ictal changes. In 8 patients there were electrical seizures (usually complex partial seizures) unnoticed to the patient or relative (no event reported). No EKG obvious abnormality was noted. **Conclusion:** A-EEG is a very useful tool to document or to rule out seizures in suspected patients. The advantage of recording continuously for 24/48 hours markedly increase the chance of observing abnormal EEG activity or recording unnoticed seizures occurring sporadically during the recording.

O12. Leucoencefalopatía vacuolizante

J.M. López-Terradas

Hospital Niño Jesús. Madrid, España.

Objetivos. Los objetivos de este trabajo son: 1. Mostrar una leucodistrofia nueva, cuyo reconocimiento ha sido posible al disponer de un grupo de enfermos con características clínicas y radiológicas similares, que es el primer caso español con estudio genético-molecular. 2. En enfermedades extrañas es imprescindible efectuar estudios multicéntricos, con protocolos comunes, entre hospitales nacionales y mejor aún entre varios países, para disponer del suficiente número de enfermos y poder establecer grupos clínicos homogéneos. Estudios multicéntricos han permitido mapear el gen responsable de la Leucoencefalopatía vacuolizante en el cromosoma 22q. 3. Recientemente se ha presentado un proyecto de investigación multicéntrico internacional, en el que intervienen 15 centros en siete países, con el ánimo de formar grupos homogéneos entre las leucodistrofias indeterminadas para reconocer nuevos síndromes, cartografiar los genes responsables y hallar una terapia eficaz. **Caso clínico.** Niño de ocho años, sin antecedentes familiares de interés. El primer signo que presentó fue megalencefalia precoz, con = 2DE a los 15 meses de edad. La capacidad intelectual permanecía estable, mientras que las funciones motoras empeoraban progresivamente. El desarrollo psicomotor inicial presentó un discreto retraso, desapareciendo a los 22 meses. Actualmente presenta ataxia y espasticidad. Es capaz de caminar con ayuda, con el desarrollo mental discretamente disminuido. Practicamos estudios bioquímicos: sangre completa, cribado metabólico en orina de 24 h, trastornos mitocondriales, peroxisomales y enzimas lisosomales, todos los estudios resultaron normales. **Resultados.** La VCN periférica y central fue normal. La RMN mostraba, en la sustancia blanca, quistes subcorticales en los polos de los lóbulos temporales y en el área frontal. La

sustancia gris cortical y en los núcleos grises de la base no presentaba alteraciones. **Conclusiones.** El presente caso muestra las alteraciones clínicas y la neuroimagen típica de este proceso, constituyendo un nuevo tipo de leucodistrofia, presentando el primer caso español con estudio genético-molecular que nosotros conocemos.

O13. Leucodistrofias indeterminadas. Un nuevo caso de leucodistrofia con megalencefalia y quistes temporales

M.T. de Santos, J. Campos-Castelló, R. Ramírez, M. Canelon

Hospital Clínico San Carlos. Madrid, España.

Objetivo. Presentación de siete casos de leucodistrofias indeterminadas (LDI) estudiadas con el protocolo europeo de enfermedades demielinizantes (ENBD). El caso siete corresponde a leucodistrofia (LD) con megalencefalia y quistes temporales. **Introducción.** La continua investigación ha permitido definir dos nuevas entidades dentro de las LDI: síndrome CACH y LD con edema, megalencefalia y quistes temporales. Recientemente se ha propuesto una categorización de las LDI siguiendo criterios de imagen de RM. **Pacientes y métodos.** Estudiamos: antecedentes familiares y personales, primeras manifestaciones, evolución, despistaje metabólico, neuroimagen: ECO, TC, RM, RM espectroscópica, neurofisiología, cariotipo, evaluación oftalmológica y neuropsicológica. **Resultados.** La presentación más frecuente fue el retraso motor con edad media de seis y siete años (4m-15a). Predominan la semiología piramidal y cerebelosa. La RM mostró hipomielinización bilateral y simétrica. El caso siete presenta atrofia supratentorial hipomielinización y dos lesiones quísticas en ambos polos temporales que con la macrocefalia y evolución clínica permite el diagnóstico de LD con megalencefalia y quistes temporales. **Conclusiones.** La aplicación de protocolos de trabajo permite diagnosticar nuevas entidades de LDI. Actualmente hay un intento de categorización de las LDI en siete grupos, siguiendo criterios neuroradiológicos (Van der Knaap et al, 1999). El caso siete de nuestra serie ha sido diagnosticado de LD con megalencefalia y quistes temporales y otros tres casos están pendientes de completar el estudio.

O14. Perfil clínico-genético de las distrofinopatías en la infancia

P. Smeyers^a, F. Mulas^a, J.A. Moreno^a, P. Barbero^a, F. Mayordomo^b, F. Palau^b

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Anatomía, Patología. ^b Servicio de Genética. Hospital La Fe. Valencia, España.

Introducción. Las distrofinopatías son un grupo de distrofias musculares producidas por alteración de la distrofina desde que se donó el gen se han descrito diversas formas de presentación. **Objetivos.** Analizar los distintos fenotipos diagnosticados en nuestro servicio y correlacionarlos con los genotipos obtenidos tras el

estudio del gen de la distrofina. *Pacientes y métodos.* Los datos clínicos, anatomopatológicos y genéticos de 24 pacientes con diagnóstico de distrofinopatía se han introducido en la base de datos ENM2000 creada con el programa Access. Los pacientes se dividieron según su fenotipo en distrofia muscular de Duchenne (DMD), distrofia muscular de Becker (DMB), distrofia muscular intermedia (DMI) y síndrome de mialgia calambres (SMC). *Resultados.* De 24 distrofinopatías 15 (62,5%) son DMD; dos (8,4%) son DMI; tres (12,5%) son DMB y cuatro (16,7%) síndrome de mialgia calambres. La edad media de la primera consulta osciló entre 3,25 años para la DMD y alrededor de siete para el resto. La edad media de inicio fue, en el 60% de los casos de DMD antes del año, y en 40% entre uno y tres años, en el resto fue alrededor de los cinco años. El tiempo entre inicio y diagnóstico fue de 4,9 años. El 61% de los casos tenían una delección. Las delecciones encontradas en el grupo DMB y SMC fueron de la misma naturaleza por lo que es de suponer que en realidad el SMC es una forma de presentación de la DMB. Las delecciones en el grupo DMD rompan la pauta de lectura. *Conclusiones.* El tiempo entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico es prolongado debido al retraso de la primera consulta. La evolución clínica, la biopsia muscular y el estudio genético son imprescindibles para formular un diagnóstico fenotípico y establecer un pronóstico.

O15. Distrofia muscular congénita merosina (+) (DMC-M+) con retardo mental y anomalías cerebrales no relacionadas con el gen de Fukuyama en tres hermanos

V. Ruggieri, F. Lubieniecki, D. Díaz, K. Saito, Y. Fukuyama, A. Taratuto

Servicio de Neurología y Neuropatología. Hospital J.P. Garrahan, Argentina. Tokyo Women's Medical University. Tokyo, Japón.

Introducción. La DMC-M+ tipo occidental rara vez se ha asociado a retardo mental y anomalías cerebrales (Distrofia Muscular Congénita Fukuyama Like-DMC FL). *Objetivo.* Presentar tres casos analizando los aspectos clínicos y moleculares. *Pacientes y métodos.* Presentamos tres hermanos, C1: hombre diez años, C2 mujer ocho años, C3 mujer seis años, todos habían tenido hipotonía congénita, retardo en desarrollo psicomotor, hipotrofia y debilidad generalizada, facies anímica, pseudohipertrofia gemelar, fijaciones articulares, arreflexia, microcefalia y retardo mental. CPK >1000 y EMG miopático. La bioxia muscular en C1 y C2 mostraba severa distrofia muscular, los inmunomarcadores a 2 Laminina 80 kD, clone Mer3/22B2 Mabs, B1 y Y1 laminina estaban preservados, la a5 estaba sobre expresada. Se descartaron la mutación para el gen de Fukuyama. Las R.M. mostraban hipoplasia pontocerebelosa 3/3, pobre desarrollo opercular 2/3, paquígiria occipital 2/3, heterotopías 1/3 y anomalías en la substancia blanca 2/3. El EEG, las evaluaciones cardiológica y oftalmológica fueron normales. *Conclusiones.* Estos casos de DMC-FL, sumados a reportes simila-

res con variabilidad de expresión orientan a pensar que las DMC M+ conforman un espectro más amplio de fenotipos, defectos génicos y deficiencias de proteínas que los identificados hasta el momento.

O16. Polineuropatía del paciente crítico: una causa poco reconocida de dependencia al respirador

M. Miranda, H.A. Arroyo, D. Ledesma, J. Selandari, J. Sasbon, C. Medina, N. Fejerman

Servicios de Neurofisiología, Neurología y Terapia Intensiva. Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Introducción. La polineuropatía del paciente crítico (PPC) es una de las complicaciones neuromusculares de los pacientes internados en la unidad de cuidados intensivos y es causa de dependencia prolongada del respirador (DPR). *Objetivo.* Discutir los hallazgos clínicos neurológicos y electrofisiológicos de la PPC pediátrico. *Pacientes y métodos.* Evaluación longitudinal durante 1999, mediante examen clínico y métodos complementarios a cuatro pacientes en asistencia respiratoria mecánica (ARM) que desarrollaron DPR. *Resultados.* Los pacientes requirieron ARM por: encefalopatía epiléptica y neumonía (1), encefalitis herpética (1), y neumonía aguda bacteriana (2). Todos presentaron dificultad en la suspensión de la ARM, debilidad muscular, con hiporreflexia profunda (3), e hiperreflexia central (1). En todos, el EMG resultó neurógeno (axónico primario en cuatro miembros y n. frénico); la enzima muscular CPK y el LCR fueron normales. Los dos pacientes con neumonía, fueron destetados a los 30 y 38 días de su ingreso; mientras que los dos pacientes con severo compromiso central requirieron apoyo respiratorio pasados 10 y 12 meses desde su ingreso. Sin embargo en todos los pacientes hubo mejoría o normalización de los estudios neurofisiológicos, realizados ulteriormente. *Conclusión:* Sugerimos que todo paciente con dificultades en el retiro de la ARM no justificada por enfermedad cardiopulmonar y/o enfermedad neuromuscular primaria, se considere con el diagnóstico de enfermedad neuromuscular del paciente crítico. La correcta identificación de este síndrome neuromuscular en el paciente pediátrico extremadamente enfermo permitirá conocer su prevalencia e historia natural. La investigación de factores etiológicos conducirán en un futuro a adoptar adecuadas medidas de prevención y tratamiento.

O17. Congenital myasthenic syndromes: two cases from Bolivia

D. Melgar, A.G. Engel

Caja Petrolera de Salud. Santa Cruz, Bolivia. Mayo Clinic. Rochester, MN, USA. Engel A. Mayo Clinic.

Objective. Presentation of two cases of Congenital myasthenic syndromes from Bolivia. *Methods.* Case 1 LA, a female, was evaluated at age 5 months for hypotonia, mild palpebral ptosis, and frequent colds. An older brother

died at age 3 month; a second brother died at age 3 1/2 month of respiratory distress and carried the diagnosis of a congenital myasthenic syndrome. LA's EMG showed a repetitive compound muscle action potential (CMAP) to a single nerve stimulus, and a 22% decremental response. Pyridostigmine failed to improve the symptoms. Case 2 MA, a female, was evaluated at age 3 months for hypotonia; at age 5 month she was admitted to the ICU for respiratory insufficiency. One brother died at age 6 months of an unknown cause. MA had a thoracotomy for a mass lesion that proved to be a large but histologically normal thymus. Her EMG showed a repetitive CMAP to a single nerve stimulus and a 14% decremental response that was not improved by edrophonium. Pyridostigmine failed to improve the patient's symptoms. *Results.* Both patients were referred to the Mayo Clinic for further evaluation where muscle biopsy studies revealed endplate acetylcholinesterase (AChE) deficiency. *Conclusion.* Congenital Myasthenic Syndromes are a heterogeneous disorders arising from presynaptic, synaptic, or postsynaptic defects. In each syndrome the specific defect compromises the safety margin of neuromuscular transmission by one or more specific mechanisms. The diagnosis of endplate AChE deficiency should be suspected in congenital myasthenic syndrome patients refractory to antiesterase medications, and particularly if the EMG also demonstrates a repetitive CMAP in response to a single nerve stimulus.

O18. Miastenia grave juvenil y timentomía. Tres casos

E. Espinosa, S.P. Mansilla

Hospital Militar Central. Santafé de Bogotá, Colombia.

Los trastornos de la unión neuromuscular son poco frecuentes en la población infantil. Entre ellos la miastenia grave ocupa el primer lugar, aunque solo el 1% de todos los pacientes miasténicos son niños. Diversos estudios han sugerido la participación de las células T auxiliares antígeno específicas del timo como productoras de los anticuerpos contra receptores acetilcolínicos. *Análisis de tres casos.* Tres pacientes de sexo femenino de nueve, 10 y 13 años de edad. Atendidas en el Hospital Militar Central desde enero de 1999. Los cuadros clínicos comprenden un tiempo de evolución entre uno y siete meses, caracterizados por una debilidad de predominio en los miembros inferiores alternando la marcha, en dos de ellas precedido de disnea y posteriormente ptosis palpebral bilateral y voz débil. DX: prueba de tensión (+) y test de estímulo repetitivo (+) en las tres pacientes, ac. anti-R acetilcolina= 0,2 nmol/L, 28 nmol/L y 0,8 nmol/L respectivamente, CPK (-), TAC de tórax normal en dos pacientes, una con evidencia de restos tímicos. Tto: piridostigmina (25 mg/kg/d, 17 mg/kg/d y 20 mg/kg/d, respectivamente). Se realizó timentomía en las tres pacientes con descenso gradual de la dosis según la evolución clínica posterior a la cirugía. El análisis de histopatología de timo resultó normal en dos pacientes y en una con hiperplasia

sia tímica. *Discusión.* Basados en la etiología inmune relacionada con el timo, la timectomía constituye una opción de manejo en miastenia grave juvenil cuando los anticolinesterásicos solos no han funcionado. Los resultados favorables (Adams et al: 24 pacientes jóvenes, 66% con remisión completa) y la baja morbi-mortalidad de este procedimiento han aumentado su aplicación en los últimos años.

O19. Características clínicas de una población clínica con diagnóstico de trastorno deficitario de atención-hiperactividad

M.T. Acosta

Neuróloga Infantil. Neuropsicología Infantil. Bogotá, Colombia.

Objetivo. Estudiar prospectivamente un grupo de pacientes remitidos a la consulta privada de neurología infantil a partir de enero de 1997 hasta enero de 2000. *Pacientes y métodos.* Seleccionamos los niños que cumplieron con los criterios necesarios para el diagnóstico de trastornos por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Escogimos un total de 200 pacientes que cumplieran con este diagnóstico, se excluyeron 16 pacientes por la presencia de otro tipo de alteraciones neurológicas asociadas tales como retardo mental, parálisis cerebral o evidencia de lesiones neurológicas claramente demostrables. Se aplicó a todos los pacientes un protocolo de evaluación que incluía datos relacionados con antecedentes prenatales y perinatales, características del desarrollo psicomotor, antecedentes patológicos, antecedentes familiares de TDAH o enfermedades psiquiátricas, árbol genealógico, evaluación neurológica tradicional, evaluación neuropsicológica para establecer un perfil de desempeño, evaluación de los signos neurológicos blandos, electroencefalograma. *Resultados y conclusiones.* Los resultados muestran una preponderancia del sexo masculino sobre el femenino, la principal causa de remisión es la presencia de trastornos en el desempeño escolar, seguido de problemas de comportamiento. Se encontró una fuerte asociación familiar de TDAH en otros miembros de la familia como antecedentes familiares positivos para la presencia de adicción y otras enfermedades psiquiátricas en otros miembros de la familia. Los cuadros de comorbilidad asociados a los pacientes evaluados incluyen especialmente trastornos del comportamiento en los más pequeños y depresión en los adolescentes.

O20. Adolescencia y trastorno por déficit de atención con hiperactividad

J. Holguín, D. Mejía

Universidad de Antioquia. Universidad San Buenaventura. Medellín, Colombia.

Objetivo. Señalar que la adolescencia, mayormente en la actualidad, a menudo se acompaña de problemas de comportamiento, rendimiento académico, agresividad excesiva, abuso de alcohol y fármacos, actividades de alto riesgo, com-

portamientos sexuales peligrosos. Si el adolescente sufre además trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), se pueden agregar comportamientos desafiantes y agresivos, accidentalidad por abuso de velocidad en vehículos, sexualidad atípica, uso de armas, delincuencia, fugas escolares, abandono de la escolaridad, huida del hogar. Cuando existe comorbilidad (conducta oposicional desafiante, depresión, problemas de aprendizaje, trastornos del sueño, ansiedad) el manejo es más difícil. *Pacientes y métodos.* Se presentan 18 adolescentes de edades comprendidas entre los 13 y 21 años, 13 varones y cinco mujeres con diversas combinaciones de las patologías mencionadas anteriormente, con tratamiento multidisciplinario y con las dificultades particulares de estos jóvenes. Un hombre y una mujer han tenido tres y dos tentativas de suicidio. *Conclusión.* La adolescencia es una etapa crítica de los jóvenes con TDAH, sobre todo cuando existe comorbilidad. El tratamiento es difícil, requiere ayuda de un equipo, voluntad de participar del adolescente, su familia, sus profesores. Los resultados son a menudo pobres y existe el riesgo de suicidio, delincuencia, abuso de alcohol, experimentación con fármacos.

O21. Flexibilidad cognitiva. Síntoma adicional del trastorno por déficit de atención con hiperactividad

M. Etchepareborda

Laboratorio para el estudio de las Funciones Cerebrales Superiores. Buenos Aires, Argentina.

Objetivos. La flexibilidad cognitiva es una capacidad adquirida en la infancia, que puede ser evaluada a partir de los ocho años de edad. El compromiso de la misma permite distinguir al menos dos subtipos del trastorno por déficit de atención con hiperactividad. *Pacientes y métodos.* Evaluación de un grupo de niños con diagnóstico de trastorno por déficit de atención con hiperactividad, sin tratamiento farmacológico previo y se los comparó con un grupo control normal. Se realizó un monitoreo cognitivo computarizado que comprendió el estudio de las funciones atencionales, así como el estudio de los mecanismos de control de espera, de impulsos, de interferencia y el estudio de la flexibilidad cognitiva. *Resultados.* La mayoría de los niños completaron el test de Wisconsin, al realizar las seis series propuestas. Sin embargo, esta tarea demandó una muestra promedio de 95 cartas, ante sólo 59 cartas para el grupo control. Los errores simples y los errores de perseveración fueron mayores en el grupo de estudio que en el control. *Conclusiones.* La flexibilidad cognitiva, expresada por el número de series logradas, mostró un comportamiento similar al del grupo control en el 62% de los casos. No se observó una relación estadísticamente significativa cuando se relacionaron los datos con la variable edad. Resultado que podría indicar la ausencia del factor madurativo a partir de los ocho años de edad. Aunque esta variable mostró en sí misma, una gran asociación con valores estadísticamente significativos con otras variables como el estado de alerta, la atención selectiva y el control de interferencia.

O22. Hallazgos por resonancia magnética en déficit de atención e hiperactividad

S. Vargas, J. Holguín

Servicios de Neuroradiología y Hospital Infantil. Hospital Universitario San Vicente de Paul. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

Se describen hallazgos morfológicos anormales en nueve varones y cinco mujeres con trastorno por déficit de atención con hiperactividad, cuyas edades oscilan entre el año y medio y los 14 años. Los estudios fueron solicitados por historias gestacionales o perinatales anormales, hallazgos neurológicos (ROT x+xx, signo de Babinski, hipotonía muscular severa) o por solicitud de los padres. Los hallazgos consisten en: disminución del volumen del vermis inferior, menor volumen cortical en la región prefrontal izquierda, menor volumen del núcleo caudado, asimetría ventricular, hiperseñal en T₂ en áreas prefrontal y promotora medial bilateral, displasia cortical prefrontal derecha y núcleo caudado de tamaño reducido, hiperseñal del trato corticospinal, moderado aumento y asimetría de los ventrículos laterales.

O23. Tratamiento con buspirona en pacientes con trastorno de atención y pobre respuesta a metilfenidato

R. Villalobos^a, C. Alonso^{a,b}, J.L. García^{a,b}, R. Zárate^d, C. Martínez^c, P. Martínez^a, Y. González^c

^a Proyecto Colaborativo de Neurología del Comportamiento. Hospital de Nuestra Señora de la Salud. Universidad Autónoma de San Luis Potosí. ^b Servicio de Neuropediatría. ^c Servicio de Neuropsicología. Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto. ^d Centro de Atención Psicopedagógica de Educación Preescolar CAPEP. San Luis Potosí, México.

Introducción. La terapia con estimulantes constituye la primera elección en el tratamiento en los trastornos de la atención (TDA). Existe evidencia de que los fármacos serotoninérgicos son de utilidad en el TDA. *Objetivo.* Determinar la utilidad de la buspirona en pacientes con TDA refractario a tratamiento con estimulantes. *Pacientes y métodos.* Un total de 11 pacientes, con una respuesta pobre al metilfenidato se seleccionaron con los siguientes criterios: 1. Todos los pacientes con TDA, DSM-IV y síntomas agregados; 2. Con un mínimo de un mes de tratamiento previo con estimulantes de forma continuada; 3. Refractariedad medicamentosa evidenciada por el rendimiento escolar, en casa y por una valoración psicológica objetiva sin cambio significativo pre y postratamiento. Los pacientes se iniciaron con buspirona a dosis de 0,5 a 1,5 mg/kg/día en dos tomas. En todos los casos se contó con una evaluación multidisciplinaria reciente a la introducción del fármaco y otra en los siguientes tres meses de tratamiento. *Resultados.* Se analizaron siete niños y cuatro niñas de 4 a 9 años, una edad promedio de 5,8 años. Se observó mejoría objetiva significativa en los siguientes síntomas: atención, concentración, impulsividad, ansiedad, imperistencia, hiperactividad, agresividad, ecolalia,

y estereotipias. El efecto terapéutico se obtuvo después de las una, 1/2 semanas de tratamiento. **Conclusión.** El uso de buspirona en el trastorno por déficit de atención de pobre respuesta a estimulantes constituye una alternativa terapéutica valiosa, el fármaco es efectivo en el control de la atención y la duración del efecto no disminuye en el transcurso del día.

O24. Síndrome de hemisferio derecho. Reorganización funcional del cerebro en desarrollo: descripción de siete casos

M.T. Acosta

Neuróloga Infantil. Neuropsicóloga Infantil. Bogotá, Colombia

Introducción. El síndrome de hemisferio derecho en niños es un cuadro neuropsicológico caracterizado por la presencia de compromiso en las funciones cognitivas normalmente asignadas al hemisferio derecho, con una relativa preservación de las funciones asignadas al hemisferio izquierdo y especialmente relacionadas con la preservación del lenguaje. Cuando este cuadro clínico ocurre posteriormente a lesiones o alteraciones ocurridas durante la época prenatal o primeros años de vida, es posible que no exista una correlación directa entre la presencia de una lesión estructural en el hemisferio derecho, sino que sea secundaria a un proceso de reorganización funcional cerebral. El diagnóstico es eminentemente clínico, y de acuerdo con los desempeños observados en las pruebas neuropsicológicas. **Pacientes y métodos.** En el presente informe se describen siete casos de niños entre los 6 y los 13 años en el momento del diagnóstico, con características dentro de los resultados neuropsicológicos que confirman la presencia de un compromiso funcional del hemisferio derecho. **Resultados.** Todos los niños fueron considerados, dentro del examen neurológico tradicional, normales y remitidos por la presencia de trastornos en el desempeño escolar o sin respuesta al manejo por terapias de dificultades específicas del desarrollo neurológico. **Conclusiones.** Se muestran los hallazgos comparativos desde el punto de vista de desempeño neuropsicológico en pruebas que evalúan el hemisferio derecho y el izquierdo, hallazgos de estudios neurorradiológicos y de EEG, así como alteraciones en el examen de neurodesarrollo.

O25. Prevalencia de lesiones estructurales cerebrales en el Instituto Salvadoreño de protección al menor

C.A. Huezto Montoya

Instituto Salvadoreño de Protección al Menor (I.S.P.M.). San Salvador, El Salvador.

Objetivos. 1. Investigar la prevalencia de lesiones cerebrales en pacientes del I.S.P.M. 2. Establecer la relación entre el abandono y maltrato con lesiones cerebrales. 3. Probar el criterio de efectuar estudio de neuroimagen cerebral a todo niño con trastorno neurológico, abandono y maltrato. **Pacientes y métodos.** Se hace el seguimiento de 51 pacientes de

I.S.P.M durante el período de julio de 1996 a septiembre de 1999; efectuando la historia clínica, TAC y RM cerebral, EEG. Se investigó la condición social y el estado nutricional al ingresar. **Resultados.** Fueron 31 varones y 20 mujeres con edades comprendidas entre cinco meses y 24 años. La condición social prevalente fue la pobreza, abandono y maltrato: 22 pacientes (43%) presentaban epilepsia, tres (7,5%) presentaban retardo mental y el resto mostraban diversas patologías; 41 casos (80,3%) presentaron lesiones cerebrales congénitas o adquiridas; en 10 casos (19,6%) la neuroimagen fue normal; 44 (86,2%) pacientes menores de 12 años presentaron desnutrición desde moderada a severa y 10 casos (19,6%) mostraban desnutrición leve. De los pacientes mayores de 12 años, cuatro tenían desnutrición leve y en uno de ellos era grave. **Conclusiones.** Existe relación entre la condición social y las lesiones cerebrales de los pacientes del I.S.P.M. debe investigarse con neuroimagen cerebral todo niño y joven con trastorno neurológico víctima del maltrato y abandono. La muestra no incluye la totalidad de niños con trastorno neurológico del I.S.P.M., pero comprueba el alto índice de lesiones estructurales cerebrales, adicionalmente, la desnutrición acompaña la mayoría de estos niños. Según conocemos, éste es el primer estudio de este tipo que se efectúa en el país.

O26. Encefalomiелitis diseminada pos-varicela con curso bifásico

P. Campos, D. Guillén, I. Caro

Universidad Peruana Cayetano Heredia. Lima, Perú.

Introducción. La encefalomiелitis diseminada aguda (EMDA) es una complicación tardía de enfermedades víricas, el más frecuentemente asociado es el virus del sarampión. En la varicela la forma más frecuente es la ataxia aguda (AA). **Objetivos.** Presentamos un caso de ataxia aguda (AA) posvaricela seguida de EMDA en una niña no inmunocomprometida. **Caso clínico.** Niña de 5 años quien a la semana del brote mínimo de varicela desarrolla una AA de la cual se recupera íntegramente, presentando una semana después una EMDA afortunadamente con completa recuperación. **Conclusiones.** La varicela raramente presenta un cuadro bifásico de compromiso neurológico posterior a la erupción. Adicionalmente, los casos de miелitis y neuritis óptica también son infrecuentes en varicela.

O27. Cerebral venous thrombosis in children

J.P. Viera, A. Diaz

Servicio de Neurologia. Hospital de D. Estefania. Lisboa. Servicio de Pediatría. Hospital Fernando Fonseca. Amadora, Portugal.

Cerebral venous thrombosis (CVT) is increasingly recognized in children but clinical experiences is still insufficient for optimal management. Studies in adults demonstrated benefit

anticoagulant therapy. This seems valid for children, also. In some cases with acute and serious complications thrombolytic therapy was tried with some good results but the place for the thrombolytic therapy in CVT remains to be defined. We report our experience with CVT in four children with ages between 14 days and 5 years. All cases had septic thrombosis of the sigmoid and transverse sinus secondary to acute mastoiditis. In two cases Streptococcus Pneumoniae meningitis was also present. All cases were studied with Magnetic Resonance and MR-angiography. Only one child had signs and symptoms unequivocally attributed to CVT (pseudotumour cerebrii). One child was heterozygote for the Methylenetetrahydrofolate Reductase and Prothrombin gene 20210A mutations. Two children were neurologically normal on follow-up. One has a severe psychomotor retardation and refractory epilepsy and another has a unilateral sensorineural deafness. Both cases with sequelae had Streptococcus Pneumoniae meningitis. Besides treatment directed at their infectious disease, two patients received anticoagulant therapy. MR-angiography demonstrated thrombus recanalization in three children. No relationship between the modality of treatment and outcome is apparent in our cases. CVT involving the deep venous system or the superior longitudinal sinus and cortical veins is liable to more serious complications than isolated transverse sinus thrombosis. In this setting however anticoagulant therapy may be an important measure against thrombus propagation although more data are needed to support this view.

O28. Encefalopatía por VIH en el niño

J.A. Muñoz-Yunta, A. Freixas-Ricart, A. Valls-Santassusana

Sección de Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona, España.

Introducción. El sida pediátrico, y sobre todo la encefalopatía por VIH, es, sin lugar a dudas, una enfermedad de futuro en neuropediatría, así lo demuestran las frecuentes estadísticas de la Organización Mundial de la Salud (OMS). España es el país occidental con mayor número de niños infectados. En Cataluña la prevalencia esta en el 0,3% de las gestantes. **Objetivo.** En este trabajo se describe la encefalopatía progresiva, presentamos nuestra casuística de niños infectados con largo seguimiento de pacientes en tratamiento con politerapia. **Pacientes y métodos.** Realización de un estudio longitudinal prospectivo en 25 niños infectados por VIH de nuestra casuística, después de más de dos años tratados con triples terapias antirretrovirales. El seguimiento neurológico se realizó a través de cocientes de maduración. **Resultados.** Una vez establecidas las triples terapias antirretrovirales, los pequeños comienzan a mejorar inmunológicamente, superando cifras de CD₄ por encima de 500, solo se descende a 16 CD₄ en un sólo caso, presentando una encefalopatía con autismo. Las cargas víricas se vuelven indetectables en 10 casos. **Conclusión.** Abertura de un panorama de esperanza para estos niños que, sin lograr la

expulsión del virus de su SNC, sí sabemos que momentáneamente podemos mantener al niño con una carga vírica 0, lo que equivale a inhibir la replicación vírica. Sólo queda esperar la anhelada vacuna efectiva.

O29. Niños con síndromes afásicos y alteraciones electroclínicas

M.T. Rodríguez, V. Feld

Hospital Narciso López de Lanus. Hospital Martinada Sarda. Argentina.

Introducción. El síndrome de afasia epiléptica adquirida (AEA) descrito por Landau y Kleffner, representaría la expresión más acabada de la desorganización local y difusa, superficial o profunda del analizador verbal (área temporal del lenguaje o área de Wernicke). Suponemos que existen otras formas no 'puras' de esta afección, ya que varios pacientes asistidos por nosotros que mostraban síntomas de retardo afásico (disfasias de compresión) han tenido manifestaciones electroclínicas desarrolladas por el síndrome de Landau-Kleffner. Por este motivo proponemos la existencia de otras 'fallas' concurrentes del analizador verbal en la infancia y que sean acompañadas de alteraciones puestas de manifiesto por el EEG (epileptiforme) que no coincidentes con las descritas originalmente. **Pacientes y métodos.** Presentamos ocho niños que nos fueron enviados con distintos grados de afasia y alteraciones electroencefalográficas, las edades en el momento de la primera consulta eran de tres a siete años, cuya distribución de sexo eran, cinco hombres y tres mujeres. Cinco de ellos eran diestros (dos niñas) y tres zurdos (dos niños y una niña). De todos ellos se obtuvieron datos referentes al parto (tres nacidos por cesárea con una niña con sufrimiento fetal agudo y embarazo gemelar, los restantes de parto normal aunque uno con explosivo prolongado). La consulta fue motivada por los distintos grados de dificultad en el lenguaje y la presencia del intenso babeo con déficit atencional e inestabilidad en la marcha de uno de los niños, deglución atípica y trastornos del aprendizaje en otro paciente y síndrome de hiperactividad en el restante. **Resultados.** Se realizaron tests neuropsicológicos al total de los pacientes. Los EEG fueron anormales en todo el grupo, (paroxismos lentos bihemisféricos, desorganización difusa lenta, asimetría lenta izquierda, puntas frontales). Tomografía computarizada de cerebro normal en todos. Estudio genético en dos casos, normales. RMN de cerebro normal en un paciente y estudios audiológicos normales en todos los niños. Los potenciales evocados auditivos también se mostraron normales en la totalidad del grupo. La valoración fonoaudiológica de comienzo a todos. Se detectó: anartria, afasia mixta, déficit del analizador verbal, cinestésico motor. Un paciente recibió carbamacepina por un episodio interpretado como parcial complejo antes de ser derivado a nosotros, se le mantuvo. Todos recibieron tratamiento fonoaudiológico. **Conclusiones.** El motivo de la presente es poner de manifiesto en varios pacientes la presencia de síntomas de anomalías del anali-

zador verbal con dificultades de moderadas a graves del lenguaje y la presencia de EEG epileptiformes, sin que cumplan por completo con las formas descritas para el síndrome de Landau-Kleffner, hecho que nos hace suponer formas no 'puras' del síndrome del que representaría una forma acabada de la desorganización del analizador verbal. Así como los descritos, serían compatibles con disturbios de menor cuantía de dicho analizador en los que la actividad eléctrica anormal sería la causa o una comorbilidad y la mejoría se produciría en relación a la detección y atención fonoaudiológica temprana y sostenida.

O30. Manejo del pseudotumor cerebral pediátrico. Experiencia del Miami Children's Hospital

R. Warman

Departamento de Oftalmología. Miami Children's Hospital. Miami, Florida, USA

Objetivo. Presentamos la experiencia en el manejo del pseudotumor cerebral pediátrico en el Miami Children's Hospital en la pasada década. **Pacientes y métodos.** Veintiséis pacientes fueron identificados, veintitrés de ellos tenían un seguimiento apropiado y una adecuada recolección de datos. **Resultados.** No se halló predominancia de sexo y la mayoría de los casos fueron idiopáticos sin recurrencias. La pérdida de la función visual permanente se presentó en ciertos niños a pesar de la intervención quirúrgica incluyendo derivación lumbo-peritoneal y fenestración de la vaina del nervio óptico. **Conclusión.** El pseudotumor cerebral pediátrico no se presenta en forma similar al del adulto y es necesario el diagnóstico y la intervención oportuna para prevenir una pérdida visual permanente, hecho afortunadamente no muy frecuente.

O31. Meningite bacteriana aguda e herpes

N.T. Rotta, L. Ohlweiler, I. Stone, R. Koeche, L. Mello, L. Diamante, O.J. Rodríguez, J. Ranzan

Unidade de Neurologia Pediátrica. HCPA. UFRGS. Porto Alegre, Brasil.

Introdução. Meningite Bacteriana Aguda (MBA) é uma doença bastante freqüente na infância, mas só nos últimos anos temos observado relação entre MBA e presença de vesículas herpéticas na face. **Objetivo.** Relatar o aparecimento de herpes simples tipo 1 em crianças com MBA. **Pacientes e métodos.** São relatados 4 casos de MBA e herpes atendidos no HCPA de junho de 1998 a dezembro de 1999, que usaram Dexametasona por 2 a 4 dias a partir da 1ª dose de antibiótico. **Resultados.** Caso 1: menino de 2 anos e 6 meses, br, internou em 9 de junho de 1998 com meningite meningocócica, surgiu herpes simples tipo 1 na hemiface E. Caso 2: menina de 2 anos e 9 meses, br, internou em 30 de setembro de 1998 com meningite meningocócica, surgiu herpes simples tipo 1 no lábio e no pescoço. Caso 3: menino de 1 ano e 6 meses, br, internou em 8 de dezembro de

1998 com meningite por *Haemophilus*, surgiu intensa gengivo-estomatite herpética. Caso 4: Menino de 11 meses interna em 15/12/99 com MBA de etiologia desconhecida, provavelmente meningocócica, dia 17 inicia com lesões herpéticas nos lábios. Os 4 pacientes usaram dexametasona por 2-4 dias e ceftriaxone por 14-21 dias. Em todos a infecção herpética iniciou no quarto dia de tratamento. É discutida a fisiopatologia da MBA e a relação com o aparecimento de herpes tipo 1 com o esquema terapêutico. **Conclusão.** É necessário maior número de observações para entender o papel da imunossupressão causada pela infecção grave e ou pela dexametasona no aparecimento do herpes simples tipo 1.

O32. Acidente vascular isquêmico na infância

N.T. Rotta, L. Ohlweiler, I. Lago, L. Silveira, L. Mello, L. Diamante, J. Ranzan, O.J. Rodríguez, R.O. Martins

Unidade de Neurologia Pediátrica. HCPA. UFRGS. Porto Alegre, Brasil.

Introdução. A doença cérebro vascular na infância é bem menos freqüente do que no adulto, o que faz com que não se pense ativamente nesta possibilidade, do que resulta patologia subdiagnosticada. A patogênese da interrupção ou ausência de fluxo sanguíneo das artérias cerebrais envolve múltiplos fatores. Há comprometimento das circulações anteriores em grande parte dos casos, particularmente da artéria cerebral média. Isto faz pensar, de acordo com esta distribuição, em dois tipos de mecanismos: oclusão vascular ou malformação. **Objetivo.** Relatar 9 casos de AVCI na infância, sem concomitância com hemorragia. **Pacientes e métodos.** São relatados 9 casos de crianças, de RN até 3 anos de idade acompanhados na Unidade de Neurologia Infantil do HCPA de março de 1997 a março de 1999. São ressaltados os aspectos incomuns dessa patologia no período neonatal e discutidas as possíveis etiologias implicadas. **Resultados:** Das 9 crianças, 5 eram do sexo feminino e 4 masculino; 6 eram RN e 3 estavam entre 1 e 3 anos de idade. Nenhum dos RN apresentava história de asfixia perinatal. Um menino de 10 meses de idade teve o AVCI como primeiro sintoma de neurosida. Um menino de 3 anos era portador de deleção do braço longo do cromossoma 18(q-21,3), uma menina de 2 anos apresentava anemia falsiforme. **Conclusões.** 1. AVCI na infância pode ser mais freqüente do que se suspeita; 2. Os RN com AVCI apresentaram eventos convulsivos focais sem associação com outra patologia que pudesse justificar este achado, concordando com os dados da literatura; 3. A observação destes casos reforça a necessidade de considerar-se a hipótese de AVCI em recém nascidos com crises convulsivas, principalmente as localizadas, mesmo na ausência de quadro hipóxico; 4. As possibilidades etiológicas são variadas, desde anemia falsiforme o que é relatado como mais freqüente, passando por situações raras como alterações cromossômicas. 5. AVCI pode ser a primeira manifestação clínica de neurosida na infância.

O33. Prevalência da exposição pré-natal à cocaína através da detecção de benzoilecgonina no mecônio de 331 recém-nascidos

G.B. Cunha, A.R. Silva, A.L. Dieder, A.L. Wolf, C. Zambrano, F.F. Silva, I. Pretto, J. Oliveira, M.P. Socal, P.F. Silva, R. Margis, R. Weissheimer, N.T. Rotta

Curso de Pós Graduação em Pediatria da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Serviço de Pediatria do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução. Estudos de prevalência demonstram que o uso de cocaína na gestação ocorre em 0,6-1,5% dos casos. As patologias obstétricas e neonatais, muitas vezes não detectáveis clinicamente. Impedem diagnóstico precoce, que, possibilita total ou parcial reversão. Vários estudos mostraram que a dosagem da cocaína e seus metabólitos no mecônio é mais sensível e mais específica que na urina. As vantagens do uso do mecônio além da facilidade na coleta possibilita detectar a exposição ocorrida a partir da 16ª semana de gestação. **Objetivos.** Verificar a prevalência de exposição à cocaína numa amostra de 331 bebês nascidos no HCPA durante o período de 30 dias. **Material e métodos.** Colheu-se mecônio de 331 recém-nascidos internados no HCPA, de 22 de março a 22 de abril de 1999. Em 100mg de mecônio de cada paciente foi adicionado 1 ml de acetoneitrila. A mistura foi homogeneizada, agitada em vórtex durante 2 min., centrifugada a 14.000 rpm durante 3 min., e o sobrenadante permaneceu em evaporação por 3h. Foi adicionado 125 ml de tampão de diluição, e colocado num aparelho TDx para medir os níveis de benzoilecgonina, um metabólito da cocaína, através da técnica de fluorescência polarizada por imunensaio (FPIA). O ponto de corte foi estabelecido em 10,26ng/ml, considerando-se a média dos valores de 17 mecônios negativos e dois desvios padrões. **Resultados.** Dos 331 mecônios testados, 18 foram positivos com uma prevalência de 5,4% na detecção de benzoilecgonina. **Discussão.** Schutzman (1991) dosou benzoilecgonina em mecônios, encontrando uma prevalência de 11,8%. Chasoff (1990), Crespo (1994) e Veja (1993), na urina de recém-nascidos encontraram taxas de prevalência de 3,4; 2,1 e 7,79% respectivamente. Smeriglio (1999) detectou metabólitos de cocaína no mecônio em 4,5% dos casos e apenas 0,6% na urina. **Conclusão:** Foi possível verificar a prevalência de exposição à cocaína em uma amostra de recém-nascidos do HCPA. A alta taxa encontrada demonstra ser este um diagnóstico subestimado.

O34. Mielinólisis central pontina en trasplante hepático

C. Acevedo, K. Acevedo, A. Acevedo

Clínica Alemana de Santiago. Vitacura, Santiago, Chile.

Caso clínico. Paciente de 15 años portador de daño hepático crónico por enfermedad de Rendu Osler con insuficiencia hepática y renal con hemodiálisis desde noviembre de 1997. Se rea-

lizó un trasplante hepático ortotópico el 30 de noviembre de 1997, en cirugía sin incidentes. Evolucionó satisfactoriamente, requiriendo dos nuevas cirugías exploratorias. No presentó signos de rechazo con una buena función hepática. Al ingreso presentaba normonatremia y encefalopatía de origen metabólico. Al cuarto día de evolución postoperatoria apareció un compromiso de conciencia tipo sopor y un síndrome piramidal bilateral. Cinco días después, pese a la buena evolución postoperatoria, persistía desconectado y con signos de piramidalismo. Se realiza TAC cerebral que demostró la presencia de mielinólisis pontina, signos involutivos corticales y una lesión parietal hiperdensa. El PET mostró una alteración a nivel del tronco encefálico con respuestas corticales adecuadas. El paciente evolucionó rápidamente hacia la mejoría de conciencia y de los signos de disfunción motora. A los dos meses del alta la deambulación era normal y a los cuatro meses se reintegró al colegio. El niño presenta elementos sugerentes de mielinólisis central pontina. No se documentó hiponatremia durante la hospitalización, pero sí se mostró en la evolución previa. Su recuperación neurológica fue rápida y completa. **Conclusiones.** Es la primera vez que se formula este diagnóstico en un trasplante hepático pediátrico en Chile. La evolución favorable coincide con otros estudios en niños. Destaca, a diferencia de lo descrito en la literatura, que en este paciente no se realizó corrección de hiponatremia inmediatamente antes de aparecer los trastornos neurológicos.

O35. Alterations of calbindin-d28k localization in cerebellar Purkinje cells in the hypoxic Guinea pig fetus at term

A. Lejido, E. Spandou, M.L. Taylor, S. Wu, J.P. de Chadarevian, O.P. Mishra, M. Delivoria-Papadopoulos, C.D. Katsetos

St. Christopher's Hospital for Children. Philadelphia, PA, USA.

Objective. To investigate the distribution and temporal profile of calbindin-D 28K after cerebral hypoxia in the cerebellum of guinea pig fetus. Calbindin-D_{28K} is a Ca²⁺-binding protein, which is expressed in the developing and mature cerebellum, and acts as a Ca²⁺-buffer in the cerebellar Purkinje cells (PC). **Methods.** Studies were performed on 4 fetuses obtained from normoxic and 10 hypoxic (Hx) pregnant guinea pigs at term. Hypoxia was induced by decreasing the FiO₂ to 7% for 1 hour. Pregnant guinea pigs were allowed to recover for 0 hours (Hx0h, n= 2), 24 hours (Hx24h, n= 3) or 72 hours (Hx72h, n= 5) after hypoxia. Fetal brains were fixed in formalin and embedded in paraffin. Avidinbiotin complex immunohistochemistry was performed using anti-calbindin D28k mAB CL-300. Midsagittal sections were analyzed, and 276 to 881 PC (median, 576 PC) per fetal cerebellum were counted. **Results.** Compared with normoxic fetus (+PC, 88±8%), somatodendritic reduction of calbindin D_{28k} staining in PC is detected at Hx0H (+PC, 65±5%, p= 0,02), Hx24h (+PC, 66±9%, p= 0,02), and Hx72h (+PC, 59±9%, p= 0,002). Alterations in PC included lack of calbindin-D_{28k} staining, and nuclear compartment (Hx0h,

p= 0,01; Hx24h, Hx24h, p= 0,02; Hx72h, P= 0,002, all vs normoxic). **Conclusion.** We conclude that hypoxia-included intraneuronal reduction of calbindin-D_{28k} will limit its Ca²⁺-buffering capacity, resulting in activation of Ca²⁺-mediated pathways of free radical generation. (Funded by NOH-HD-20337).

O36. Effect of hipoxia on the expression of inducible nitric oxide synthase in the hippocampus of term fetal Guinea pigs

A. Lejido, E. Spandou, S.A. Zanelli, M.L. Taylor, O.P. Mishra, M. Delivoria-Papadopoulos, C.D. Katsetos

St. Christopher's Hospital for Children. Philadelphia, PA, EE.UU

Objective. To investigate the localization and temporal profile of nitric oxide synthase (iNOS) expression after cerebral hypoxia in the hippocampus of guinea pig fetuses. Previous studies have shown that iNOS contributes significantly to hypoxic-ischemic neurotoxicity through the production of nitric oxide (NO). **Methods.** Studies were performed on 15 pregnant guinea pigs divided into normoxic and hypoxic (Hx) groups. Hypoxia was included by exposing the mothers to an FiO₂ of 0,07 for 1 hour. Fetal brains were removed immediately after the end of hypoxia (Hx0h, n= 2), after 1 day (Hx24h, n= 4) or after 3 days (Hx72h, n= 5). Four brains from normoxic full-term fetuses served as controls. Brain tissue was fixed in formalin and embedded in paraffin. Avidin-biotin complex immunohistochemistry was performed using an affinity-purified polyclonal antibody to iNOS. Mid-sagittal sections were analyzed, and 400-600 neuronal cells were counted per each animal in dentate gyrus and CA1 and CA3 sectors of the hippocampus. The results were expressed as percentage of counted cells. **Results.** Compared with normoxic controls, Hx24h, and Hx72h fetuses, a significant increase in neuronal iNOS-like immunoreactivity is present only in the CA3 subfield of Hx0 fetuses (p= 0.016 vs normoxic; p= 0.059 vs Hx24h, and p= 0.021 vs Hx72h). **Conclusion.** Our data indicate a transient acute increase acute increase of iNOS-like immunoreactivity in selective hippocampal neurons (CA3) during fetal hypoxia. Transient increase of iNOS in neurons leads to increased NO production and may potentiate NMDA receptor-mediated neuronal injury. (Funded by NOH-HD-20337).

COMUNICACIONES PÓSTER

P1. Prevalence and timing of periventricular hemorrhage in preterm infants

S. Antoniuk, R. Vieira, M. Cat, M. Miyaki
Hospital de Clínicas Universidade Federal Do Parana. Curitiba, Paraná, Brazil.

Objectives. Determine the prevalence and timing of periventricular hemorrhage (PIVH) preterm newborns. **Methods.** One hundred for-

ty six premature infants weighing less than 2200 g, admitted to Hospital de Clínicas UF-PR's Neonatal Intensive Care and Intermediate Risk Units, between August 1998 and April 1999, were prospectively studied, to determine the frequency and time of onset of PIVH. Ultrasound scans were performed routinely in the first 8 hours of life, between 8 and 24 hours, daily up to 10 days of life, and then weekly until hospital discharge. PIVH were classified according Papile's system. **Results.** PIVH was diagnosed in 40 newborns. The frequency of PIVH was 27,4% for the infants weighing less than 2201 g, and 36,2% for those weighing less than 1501 g. There were 28 cases diagnosed as grade I, 2 cases as grade II, 5 as grade III and 5 as grade IV. Sixty five percent of the cases of PIVH occurred in the first week of life, and 32,5% after the first week of life. The median of age of cases occurring after the first week of life was 500 hours. **Conclusions.** Routine ultrasound scan was essential for the diagnosis of the PIVH and useful to detect risk factors associated with this complication. This study also indicated the need to reevaluate the screening protocols for the diagnosis of PIVH, as increased survival of extremely low-birth-weight infants may be associated with late-onset PIVH.

P2. Variables antropométricas en 8.842 mediciones de 948 pacientes con síndrome de Down. Tablas de referencia para peso, talla, PC y BMI para la Argentina

C. Arberas, M. Fernández, P. Lapunzina, J. Ondarts, A.M. Berias de Tello

Sección Genética Médica, Hospital de Niños R. Gutiérrez. Argentina.

Introducción. El crecimiento lineal de los niños con síndrome de Down (SD) está disminuido en relación a los niños de la población general, tanto en el período prenatal como postnatal. Sin embargo, no existen en Latinoamérica tablas específicas de las variables antropométricas para esta patología. **Objetivos.** Establecer tablas de crecimiento habitual en niños con SD comparándolas con las de origen anglosajón ya existentes. **Pacientes y métodos.** Análisis de las mediciones en pacientes con SD asistidos en la sección de genética durante el período comprendido entre 1971 y 1998. Se hizo la evaluación del peso, talla y perímetro cefálico en el período neonatal (semanas 34- 41) y postnatal (de RN a 14 años). En el período postnatal se calculó el *body mass index* (BMI, P/T 2). Los datos fueron volcados en una planilla de Excel 7.0 (Microsoft corp.), calculándose por métodos estadísticos los centiles 5, 25, 50, 75 y 95 y/o las medias ± 1 y ± 2 desvíos standard (DS). Realizando la evaluación del resultado del cariotipo y la presencia de hipotiroidismo y cardiopatía congénita. **Resultados.** Se obtuvieron 8.842 mediciones en 948 pacientes (462 hombres, 486 mujeres). En el período neonatal, 1.288 mediciones de peso, 130 de talla y 118 de perímetro cefálico. En el período postnatal, 1.404 mediciones de peso, 2.102 de talla, 2.416 de perímetro cefálico y 1.404 cálculos de BMI. También, se comparan las tablas y gráficos obtenidos con las de la población anglosajona

hallándose algunas diferencias en estas variables antropométricas. **Conclusiones.** Aunque no existen grandes diferencias entre nuestra población y la anglosajona hemos observado dos elementos importantes: 1. La curva de peso de nuestra población es 7-9% más baja. 2. La curva de talla es 3-4% más baja en nuestra casuística. Consideramos que la utilización de estas tablas permitirá un seguimiento más fidedigno de los pacientes con SD de igual extracción étnica.

P3. Citrulinemia. A propósito de un caso en Bolivia

D. Melgar, P. Mabe, J. Foester, E. Raimann, V. Cornejo

Caja Petrolera de Salud Bolivia. INTA, Universidad de Chile. Hospital Sotero del Río. Chile.

Objetivo. Presentar un caso de citrulinemia en Bolivia. **Caso clínico.** Paciente de sexo masculino que consulta a los seis meses por hipotonía, rechazo a la alimentación y compromiso leve visual y auditivo. Embarazo normal, parto cesáreo, PN 3.550 g, TN 52,5 cm, tratamiento con luminoterapia durante tres días, percibiéndose succión deprimida. La lactancia fue materna hasta los 5,5 meses y posteriormente se introduce leche maternizada y alimentos sólidos. Los padres del paciente viajan a Chile para consultar el caso y se solicita un estudio metabólico, detectándose amonio 64 μg , citrulina en la sangre 3.400 $\mu\text{mol/l}$. El paciente es hospitalizado en la UCI y se le aplica diálisis peritoneal, descendiendo el amonio a 204 μg . Se inicia la dieta hipoproteica con un 59% de proteína natural y 40% de proteína de leche especial (cyclinex-1, carnitina 100 mg/kg/día, L-arginina 400 mg/kg/día, benzoato de Na 200 mg/kg/día). **Resultados.** El niño muestra una excelente evolución en la actualidad con un desarrollo físico en p50 con proteína 1,6 g/kg/día, amoniemia en intervalos de normalidad. **Conclusiones.** La citrulinemia es una enfermedad metabólica producida por una alteración del ciclo de la urea, por ausencia o déficit de la enzima argininocuccinico sintetasa. Se caracteriza por presentar niveles elevados de citrulina en sangre y orina, con un aumento del amonio 10 veces mayor de lo normal. Los signos clínicos son letargia, somnolencia, rechazo a la alimentación, convulsiones y coma. **Conclusión.** Un diagnóstico y un tratamiento oportuno y continuo previenen las graves secuelas que esta patología ocasiona.

P4. Hidrocefalia ligada al cromosoma X

H. Benavente, A. Clavijo, E. Schijman, G. Obregón

Neurólogo Infantil. Departamento Materno infantil. Servicio de Neonatología. Neurocirujano. Genetista. Hospital Juan Fernández. Argentina.

Introducción. El 15% de las hidrocefalias son secundarias a estenosis del acueducto, la mayoría de los casos son esporádicos, no genéticos. Existe una forma poco frecuente de transmisión ligada al cromosoma X que cursa con

retraso mental y pobre pronóstico. Presentamos un paciente portador de esta patología. **Objetivo.** Presentar esta entidad de transmisión genética por la importancia de un adecuado diagnóstico para el posterior consejo genético. **Pacientes y métodos.** Paciente de sexo masculino. De cuatro años de edad con hidrocefalia por estenosis del acueducto, con derivación ventricular peritoneal a las 72 horas de vida. En el examen presenta: Pc 48 cm (dos DST por debajo del P. 50), retraso mental, dolicocefalia, diplejía espástica con franco predominio de MMII, ROT 4/4 en MMII y 2/4 en MMSS, plantares extensores. También muestra pulgares flexionados sobre las palmas, estrabismo convergente y limitación en la elevación del ojo derecho. Mediante el TAC se observa catéter de derivación en ventrículo lateral, agenesia del cuerpo caloso, los bordes ventriculares son festoneados. Dilatación leve y ascenso del tercer ventrículo, cuarto ventrículo pequeño. Los antecedentes familiares del paciente son de cuatro tíos por línea materna con hidrocefalia. **Resultado.** Los cuatro tíos por línea materna fueron afectados por patología, lo que demostraría la transmisión ligada al cromosoma X y la posible portación del gen por parte de la madre del paciente. La identificación de diversas mutaciones de Xq28 se traducirían en distintas formas clínicas. **Conclusión.** La hidrocefalia ligada al cromosoma X es una entidad poco frecuente, el diagnóstico es imprescindible para el consejo genético.

P5. Cromosoma ocho en anillo (46,XY,r(8)45,XY,-8/47,XY,r(8),+r(8): microcefalia, retardo mental y dismorfias leves

H.B. Bonet, R. Fauze, M. Fontenla, I.G. Pinat
Servicio de Neurología. Hospital de Niño Jesús. Tucumán. Cátedra de Biología. Facultad de Medicina. Universidad Nacional de Tucumán. Argentina.

Introducción. El primer caso del cromosoma ocho en anillo fue descrito por Pfeifer y Lenard en 1973, en un niño con retardo mental y anomalías dismórficas. Desde entonces hemos encontrado muy pocos casos publicados en la literatura a nuestro alcance. **Objetivo.** Presentar un paciente con aberraciones numéricas y estructurales del cromosoma ocho, comparando sus manifestaciones con los casos previamente descritos. **Caso clínico.** El paciente es un niño de 12 años de edad, el cuarto hijo de padres sanos. Nacido a término, PN: 2299 g. El niño empezó a caminar al año y cuatro meses, y a los tres años se comprobó un retraso de lenguaje. La consulta se realizó por problemas en el aprendizaje. El examen neurológico reveló: microcefalia (<DE), pares craneales sin alteraciones discreta hipotonía generalizada e hiperreflexia osteotendinosa, dismorfia: hipotelorismo, epicanto bilateral, filtro largo, labios delgados, orejas bajas, braquidactilia bilateral del quinto dedo. El psicodiagnóstico comprueba la capacidad intelectual entre los seis y siete años. El EEG mostró enlentecimiento generalizado de ritmos basales. La TC mostró el cerebro normal. El análisis cromosómico de 100 metafases bandeadas (GTW), obtenidas de cultivos de sangre periférica, permi-

tió observar un mosaicismo con tres líneas celulares: 46,XY,r(8)(p23q24.2)(69)/45,XY-8(24)/47,XY,r(8)(p23q24.2) [7]. **Conclusiones.** 1. Los pacientes con el cromosoma ocho en anillo presentan microcefalia, retardo de crecimiento prenatal, déficit pondoestatural y deficiencia mental, lo que no conforma un síndrome específico con posibilidad de pasar inadvertido. 2. La confirmación es realizada mediante estudio cromosómico. 3. Es aconsejable el asesoramiento familiar.

P6. Rett Syndrome. Retrospective and prospective study of 28 patients

I. Bruck, S. Antoniuk, S. Halick, A. Spessalo, L. Bruyn, D. Facchim, I. Cendes

Centro de Neurología Pediátrica. HC-UFPR Floriano Essenfelder. Curitiba, Paraná, Brazil.

Objectives. Clinical evaluation Rett Syndrome (RS), clinical stages and evolutionary aspects. **Methods.** Retrospective and prospective study, analyzed 28 patients RS, follow-up for at least 2 years. 1. Classification of Typical or Atypical in agreement with the approaches diagnoses International Classification; 2. Clinic evolution according to the clinical stages; 3. Computed tomographic, Electroencephalogram, chromosome analysis, cardiac evaluation and serum levels of lactic acid glycolysis and ammonia, renal and liver functions; 4. Evolution of the epilepsy: total control of seizures and improvement when there was reduction for at least 50% of seizures. **Results.** Regression of the developmental milestones started between 5 and 20 months. The 19 cases of Typical RS had uneventful pre and perinatal periods, loss of previously acquired purposeful hand skills, mental and motor regression and developed hand stereotypies; 16 had head growth deceleration and 12 gait apraxia. Nine patients were Atypical: 2Formes Frustes, 2Congenital Form, 3Early Seizure Onset, 1Preserved Speech and 1Male. Epilepsy was present 21 patients predominantly partial seizures. In the initial evaluation most of the patients were distributed in Stages II and III; on follow-up passed to the Stages III and IV, and 3died. **Conclusion.** RS doesn't have specific marker, treatment is in specific, aiming better quality of life; taking care of nutrition, control of epilepsy and scoliosis, with the help of fonoaudiology, physical therapy, psychology and musical therapy. At the moment mitochondria DNA of these patient and there parents are been undertaking on the Genetics Unit of the University of Campinas.

P7. Prevalencia de los síntomas clínicos necesarios para el diagnóstico del trastorno por déficit de atención e hiperactividad en una población escolar normal

M.T. Acosta, E. Sedano

Neuróloga Infantil. Neuropsicóloga Infantil. Universidad Pedagógica de Colombia. Bogotá, Colombia

El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDHA) es hoy en día la patología neu-

ropsiquiátrica crónica más frecuente en la población escolar normal. La frecuencia de presentación de este problema varía de acuerdo con diferentes estudios entre el 5-20% de la población escolar normal. **Objetivos.** Determinar la prevalencia de los síntomas de TDHA, de acuerdo con el Checklist del DSM-IV en una muestra aleatoria escogida entre una población de 960 alumnos del Instituto Pedagógico Nacional, Institución de educación básica primaria y secundaria, de estrato socioeconómico medio (estrato 3-4, rango estratos 1-6). **Pacientes y métodos.** Seleccionamos una muestra aleatoria estratificada por edad y sexo en seis grupos. La evaluación fue sobre un total de 226 alumnos. Utilizamos el interrogatorio del Checklist a los padres y maestros de los niños seleccionados, aquellos que resultaron positivos en el screening inicial, se citaron a una entrevista personal, para realizar la historia clínica personal y familiar, y así corroborar los hallazgos obtenidos inicialmente. **Resultados.** Se encontró una prevalencia del 16%, con mayor predominio en hombres que en mujeres, una alta asociación familiar y la presencia concomitante de trastornos del comportamiento y del desempeño escolar. Descripción detallada de los hallazgos de esta muestra.

P8. Trastorno por déficit de atención e hiperactividad en una población escolar masculina normal

M.T. Acosta

Neuróloga Infantil. Neuropsicóloga Infantil. Bogotá, Colombia.

El Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), es de acuerdo con los diferentes estudios más frecuente en la población masculina que en la femenina, por lo menos en la infancia, incrementándose el porcentaje de niñas diagnosticadas al incrementar la edad. Adicionalmente las características de impulsividad e hiperactividad predominan en el cuadro clínico de este grupo. **Objetivos.** Determinamos la prevalencia de los síntomas de TDAH, de acuerdo con el Checklist del DSM IV en una población escolar de sexo masculino. En los casos que cumplen con los criterios diagnósticos, determinar la frecuencia de presentación de los diferentes subtipos de TDAH. **Pacientes y métodos.** Se incluyó un total de 860 alumnos de sexo masculino de un colegio de Bogotá, con un nivel sociocultural clasificado como estrato 5-6. Finalmente se contó con la información completa proveniente de 786 alumnos. También aplicamos el interrogatorio del Checklist a los padres y maestros de los niños seleccionados y analizamos los resultados para posteriormente comparan los hallazgos positivos entre los padres y los maestros. **Resultados.** Encontramos una prevalencia de acuerdo con la información aportada por los padres del 12%, versus a una prevalencia del 25% de acuerdo a los resultados aportados por los maestros. Los subtipos de TDAH en la población considerada finalmente positiva por concordancia de los resultados entre padres y maestros, nos muestran una mayor presencia de problemas de hiperactividad-impulsividad en los niños más

pequeños y de tipo predominantemente inatento en los más grandes.

P9. Potenciales evocados pediátricos anormales: distribución por edad

M.C. Martínez de Posadas

Hospital Aeronáutico Central. Sección Neurofisiología Pediátrica. Buenos Aires, Argentina.

Objetivos. El presente trabajo tiene como finalidad discriminar por edad los resultados de los potenciales evocados, a fin de evaluar su importancia cuando los resultados son anormales. **Pacientes y métodos.** Realización de estudios sobre los pacientes derivados desde los consultorios de neuropediatría, pediatría, otorrinolaringología, fonoaudiología, oftalmología, traumatología. Las edades de los pacientes oscilaron entre recién nacidos a mayores de 17 años, por lo que fueron agrupados en cinco grupos. *A.: de cero a cuatro años *B: cinco a ocho años *C: nueve a 12 años *D: 13-16 años *E: más de 17 años. Los estudios realizados comprenden potenciales auditivos, incluyendo los potenciales cognitivos y potenciales visuales: que comprenden los visuales por flash, por damero utilizando cuadrantes y hemisferios para su exploración y electroretinograma. Potenciales somatosensitivos. El número de estudios se consideró para cada procedimiento que sugería una exploración neurofisiológica diferente, hecho que provoca que el número de pacientes no sea similar al número de estudios. Observando como normales los valores dentro de las tablas publicadas para la edad del paciente, considerando dichos valores de referencia propios para este hospital, con el equipo en particular. **Resultados.** (Tabla). Los potenciales anormales presentaron los siguientes porcentajes según edad – considerando el 100% al total de estudios para esa categoría: grupo A: auditivos 42%, visuales 35%, somatosensitivos 26%; grupo B: auditivos 26%, visuales 27%, somatosensitivos 30%; grupo C: auditivos. 16%, visuales. 14%, somatosensitivos. 16%; grupo D: auditivos 8%, visuales 6%, somatosensitivos. 14%; grupo E: auditivos 8%, visuales 18%. **Conclusiones.** Las edades comprendidas de entre 0,1 y 8 años serían las más expuestas a presentar anomalías en los resultados de los estudios neurofisiológicos solicitados, por lo que resulta importante instrumentar las medidas y recursos sanitarios para su implementación a fin de diagnosticar las diferentes alteraciones en las vías exploradas. La correlación neurofisiológica, clínica y de neuroimágenes permite llegar a diagnósticos precoces y tratamientos adecuados.

Tabla

Potenciales	Normales	Anormal	Totales
PEAT	62	96	158
PEV	65	84	149
PSS	25	43	68

P10. Mucopolipidosis II: descripción clínica de 11 pacientes

M. Szlago, L. Campora, D. Gaggioli, M. Blanco, N. Chamoles

FESEN Fundación para el Estudio de Enfermedades Neurometabólicas. Capital Federal. CeNaGem Centro Nacional de Genética Médica, Argentina.

Introducción. La mucopolipidosis II o enfermedad de las células de inclusión es una enfermedad de depósito lisosomal y herencia autosómica recesiva. Su fenotipo recuerda al síndrome de Hurler. La enfermedad habitualmente presenta signos neonatales, sin embargo, la investigación diagnóstica se retrasa hasta la aparición de manifestaciones clínicas más evidentes y tardías, postergando el asesoramiento genético. La enfermedad es causada por la deficiencia de N-Acetil glucosaminil fostotransferasa que determina un transporte anormal de enzimas lisosomales en las células de origen mesenquimatoso. **Objetivo.** Realizar una descripción de los signos clínicos marcadores de presentación temprana de la mucopolipidosis II. **Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de 11 casos diagnosticados en nuestra institución, entre 1977 y 1997 a través del examen clínico, radiológico y del laboratorio. **Resultados.** El estudio de 11 pacientes argentinos cuyas edades, en el momento del diagnóstico oscilaban entre tres y 40 meses (media II). En todos los casos existieron signos clínicos orientadores en el período neonatal siendo los más relevantes: fascias toscas con hipopigmentación de piel y faneras, succión dificultosa, hernias y luxación de caderas. Posteriormente, se evidenció una progresión del cuadro con una aparición de hiperplasia gingival, visceromegalia, retraso psicomotor y trastorno osteoarticulares principalmente. **Conclusiones.** La mucopolipidosis II es una entidad con manifestaciones clínicas neonatales que deben alterar al equipo médico para la realización de un diagnóstico temprano que posibilite un correcto y precoz asesoramiento genético familiar.

P11. Características de la epilepsia asociada a niños con parálisis cerebral

O. Valbuena^a, J. Peña^a, L. Cordero^b

^a Servicio de Neuropediatría. ^b Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Maracaibo, Venezuela.

Introducción. La epilepsia es el trastorno mayormente asociado a la parálisis cerebral (PC), variando su incidencia entre 15 a 60% de todos los niños afectos, según la forma clínica de presentación. Por ser un factor predictivo del desarrollo mental del niño con PC, se le considera un índice de gravedad. En los niños con PC que presentan epilepsia, la asociación con retraso mental es más frecuente y con tendencia a ser más severa. Las crisis suelen manifestarse como convulsiones focales o generalizadas, ocasionalmente de difícil control. **Objetivo.** El propósito de este estudio ha sido conocer las características de epilepsia en pacientes con PC, identificar las formas clínicas más frecuentes en este grupo de niños, y conocer los trastornos asociados y la incidencia según el tipo de PC. **Pacientes y métodos.** Revisamos 66 pacientes diagnosticados de PC en nuestro servicio desde

enero 1989 hasta diciembre 1999. Investigamos los antecedentes peri, pre o post natales, la edad de inicio de los síntomas, la forma clínica de PC, las crisis epilépticas, el tratamiento empleado y la evolución. **Resultados.** Por orden de frecuencia, las causas fueron: encefalopatía hipóxica isquémica en 32 casos (48,4%), infecciones del SNC en el RN en 12 casos (18%) y la prematuridad en nueve casos (13,6%). La forma clínica más habitual fue la tetraparesia espástica, en 22 niños (33,3%), seguida de la diplejía espástica en 20 casos (30,3%) y la hemiparesia espástica en 11 (16,6%). La epilepsia, se asoció en 58 (87,8%) de todas las observaciones y de estas 26 pacientes (39,3%) debutaron con un síndrome de West, 19 (28,7%) fueron generalizadas y 12 (18%) parciales. La edad de inicio ocurrió entre 1-3 meses en 30 (45,4%) de los pacientes; el tratamiento más empleado fue el fenobarbital en 29 (43,9%) pacientes y el nitrazepan en 17 observaciones (25,7%). Sólo en 16 casos (24,2%) se asoció retraso mental y 1 (1,5%) a un síndrome autista. **Conclusiones.** Destacamos la tetraparesia y la diplejía espástica como las formas clínicas más frecuentes. Es también frecuente la asociación de epilepsia en niños con diplejía espástica en los cuales 44,4% presentaron síndrome de West, hallazgo diferente a lo señalado en otros estudios. De igual forma, a pesar de la alta asociación entre PC, epilepsia y retraso mental encontradas en otras series, en la nuestra, ésta solo fue del 24,2% de todas las observaciones realizadas, por lo que consideramos que la severidad de las crisis puede ser independiente de la presencia de retraso mental.

P12. Expresión clínica variable de los síndromes neurocutáneos. A propósito de una observación

J. Chacín^a, C. Martínez^a, J. Peña, O. Valbuena^b, M. Márquez^a, D. Levy^c

^a Unidad de Genética Médica. ^b Unidad de Neurología Pediátrica. ^c Departamento de Neuroimágenes. Departamento de Odontopediatría. Hospital Universitario. Maracaibo, Venezuela.

Introducción. Los síndromes neurocutáneos (SNC) son afecciones generalmente heredo-familiares caracterizadas por anomalías que afectan esencialmente a los órganos y estructuras de origen ectodérmico. Tienen gran heterogeneidad en su expresión clínica y sus frecuencias individuales son bajas, razones que dificultan su diagnóstico. **Paciente y métodos.** Paciente de preescolar femenina de cinco años de edad que presenta dismorfias facial y malformación en los pies, evidentes desde el nacimiento. Sus antecedentes son producto de segunda gestación de pareja no consanguínea. El embarazo y el trabajo del parto sin complicaciones, el peso al nacer fue de 2,450 kg. y la talla de 49 cm. La evolución psicomotriz fue apropiada hasta el año de edad con excepción del lenguaje. La paciente muestra crisis convulsivas parciales desde los tres meses. Al iniciar el preescolar presentó problemas de atención y conducta detectándose retraso mental. El examen físico a la edad de 5 años, considerando el peso, talla y circunferencia cefálica eran apropiados para su edad. La asimetría facial con dismorfismo y voz nasal. El tórax luce era peque-

ño en su eje vertical, sindactilia de los segundos y terceros ortijos bilaterales y diástasis entre el primero y segundo ortejo bilateral. La niña mostraba pies talo-valgo bilateral. Las áreas hipocrómicas se distribuían a manera de pinceladas sobre toda la superficie corporal. El estudio neurológico mostró un déficit de atención, hiperactividad, inmadurez cognitiva y del lenguaje, obedeciendo a algunas órdenes sencillas, incoordinación motora. Los reflejos osteotendinosos presentes eran normales. La radiología evidencia trigonocefalia, asimetría en neumización mastoidea por aparente escleriosis del lado derecho, no se evidencian estructuras del oído medio derecho, hipoplasia malar y de la rama ascendente del maxilar derecho, prognatismo del maxilar inferior. También se analiza fusión cervical de masas laterales uno, dos y tres con hemivertebra tres y cuatro. Existe bifidez de apófisis espinosa de tercera y cuarta cervical, cuerpos vertebrales cervicales lucen aplanados, con pérdida del eje vertical de las apófisis espinosa. Ausencia de la última dorsal con dorsalización de la primera lumbar. Asimetría en amplitud de ala ílica por menor volumen de ala derecha. La RM cerebral muestra prominencia de cavidades ventriculares, áreas hiperintensas periventriculares. **Conclusión y comentario.** Este caso se corresponde con los SNC que cursan con discromías extensas donde las alternativas posibles son la hipomelanosis de Ito y el Pallister-Killian, logrando diferenciarlas por el estudio cromosómico de piel.

P13. Paraplejía como complicación de cirugía de coartación de aorta

A. Espeche, H.A. Arroyo, S. Tenenbaum, A. Allaría, N. Fejerman

Servicios de Neurología y Cirugía Cardiovascular. Hospital Nacional de Pediatría J.P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Introducción. El compromiso isquémico de la médula espinal es una complicación reconocida de la cirugía de coartación de aorta. La etiología es multifactorial e incluye factores anatómicos y hemodinámicos. Distintas medidas preventivas (evaluar circulación colateral de la médula espinal, preservar intercostales críticas, evitar hipertensión de aorta proximal, hipotensión de aorta distal, hipertensión endocraneal e hipertermia) han sido estudiadas. **Objetivo.** Presentar dos pacientes operados de cirugía de coartación de aorta, que desarrollaron paraplejía en el postoperatorio inmediato. Caso 1. Paciente de sexo masculino, sin antecedentes perinatales de importancia. A los dos meses de vida se diagnosticó coartación de aorta y ductus, realizándose un mes más tarde aortoplastia con flap de subclavia. En el postquirúrgico inmediato se detectó paraplejía flácida. Los PESS y EMG fueron patológicos y la RM de médula espinal normal, paraparesia espástica, deambulación con ayuda, complicaciones ortopédicas y residuo vesical. Caso 2. Paciente de sexo femenino. A los 25 días se diagnosticó coartación de aorta y ductus y a los seis meses se realizó aortoplastia con flap de subclavia. En el postquirúrgico inmediato se diagnosticó paraplejía flácida. El EMG fue patológico y la RM de médula normal. Se indicó tratamiento kinésico con un tiempo de segui-

miento de 44 meses. El paciente evolucionó con maduración intelectual normal, paraparesia espástica a predominio izquierdo, deambulación independiente y complicaciones neurotopédicas en el tratamiento. *Conclusión.* Aunque esta complicación de la cirugía de coartación de aorta es poco frecuente y la recuperación de estos pacientes ha sido buena, consideramos que deberían incrementarse todas las medidas preventivas para evitar esta grave complicación.

P14. Rara presentación de tumor cerebral gigante en un niño de 7 años con neurofibromatosis segmentaria

R. Fauze, H.B. Bonet, M.C. Boente, A. Conejos, M. Megías

Dermatología, Patología y Neurocirugía. Hospital del Niño Jesús. Tucumán, Argentina.

Introducción. La neurofibromatosis (NF) tiene gran variabilidad fenotípica existiendo ocho subgrupos (Riccardi 1982). La NF 1 es la forma clásica y el gen, localizado en el brazo largo del cromosoma 17 (Cawthron 90), codifica la proteína neurofibromina con acción supresora tumoral (XN 90). Un raro subgrupo con expresión localizada es denominando NF 5 o segmentaria manifestándose por la presencia uni o bilateral de máculas café con leche o neurofibromas en uno o mas dermatomas (Roth 87). *Objetivo.* Presentación de un niño portador de múltiples máculas hiperocrómicas distribuidas en dermatomas del hemisferio desde el nacimiento, y en el que actualmente se objetiva la presencia de un tumor cerebral de proporciones. *Caso clínico.* Un niño de 7 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, procedente de la zona montañosa de Catamarca. Desde tres meses atrás presenta cefalea intermitente, y ocasionales vómitos, algunos matutinos. El paciente ingresa por síndrome confusional de 48 horas de duración. Medicado con analgésicos y antibióticos por punción lumbar y análisis de LCR sugerente de meningitis linfocitaria. El examen físico revela rigidez cervical, edema de papilla bilateral y discreta hipotonía. Los estudios paraclínicos aportan: Rx directa de cráneo marcada diástasis de suturas, RMN con neoformación frontal derecha y diagnóstico histológico postoperatorio compatible con astrocitoma maligno grado IV. *Conclusión.* El interés de este caso reside en la excepcional aparición de una neoplasia maligna cerebral en un niño con la forma localizada de NF o tipo 5. No hemos encontrado asociación similar en la literatura a nuestro alcance.

P15. Neuroendoscopia en lesiones tumorales de línea media en niños

C. Jiménez, P. Salazar, J.A. Finocchio, Y. Betancourt

Instituto Neurológico. Universidad de Carabobo. Departamento de Cirugía (Neurocirugía). Valencia, Venezuela.

Objetivo. Presentamos la neuroendoscopia como una importante opción en el manejo de lesiones tumorales de la línea media en niños, especialmente las asociadas a hidrocefalia donde la

colocación de un shunt indica, como parte del control de la hipertensión endocraneana: la toma de biopsia de la lesión en el momento de la derivación del LCR nos brinda un amplio espectro de opciones para el abordaje quirúrgico de la lesión. *Pacientes y métodos.* Seis pacientes con lesiones tumorales de línea media fueron estudiados por nuestro grupo en los últimos tres años (1997-2000) de edades comprendidas entre los uno, cinco a los 12 años, cuatro mujeres y dos hombres, todos con hidrocefalia e hipertensión endocraneana. La primera opción planteada fue un shunt VP y una biopsia mediante neuroendoscopia rígido modelo Caemert (Wolf) con micropinzas y microelectrodos mono y bipolares, para la obtención de muestras de las intraventriculares. *Resultados.* Pudimos abordar las lesiones vía ventricular por endoscopia y tomar biopsia de todas ellas, dos lesiones pincas (pinealoma y astrocitoma fibrilar) dos lesiones en el septum pellucidum (astrocitoma pilocítico y teratoma) y dos lesiones del III ventrículo (astrocitoma pilocítico y craneofaringioma). *Conclusiones.* La toma de biopsia por neuroendoscopia representa una opción de valor a la hora de tomar conductas en tumores de línea media en niños, las lesiones radiosensibles (pinealomas) pueden ser definitivamente irradiadas sin necesidad de abordar la zona pincal directamente. La opción de radiocirugía es válida en lesiones que tradicionalmente pudieron ser abordadas directamente. El abordaje para la colocación del shunt se complementa con el neuroendoscopia y puede facilitar la tarea de identificación de la lesión en estos pacientes.

P16. Manejo neuroendoscópico de la hidrocefalia compleja

J. Jiménez, P. Salazar, J.A. Finocchio, Y.M. Betancourt

Instituto Neurológico. Universidad de Carabobo. Departamento de Cirugía (Neurocirugía). Valencia, Venezuela.

Objetivos. La hidrocefalia compleja (multilobulada, poliseptada) representa una entidad de déficit manejo que exige múltiples revisiones de las derivaciones debido a la permanente disfunción de los mismos, la neuroendoscopia actualmente es la primera opción en el manejo de estas lesiones. *Pacientes y métodos.* Siete pacientes con hidrocefalia compleja multiseptada fueron tratados por nuestro grupo en los últimos tres años (1997-2000) con edades entre los tres meses a los 11 años, tres mujeres y cuatro hombres, se planteó como primera opción la revisión de micropinzas, microelectrodos y balones Fogarty, para la ruptura de los septos y la comunicación entre los pseudoquistes que aislaban los ventrículos laterales. *Resultados.* Abordamos los ventrículos por vía frontal u occipital según fuera mayor la zona de tabiques intraventriculares y procedimos a su cauterio y eliminación, comunicando libremente y dejando un catéter de DVP activo para el control de la hidrocefalia. *Conclusiones.* La neuroendoscopia representa un método de elección para el control de la hidrocefalia poliseptada o compleja en la actualidad y recomendamos su uso en esta entidad.

P17. West syndrome clinical and electroencephalographic follow up of 70 patients and adrenocorticotropic hormone, prednisone, vigabatrin, nitrazepam and valproate treatment response comparison

S. Antoniuk, I. Bruck, A. Spessato, S. Halck, L. Bruyn, E. Meister, D. Paola

Centro de Neurología Pediátrica (CENEP) HC UFPR Floriano Essfelder. Curitiba, Paraná, Brazil.

Objectives. We conducted a retrospective study to assess clinical and electroencephalographic (EEG) evolution of patients with West syndrome (WS), comparing the cryptogenic form with the symptomatic and evaluated adrenocorticotropic hormone, vigabatrin, valproate and nitrazepam efficacy in the spasms control. *Patients and methods.* We studied 70 patients followed-up by at least 2 years, who presented infantile spasms, delay or regression of the developmental milestones, EEG with hypsarrhythmia and they had tomography or magnetic resonance of skull. The cryptogenic and symptomatic groups of WS were compared based on developmental milestones, seizures and EEG evolution, as well as drugs efficacy on the control of spasms. The data were analyzed by chi-square test (significant when $p < 0,05$). *Results.* Twelve (17%) of 70 cases were cryptogenics and 58 (83%) symptomatics. In the cryptogenic group 4 (33,3%) were placed on regular classes and 3 (5%) of the symptomatics. All patients of the cryptogenic group had complete control of their spasms. The adrenocorticotropic hormone and vigabatrin had excellent initial control in 78,2% and 58,3% of the patients, respectively. Thirteen (18,6%) on follow-up had normal EEG, mainly on the cryptogenic group. *Conclusions.* When comparing cryptogenic and symptomatic WS, the cryptogenic group showed a later developmental milestones, seizure control and EEG evolution. Adrenocorticotropic hormone and vigabatrin were the most efficient drugs in the control of infantile spasms and vigabatrin possible will be the first choice for treatment.

P18. The use of stereotactic radiosurgery in the treatment of intractable partial epilepsy in children

C. Dunoyer, J. Ragheb, A.L. Wolf, L. Alvarez, T. Resnick, M. Duchowny, P. Jayakar

Department of Neurology. Miami Children's Hospital, Miami, Florida, USA.

Rationale. Conventional surgery effectively cures seizures of neocortical origin but carries significant morbidity for deep seated or difficult to access foci. Stereotactic radiosurgery has recently been advocated to ablate discrete brain regions but its efficacy for treating epileptogenic foci is yet unestablished. We assessed the role of radiosurgery in children with intractable epilepsy arising from hypothalamic hamartomas (HH) or regions difficult to access by conventional techniques. *Patients and methods.* We retrospectively reviewed the records of 123 surgical patients between 1995-1999. Four patients (mean age 11.1 years) underwent stereotactic radiosurgery. The seizure foci in these patients was iden-

tified on the basis of scalp video-EEG, MRI, and Ictal SPECT. Seizure outcome was classified as seizure-free, >90% reduction, and unchanged with a mean follow up of 25.7 months. *Results.* Two patients (pt # 1 and 2) had sessile hypothalamic hamartomas and 2 (pt # 3 and 4) had neocortical foci deep to critical language and motor cortex. Patient #1 with HH manifested two type of seizures, gelastic and apparent temporal lobe seizures. After 9 months he had >90% reduction in gelastic seizures and the temporal seizures stopped within 3 months. He is currently seizure free. Patient #2 became seizure-free 3 months after surgery. Both patients, demonstrated marked improvement in behavior promptly after surgery predating change in seizure status. Pt # 3 had a fronto-central focus close to the motor strip, which did not respond to radiosurgery (follow-up 55 months) and underwent cortical resection after which is seizure-free. Pt # 4 with a left insular tumor (developmental tumor) remained unchanged for 6 weeks. After which had 90% reduction and 2 months after became seizure free and is reported to have improve social interaction. None of the 4 patients experienced untoward sequelae. *Conclusion.* In our preliminary experience, stereotactic radiosurgery appears to be promising therapeutic option for hypothalamic hamartomas and deep-seated epileptogenic lesions in children. The technique appears to be devoid of significant immediate morbidity although long-term potential adverse effects of radiation remain a concern.

P19. Hemiplejía aguda infantil

J. Vargas, L. Novoa, N.L. Sardinas, M. Esteban, O. Alemán, E.M. Pestana

Instituto de Neurología y Neurocirugía. Ciudad de la Habana, Cuba.

Introducción. La hemiplejía aguda infantil (HAI) constituye un hecho clínico frecuente y en ocasiones grave, que requiere de un juicio médico práctico, tanto para su diagnóstico etiológico como para su manejo integral. *Objetivo.* Determinar la frecuencia y características de la HAI en los niños ingresados en el INN en el período de 1984-1997. *Pacientes y métodos:* Revisión de las historias clínicas de 76 pacientes en quienes se instaló un defecto motor súbito, o en el curso de horas, no causado por tumor, absceso o trauma craneoencefálico. *Resultados.* El defecto motor comprometió al hemisferio izquierdo en un 51,3%. demostrándose la causa en 40 pacientes. En menores de cinco años predominaron las cardiopatías congénitas, mientras que en los niños mayores fueron la displasia fibromuscular, el síndrome de Moya-Moya y las malformaciones arteriovenosas. El 84,2% de los pacientes quedaron con secuelas motoras. No hubo fallecidos en la muestra estudiada. La angiografía convencional y la tomografía computarizada de cráneo fueron los estudios complementarios más útiles en la búsqueda etiológica de los pacientes. *Conclusiones.* La atención como promedio fue de cinco, seis pacientes portadores de HAI por año. La frecuencia de las afecciones estructurales de los vasos cerebrales se explica por el nivel terciario de atención donde se realizó este estudio.

P20. Avaliação clínico-neurológica de recém-nascidos subnutridos e normais a termo: acompanhamento do desenvolvimento no primeiro ano de vida e detecção de alterações

M.G. Melo-Araujo, M.V.L. Moura-Ribeiro

Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP. Sao Paulo, Brasil.

Objetivos. Estudar a interferência da subnutrição intra-uterina no processo de maturação neurológica, através de avaliações clínico-neurológica de recém-nascidos a termo subnutridos e normais; detectar alterações no primeiro ano de vida. *Métodos.* Setenta recém-nascidos a termo, trinta de baixo peso (RNT-BP) e quarenta de peso normal (RNT-PN-grupo-controle), foram acompanhados num estudo longitudinal para analisar o crescimento, avaliação neurológica e desenvolvimento neuropsicomotor durante o primeiro ano de vida e determinar a relação entre seus comportamentos. A amostra foi selecionada na Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Brasil, de 01 de Julho de 1994 a 30 de Março de 1997, sendo excluídos todos os casos de intercorrências patológicas na gestação e período neonatal. Foram aplicados os testes: Qui-quadrado de Pearson e Maxima Verossimilhança; teste não-paramétrico U de Mann-Whitney e Resultados. Ocorreram associações significativas entre as alterações no exame neurológico de RNT-BP e alguns fatores tais como privação nutricional, pobre ganho de peso, condições socioculturais e uso do fumo, durante a gestação. A análise estatística mostrou diferença significativa nas alterações clínico-neurológicas (perímetro cefálico, comportamento, fala, percepções visual e auditiva, tono muscular, reflexos de imaturidade e fases do desenvolvimento) entre os dois grupos, com resultados inferiores nos RNT-BP e correlação com todos os fatores estudados. *Conclusões.* Destacamos a importância da avaliação clínico-neurológica de recém-nascidos de baixo peso e seu acompanhamento durante o primeiro ano de vida, para detecção de alterações e o grau de maturação neurológica, ligados diretamente ao estado carencial nutricional materno pre-natal.

P21. Ictus isquémicos en niños: experiencia en el Instituto de Neurología y Neurocirugía de Cuba

O. Alemán, J. Vargas, N.L. Sardinas, R.S. Luis, E.M. Pestana, E. Rojas

Instituto de Neurología y Neurocirugía. Ciudad de la Habana, Cuba.

Introducción. La enfermedad cerebrovascular (ECV) en los niños, dada su conocida baja incidencia y la diversidad de sus posibles causas, presenta aún aspectos que requieren ser conocidos; la forma de abordar su manejo está necesitando un protocolo actualizado debido a los innegables avances en los últimos años. *Objetivo.* Determinar la frecuencia y características de la ECV isquémica en el INN, en el período de 1967-1997. *Pacientes y métodos.* Se revisaron las historias clínicas de los 74 pacientes que cumplían los criterios de ictus isquémicos en el período señalado. *Resultados.* La edad promedio fue de 7,2 años, siendo predominante en hombres

(51,36%). La manifestación clínica más frecuente fue el defecto motor del hemisferio izquierdo (94,6%). El territorio vascular más afectado fue el carotídeo y dentro de este la arteria cerebral media derecha en 20 pacientes. Fue más frecuente el ictus trombotico (67,7%). En un 28,4% de los niños no se pudo precisar el origen de la enfermedad. Hubo 16 pacientes que tuvieron recurrencias; 36 niños quedaron con secuelas y sólo tres fallecieron. La angiografía convencional se practicó en 44 enfermos, resultando patológica en un 84,09% de los mismos. *Conclusiones.* Hubo una frecuencia de practico de 2,46 niños con ictus isquémicos por año; predominaron las causas no conocidas y un número significativo de pacientes quedaron con secuelas. La tomografía axial de cráneo y la angiografía convencional son las técnicas más importante para este diagnóstico en nuestro medio.

P22. Enfermedad cerebrovascular hemorrágica en el niño

N.L. Sardinas, L. Zarrabeitia, J. Vargas, O. Alemán, E.M. Pestana, L. Novoa

Instituto de Neurología y Neurocirugía. Ciudad de la Habana, Cuba.

Introducción. La enfermedad cerebrovascular hemorrágica (ECVH) en el niño es una causa importante de mortalidad y secuelas en la infancia y relativamente poco estudiada. *Objetivo.* Determinar la frecuencia de la ECVH en el INN, en el período de 1967-1997. *Pacientes y métodos.* Estudio de 63 pacientes afectos de hemorragia intracraneal no traumática y/o malformaciones vasculares que aún no habían sangrado. *Resultados.* El síntoma inicial fue la cefalea en el 42,8% y durante la evolución, los trastornos de la conciencia (65%). El defecto motor se constato en el 55,5% y solamente 10 pacientes (15,8%) presentaron soplos intracraneales. La hemorragia subaracnoidea fue el tipo más frecuente (34,9%), así como las malformaciones arteriovenosas la etiología más hallada, de la cuales 19 fueron diagnosticadas antes de que sangraran. El hemisferio cerebral derecho fue la localización más habitual de los eventos hemorrágicos y de las malformaciones vasculares. La angiografía convencional se le practico al 73% de la muestra, siendo esta, junto a la tomografía axial computarizada de cráneo, los complementarios más útiles en el estudio. Fallecieron 10 pacientes (15,8%) y quedaron con secuelas el 39,6% de los niños. *Conclusiones.* La ECVH no es tan infrecuente y debe tenerse presente en la práctica clínica pediátrica; su cuadro dramático y con riesgo para la vida puede evitarse, usando adecuadamente las modernas técnicas de diagnóstico y tratamiento de que se dispone hoy en día.

P23. Síndrome de muerte súbita infantil: hallazgos epidemiológicos y anatómopatológicos

P. David, R. Araya, E. Cid, S. Benveniste, E. Rauch, S. Schnitzler

Unidad Neurología. Anatomía Patológica. Hospital Ezequiel González Cortés. Santiago, Chile.

Introducción. El SMSI es la muerte inesperada

da en un lactante aparentemente sano en el cual los hallazgos anatomopatológicos fallan en encontrar la causa de muerte. *Objetivo.* Describir hallazgos anatomopatológicos en el SMSI. *Pacientes y métodos.* Revisión retrospectiva de fichas, encuestas y visitas domiciliarias, análisis macroscópico y microscópico de necropsias de víctimas de SMSI en 25 lactantes, 15 de sexo masculino y 10 de sexo femenino estudiados entre 1985 y 2000. *Resultados.* Los hallazgos más frecuentes fueron: en el pulmón: congestión, hemorragia, Petequias, atelectasias y enfisema agudo y crónico en 20/25. En cerebro, cerebelo y tronco, edema y congestión 10/25. En timo Petequias en 5/25. Congestión visceral generalizada en 10/25. El estudio del sistema nervioso central (SNC). *Conclusiones.* Los hallazgos son concordantes con lo descrito en la literatura. Es importante disponer de un especialista infantil, protocolo con estudio histológico, toxicológico, disección amplia de órganos y estudio de tejidos, bioquímico fluidos, estudio radiológico de esqueleto, para detectar muertes no accidentales.

P24. Epilepsia rolándica benigna con espigas centrotemporales: evaluación electroencefalográfica, psiquiátrica y psicométrica

P. David, C. Quijada, C. Ubilla, A. Abarzúa, J. Salinas, C. Pizarro, L. Avendaño, S. Schnitzler

Servicio de Neuropsiquiatría. Hospital Exequiel González Cortés. Santiago, Chile.

Introducción. Es la epilepsia genética (15q) más frecuente en escolares 25%. La evolución atípica no es infrecuente, sin un EEG característico de su evolución, con compromiso psiquiátrico y de Coeficiente Intelectual CI. *Objetivos.* Relacionar hallazgos en el EEG, trastornos psiquiátricos y CI. *Pacientes y métodos.* Evaluación de hallazgos en el EEG, escala de Achenbach y test de Wisc-R en 25 pacientes con crisis y espigas rolándicas, con neuroimagen normal, entre 1989 y 2000, con edades entre seis y 12 años, 17 de sexo masculino y ocho femenino con seguimiento entre tres y seis años. Con EEG digital, 21 canales, con cuantificación de espigas, evaluación Achenbach, Wisc-R. Han estado tratados con monoterapia, pareados por sexo, edad y con grupo control de 25 sanos. *Resultados.* EEG: espigas rolándicas más frecuentes derechas y bilaterales. En hombres: hiperactividad 7/9, depresivo-ansiosos 4/9, quejas somáticas 4/9, trastornos del desarrollo 3/9, inseguridad y pasividad 2/9. En niñas: inseguridad y pasividad 4/4, quejas somáticas 3/4, confusión y retraimiento 2/4, inmadurez social 1/4. El CI se encontró bajo el promedio en 50% de pacientes. *Conclusiones.* Los resultados coinciden con lo descrito en la literatura con relación a sexo, edad, síntomas clínicos, asociación a compromiso cognitivo conductual, y hallazgos en el EEG, estos se relacionan en menor medida con la evolución. La recurrencia de crisis empeora más el CI.

P25. Síndrome apneico: monitoreo computacional prolongado intrahospitalario (MCPI) y rinofibroscopia (RFC)

P. David, E. Rauch, C. Contador, E. Cid, S. Schnitzler

Neuropediatría, Otorrino. Hospitales Exequiel González Cortés. Santiago, Chile.

Introducción. La apnea es frecuente y es necesario identificar el riesgo de muerte. El monitoreo cardiorrespiratorio con oximetría detecta apneas, hipoapneas, bradicardias, taquicardias y repercusión sistémica. Está aprobado por la FDA y validado con la polisomnografía computacional prolongada (PCP) con concordancia (65%). *Objetivo.* Detectar el riesgo con MCPI, con estudio multisistémico normal, asociar hallazgos clínicos y MCPI, PCP, rinofibroscopias (RFC). *Pacientes y métodos.* Monitorización de 100 lactantes apneicos de dos a cuatro meses, 60% sexo masculino, 40% femenino, uno a tres días, pareados por sexo y edad con 25 controles sanos. *Resultados.* Considerados en riesgo de vida a cinco lactantes con apneas centrales, taquicardias e hipersomnolencia y cinco con apneas obstructivas. Los 10 pacientes asocian signos de RGE en RFC, sin manifestaciones clínicas, con el resto de exámenes multisistémicos normales. En los 10 la PCP fue concordante, no se efectuó Ph-metría simultánea. En los 25 controles el MCPI, PCP y RFC fue normal. La PCP en los 10 se normalizó entre tres y siete días con teofilina y cisaprida. Estos 10 pacientes tenían, seis hermanos fallecidos de SMSI, cinco apneicos, cuatro padres con tics crónicos y seis hermanos con síndrome de Gilles de la Tourette asociados en cuatro a apneas. *Conclusiones.* La MCPI, PCP y RFC mostró concordancia en los 10 pacientes y asociación a RGE y familiares con tics crónicos y síndrome de Gilles de la Tourette.

P26. Reflexo tónico cervical asimétrico e o mecanismo do parto

N.T. Rotta, F. Pedroso, F. Gonçalves

Unidade de Neurologia Pediátrica. HCPA. UFRGS. Porto Alegre, Brasil.

Introdução. Os movimentos realizados pelo recém-nascido (RN) são predominantemente reflexos às solicitações do meio externo ou a sensações internas. Estas atividades reflexas primitivas (ARP) são movimentos com padrões complexos e automáticos que se desenvolvem durante a gestação e têm a finalidade de proteção contra estímulos nocivos e regulação da posição corporal. Com base na idéia de que o aumento do tono muscular, que incrementa as ARP após a 34ª semana de gestação, tem também a função de colaborar com o mecanismo do parto, foi realizado este trabalho. *Objetivo.* Demonstrar que os movimentos realizados pelo feto durante o parto são superponíveis aos movimentos reflexos do RN. *Pacientes e métodos.* Foi realizado estudo observacional com 16 RN de termo na Unidade de Neonatologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre-RS, com idade gestacional ≥ 37 semanas, peso acima de 2.500 g, Apgar no 1º e no 5º minuto ≥ 8 , sem patologias

pré e pós natal. Foram comparados os relatos do obstetra (posição e movimentos da cabeça na insinuação, descida e desprendimento) e o exame neurológico (posição preferencial da cabeça na observação e vigor do RTCA). *Resultados.* Todos os pacientes tinham exame neurológico normal com bom vigor nos reflexos tônicos. Somente 1 dos 16 RN avaliados tinha como posição preferencial a cabeça rotada para esquerda. Os 15 RN com posição preferencial da cabeça rotada para direita tiveram insinuação occípito-esquerda-anterior (OEA), correspondendo ao relato do exame de cabeça rotada para direita. O outro RN teve insinuação occípito-direita-posterior (ODP). *Conclusão.* Houve correlação entre a dinâmica do parto com a atitude assimétrica no exame neurológico do RN. Este estudo está sendo ampliado, com outros reflexos tônicos com número maior de RN, pois pensamos, que o RN participa ativamente na dinâmica do parto e que os movimentos realizados são adquiridos durante a gestação para adaptação a situações nocivas, no caso as contrações uterina e o parto.

P27. Prevalência da ecogenicidade dos vasos talâmicos e ganglios da base no premature

N. Paczko, A.R. Silva, F. Leireia, N.T. Rotta

Unidade de Neurologia Pediátrica. HCPA. UFRGS. Porto Alegre, Brasil.

Introdução. Os tálamos são grandes complexos simétricos se forma ovoide, formados por substância cinzenta que se localizam de ambos os lados do terceiro ventrículo. Cada tálamo e formado por diversas aglomerações de neurônios ou núcleos. Cada núcleo possui conexões aferentes próprias, comunicando-se com as diversas partes de cérebro, sendo a principal estação transmissora para o tráfego de sinais. Os núcleos da base são formados essencialmente pelo corpo estriado que e dividido em neo-estriado (putamen e caudado) e paleoestriado (globo pálido). Eles constituem a parte fundamental do sistema extrapiramidal, responsável pelo controle da postura e do movimento. Quase todas as fibras nervosas motoras e sensoriais que conectam o córtex cerebral e a medulla espinhal passam entre o núcleo caudado e o putamen. Os vasos talâmicos em condições normais nao devem ser visualizados na ecografia cerebral, entretanto, em alguns pacientes tem sido descrito áreas de maior ecogenicidade na região dos vasos talâmicos e ganglios de base. Estudos histopatológicos sugerem que este achado se deve a depósitos basofílicos (mineralização) nas paredes das artérias. A etiologia nao esta definida, mas imagina-se que o evento desencadenante seja um processo de vasculite. Estas alterações tem sido descritas em crianças com infecções congénitas (rubéola, citomegalovirus, toxoplasmose, sífilis), trisomia do 13, síndrome de Down, síndrome alcoólico-fetal, asfixia neonatal e prematuridade. *Objetivos.* Avaliar a prevalencia da ecogenicidade dos vasos talâmicos e ganglios da base em recém-nascidos (RN) com menos de 3.000 g Unidade de Neonatologia do HCPA. *Pacientes e métodos.* Foram avaliados por ecografia cere-

bral transfontanela 62 neonatos nacidos no período agosto a outubro de 1999 que tivessem um peso de nascimento inferior a 3.000 g e que estivessem internados na Unidade de Neonatología do HCPA. Foram excluídos pacientes que evoluiriam para óbito antes da realização da ecografia cerebral ou pacientes cujas mães não tivessem assinado o termo de consentimento. **Resultados.** Dos 62 RN, 15 (27,1%) tinham o achado ecográfico positivo. Em 8 destes, o achado era bilateral; em 7 pacientes unilateral (um a esquerda e 6 a direita); em 13 a ecogenicidade foi de intensidade fraca e em 2 de intensidade moderada. **Conclusão.** Foi possível avaliar a prevalência da ecogenicidade dos vasos talámicos em uma amostra de 62 recém-nascidos do HCPA. Encontrou-se uma alta prevalência de ecogenicidade no nosso meio em relação aos dados da literatura. São necessários estudos com maior número de casos para confirmar nossos resultados.

P28. Elefantiasis por neurofibromatosis tipo I: presentación de un caso y revisión de la literatura

T. Espinette, G. Contreras, H. Losada, M. Castillo, A. Leiba, A. Sánchez, L. Bricieño

Hospital de Niños J.M de los Ríos. Caracas, Venezuela.

Un niño de 11 años ingresó en nuestro hospital por presentar hipertrofia y deformidad de la pierna izquierda desde el nacimiento, incrementada progresivamente con el crecimiento y llegando a limitar seriamente la deambulación. Los antecedentes de importancia son: es el producto de una séptima gestación, madre de 33 años con diagnóstico de cáncer de mama terminal, que fallece a los ocho días del parto tras cesárea, padres no consanguíneos y un embarazo mal controlado. Retraso mental leve y sin escolaridad. Los antecedentes familiares presentan a la madre con nódulos cutáneos múltiples generalizados, cuatro tios maternos y dos hermanos con manchas café con leche. El examen físico: talla percentil tres, nódulos en iris, predominantes en ojo izquierdo, manchas café con leche generalizadas, pecas axilares, deformidad tipo elefantiasis y limitación funcional de pierna izquierda, nódulos cutáneos en mano izquierda, escoliosis dorsolumbar. Parálisis: tomografía abdominal: neurofibroma pélvico, eco-Doppler sin alteraciones, Rx pelvis: cabeza femoral hipoplásica, cuello femoral ensanchado, irregularidades en cortical de fémur e isquión, osificación del fémur, Rx de huesos largos: adelgazamiento cortical. Se realizó amputación supracondílea. La evolución fue satisfactoria. Conforme a la literatura observamos que el caso citado reúne criterios para el diagnóstico de neurofibromatosis tipo I, siendo importante resaltar la elefantiasis neuromatosa, como el signo cardinal de expresión de la enfermedad. La elefantiasis se debe a la presencia de extensos neurofibromas que comprometen y deforman una extremidad parcial o total, generalmente asociados con anomalías de la piel que la cubre, constituyendo una manifestación clínica inusual, aquí recae la importancia de su presentación.

P29. Distrofina, proteínas asociadas y sarcoglicanopatías en las distrofias musculares infantiles

M.C. Martínez de Posadas^a, R. Córdoba^b, Z. Sfaello^b, R. Theaux^c

^a Sección Neuropediatría. Hospital Aeronáutico Central. Buenos Aires. ^b Centro de Neuropediatría. ^c Hospital Reina Fabiola. Córdoba, Argentina.

Introducción. La distrofia muscular tipo Duchenne (DMD) es la más frecuente distrofia muscular infantil, debido al gen mapeado en el Xp21, productor de la proteína distrofina. La deficiencia de la distrofina causa una drástica reducción de las proteínas asociadas a la misma. Las sarcoglicanopatías constituyen un subgrupo de distrofias musculares de las extremidades (LGMD) con el defecto primario en un sarcoglicano (alfa, beta, gama o delta). El 5% de las distrofias musculares con distrofina positiva son sarcoglicanopatías primarias. La mutación del gen alfa sarcoglicano es la más frecuente (34%). Los estudios realizados por diferentes autores confirmarían que los análisis moleculares en pacientes con ausencia total de un sarcoglicano, asociado con reducción de otro indicaría un defecto primario. **Objetivo.** Se presentan dos casos de distrofia muscular, con déficit en diferentes proteínas musculares (distrofina y sarcoglicanos). Mediante el análisis clínico, anatomopatológico y molecular se revisa la composición de las diferentes proteínas y los déficits primarios y secundarios asociados. **Material y métodos.** Caso 1. Niño de cinco años de edad de padres no consanguíneos, con antecedentes de primo hermano con distrofia muscular tipo Duchenne. Deambulación a partir de los 12 meses. La dosificación de CPK máximo fue de 22.900 mU/ml a los cuatro años. Realización de biopsia muscular, con técnicas inmunohistoquímicas, enzimáticas, con distrofina 1,2,3 negativas, anticuerpos para alfa sarcoglicano positivo débil con algunas fibras negativas, beta sarcoglicano positivo débil en todas, gama sarcoglicano positivo, delta sarcoglicano positivo, beta distroglicano positivo, alfa 2 laminina positiva. Estos hallazgos definen una distrofia muscular tipo Duchenne con déficit primario de distrofina con déficits parciales para alfa y beta sarcoglicanos secundarios. Caso 2. Niña de siete años de edad, con trastornos en la deambulación, marcha de pato, sin antecedentes heredo-familiares conocidos de debilidad muscular progresiva. Dosaje de CPK ligeramente aumentada. Biopsia muscular con técnicas inmunohistoquímicas evidenciando una reacción positiva para anticuerpos contra diversos dominios de la distrofina, complejo distroglicano (43 DAG) y alfa 2 laminina (merosina), con negatividad total para los anticuerpos alfa sarcoglicano (adalina) y para gama sarcoglicano. Realización de un estudio molecular del paciente y un estudio de ligamiento, sin mostrar mutación a nivel del gen del alfa sarcoglicano, si encontrando mutación para el gen del gama sarcoglicano. Por lo que se asume como defecto primario del gama sarcoglicano con déficit secundario para alfa sarcoglicano. La LGMD 2C está ligada al cromosoma 13 q y ha sido descrita como deficiencia de una glicoproteína asociada a la distrofina de 35 Kda. Su

curso clínico es muy similar a la distrofia muscular tipo Duchenne, pero con una herencia autosómica recesiva. Está caracterizada por la variabilidad de la aparición de la edad, evolución y cambios miopáticos en la biopsia muscular. **Conclusión.** La correlación clínica, con las técnicas inmunohistoquímicas y estudios moleculares permiten definir diagnósticos primarios de las distrofias musculares. Es necesaria la individualización de las distrofias musculares mediante la metodología antes citada para considerar la heterogeneidad genética frente a un mismo fenotipo distrófico.

P30. Movement disorders in children with cancer

N.L. Antunes

Pediatric and Neurology Departments. Memorial Sloan Kettering Cancer Center. New York, USA.

Neurologic complications are common in children with cancer. Since October 1997 we created a database that includes all the neurologic consultations requested by the pediatric department of Memorial Sloan-Kettering Cancer Center. Of 424 consultations 21 (5%) were due to movement disorders. Eight patients had hematologic disorders and thirteen solid cancers. The most common abnormalities were tremor (4), myoclonus (4), and dystonia (3). Two children had tonic posturing due to markedly increased intracranial pressure. Two children with neuroblastoma presented with tics and one with opsoclonus-myoclonus. In 62% (13/21) the involuntary movements were related to iatrogenic causes. In children with cancer involuntary movements are often the untoward result of medications prescribed to provide supportive care. The development of tics in very young children with neuroblastoma raises the possibility that the spectrum of paraneoplastic movement disorders associated with this tumor may not be restricted to opsoclonus-myoclonus.

P31. Headaches in children with cancer

N.L. Antunes

Pediatric and Neurology Departments. Memorial Sloan-Kettering Cancer Center, New York, USA.

Headache is the most common reason for neurologic consultation in children with systemic cancer. Since October 1997 we created a data base that includes all the neurologic consultations requested by the pediatric department of Memorial Sloan-Kettering Cancer Center. Of 358 evaluations performed on a 24 month period, 83 (23%) were because of headache. Acute headaches were the presenting problem in 59 (71%). The most common causes were, migraine (15), fever and anemia (10), metastases (5), psychogenic (7), brain abscess (4), intracranial hypotension (3), meningitis (3). A structural cause was present in 18 (30%). Six patients with structural disease [hydrocephalus (3), meningitis, abscess and metastases] had normal neurologic examinations. Of 24 patients with chronic headaches 13 had migraine, 9 tension headaches and 2 chronic daily headache. A significant proportion

of children with systemic cancer complaining of acute headache have an underlying structural cause. Unless the etiology is obvious, neuroimaging studies should be performed in a child with cancer and acute headaches, even in the absence of lateralizing signs. Emotional factors are implicated in an important number of children with cancer and chronic headaches.

P32. Iatrogenic neurologic disease in children with cancer

N.L. Antunes

Pediatric and Neurology Departments. Memorial Sloan-Kettering Cancer Center. New York, USA.

A database with all neurologic consultations requested by the pediatric department of Memorial Sloan-Kettering Cancer Center was created in October 1997. Over a 24 month period 358 neurologic consultations were requested. Ninety-eight percent of the patients were evaluated by the author. Consultations were divided in 6 groups according to etiology: Group 1 [93 (26%)]: the complaint bore no relation to cancer or its treatment. Group 2 [33 (9%)]: multiple factors contributed to the complaint. Group 3 [83 (23%)]: metastatic or paraneoplastic causes. Group 4 [117 (32%)]: iatrogenic causes. Group 5 [28 (8%)]: no firm etiology could be established. Group 6 [7 (2%)]: no neurologic disorder. Iatrogenic complications in isolation or associated with other factors were responsible for 150 (42%) of the consultations: CNS infections (12), delirium (17), neuropathy myopathy (22), movement disorders (14), immunosuppressants associated encephalopathy (6), anticonvulsant toxicity (5), drug-related seizures (4), other drug complications (17), radiotherapy complications (11), surgical/anesthetic complications (13), other (29). Iatrogenic complications contribute substantially to the neurologic morbidity of children with cancer, and the neurologic consultant must have a thorough knowledge of the possible complications of the complex therapies employed in this population.

P33. Juvenile autoimmune dystonia/rigidity followed by chorea and resolution

A. Aron, A.M. Chutorian

Mount Sinai Medical College and Weill Medical College of Cornell University.

Methods. A previously normal 7 year old boy had a brief febrile respiratory illness. One week later he developed generalized dystonia and rigidity, with extensions of elbows and knees, flexion of wrists and fingers, and plantar flexion with inversion of the feet. Cerebro-spinal fluid obtained on admission had a lymphocytic pleocytosis. MRI showed high-intensity of the basal ganglia with mass effect. Three weeks after onset, a course of high dosage intravenous gamma globulin was administered. Video films are displayed. *Results.* Within 24 hours of treatment, progressive resolution of abnormal tone and posture occurred over 4 weeks. Generalized choreo-athetosis began, and resolved in 2 weeks. A normal neurologic exam with fluent

speech and superior cognition level were evident on examination 12 weeks after onset. *Conclusion.* The post-infective onset, restrictive targeting of the basal ganglia, and presumptive response to gamma globulin suggest a pathogenesis of molecular mimicry, analogous to antibody targeting of caudate nuclei and streptococcal membrane proteins in Sydenham's chorea. The occurrence of dystonia and rigidity followed by chorea is analogous to our previously reported patient (A.C.) with post-influenzal Parkinsonism followed by chorea, in whom elevated cerebro-spinal fluid HVA in the Parkinsonian phase reflected autoimmune dopamine receptor blockade followed by receptor hypersensitivity.

P34. Juvenile immunogenic global tremor

N. Melick, A.M. Chutorian

Division of Pediatric Neurology. Weill Medical College of Cornell University.

Methods. A novel para-infectious movement disorder occurred in a 2 year old boy with an immuno-suppression-responsive global tremor. Between 13 and 22 months of age 3 respiratory infections were associated with onset, and exacerbation of tremor. Loss of ambulation occurred at 22 months of age. Examination disclosed a slow and coarse global tremor of head, trunk, and extremities, at 1 1/2 cycles per second, 2-3 inches in amplitude. No abnormal eye movements occurred. Extensive metabolic studies, CSF profile, brain antibodies, and MRI of head, chest and abdomen were repeatedly normal. Immunosuppressive therapy was administered. *Results.* Serum reacted with rat brain, and with extracts of Purkinje cells, cerebral cortex neurons and cloned brain proteins of the paraneoplastic antibodies Yo, Hu, Ri, Ma and Ta, revealed no anti-brain antibodies. High dosage intravenous therapy arrested the tremor on the 2nd day. In the 4th week of gradual withdrawal of oral prednisone the tremor recurred. Video films of the disorder before and after immuno-suppression are on continuous display. *Conclusions.* We believe this novel syndrome belongs with the post infective acute ataxias and opsoclonus/myoclonus by virtue of the presumptive etiology and regional pathogenesis. The age of onset, exacerbation by infection, response to immunosuppression and residual ataxia are characteristic of the pediatric ataxia/opsoclonus/myoclonus spectrum, in which despite response to immuno-suppression, demonstrable antibodies to brain are usually lacking. Non-steroidal immuno-suppression is planned.

P35. Pauta de maduración prensil comparada entre primates humanos y primates no humanos

G. Paret, B. Salvadó, A. Freixas, A.R. Díaz Ramos, C. Torrent, J.A. Muñoz-Yunta

Servicio de Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona, España.

Objetivo. Está comúnmente aceptado que las

capacidades motoras complejas implican un desarrollo del sistema nervioso y de sus conexiones. Estas capacidades van apareciendo en el curso de la maduración ontogenética y se pueden establecer calendarios que nos permitan determinar si existen alteraciones neurológicas. Puesto que el sustrato nervioso que sustenta este tipo de actividades necesariamente ha de estar presente en nuestros antecesores filogenéticos, si estudiamos estos mismos comportamientos en ellos, podemos encontrar pistas que nos permitan corroborar los ítems conductuales que ya conocemos y, quizás, aportar más información acerca de la ontogenia neurológica. *Material y método.* Estudio longitudinal prospectivo sobre tres crías de chimpancé, en donde se consideran la topografía de la prensión manual, su grado de coordinación, su propositividad o reactividad, así como variables que pudieran incidir sobre ella. *Resultados.* La prensión propositiva orientada visualmente se manifiesta en los chimpancés entre el final del primer mes y los inicios del segundo, que si bien coincide en la pauta de maduración, implica un decalaje entre las dos especies. *Conclusiones.* El decalaje entre las dos especies podrían explicarse por la mayor complejidad del sistema nervioso existente en los humanos, que redundaría en una mayor necesidad de tiempo para establecer conexiones. Por otro lado, se remarca que probablemente las estructuras responsables de la prensión manual son muy básicas, y quizás comunes a la práctica totalidad de primates.

P36. Aspectos neurobiológicos de la ontogenia en la marcha humana

G. Paret, B. Salvadó, C. Torrent, J.A. Muñoz-Yunta

Servicio de Neuropediatría. Hospital del Mar. Barcelona, España.

Objetivo. Estudio ontogénico de la marcha humana mediante trabajo de campo observacional en diferentes grupos étnicos. *Material y método.* Se ha realizado un estudio transversal durante tres meses consecutivos en diferentes lugares geográficos (Sudamérica, Nepal, Africa Oriental, zona de Turkana y España). Cada investigación observó el máximo número posible de niños, de edades comprendidas entre 8 y 16 meses y en condiciones habituales. Los instrumentos empleados fueron la Pauta de Maduración cualitativa y el Cociente de Maduración de C. Lamotte de Griñón. *Resultados.* Todos los pacientes estudiados, adquirieron la marcha en un periodo adecuado, para su edad cronológica y no se observaron alteraciones significativas entre los diferentes grupos étnicos. El parámetro: 'deambulación a gatas' no fue observado en Turkana ni en la Selva Tropical de Brasil. En el Nepal y en España se observó dicho parámetro. *Conclusiones.* La marcha es un mecanismo biológico heredado filogenéticamente. Su ontogénesis es variable, dependiendo probablemente del grupo étnico y del medio.

ÍNDICE DE AUTORES

- Abarzúa, A.** 234
Acevedo, A. 228
Acevedo, C. 228
Acevedo, K. 228
Acosta, M.T. 225, 226, 230
Alemán, O. 233
Alfonso, I. 221
Alonso, C. 225
Álvarez, L. 221, 232
Allaria, A. 231
Antoniuk, S. 228, 230, 232
Antunes, N.L. 235, 236
Araya, R. 233
Arberas, C. 229
Aron, A. 236
Arroyo, H.A. 221, 224, 231
Avenidaño, L. 234
- Barbero, P.** 223
Benavente, H. 229
Benveniste, S. 233
Berías de Tello, A.M. 229
Betancourt, Y.M. 232
Blanco, M. 231
Boente, M.C. 232
Bonet, H.B. 229, 232
Briceño, L. 235
Bruck, I. 230, 232
Bruyn, L. 230, 232
- Cadavid, L.** 223
Campora, L. 231
Campos, P. 221, 226
Campos-Castelló, J. 223
Canelon, M. 223
Caraballo, R. 221
Caro, I. 226
Carrizosa, J. 223
Castillo, M. 235
Castro-Gago, E. 222
Cat, M. 228
Cendes, I. 230
Chacín, J. 231
Chamoles, N. 231
Chutorian, A.M. 236
Cid, E. 233, 234
Clavijo, A. 229
Conejos, A. 232
Contador, C. 234
Contreras, G. 235
Cordero, L. 231
Córdoba, R. 235
Cornejo, V. 229
Cornejo, W. 223
Cunha, G.B. 228
- David, P.** 233, 234
De Chadarevian, J.P. 228
De Santos, M.T. 223
Delivoria-Papadopoulos, M. 228
Diamante, L. 227
Díaz, A. 226
Díaz, D. 224
Díaz, H. 223
- Díaz, R.** 223
Díaz Ramos, A.R. 236
Dieder, A.L. 228
Duchowny, M. 232
Dunoyer, C. 221, 232
- Eirís, J.** 222
Engel, A.G. 224
Espeche, A. 231
Espinette, T. 235
Espinosa, E. 222, 224
Esteban, M. 233
Etchepareborda, M. 225
- Facchim, D.** 230
Fauze, R. 229, 232
Fejerman, N. 221, 224, 231
Feld, V. 221, 227
Fernández, M. 229
Ferrato, S. 221
Finocchio, J.A. 232
Foester, J. 229
Fontenla, M. 229
Freixas-Ricart, A. 226, 236
Fukuyama, Y. 224
- Gaggioli, D.** 231
García, J.L. 225
García, L. 223
García, L.J. 223
Gilman, J. 221
Gonçalves, F. 234
González, Y. 225
Guillén, D. 226
Gutierrez, J.N. 222
- Halck, S.** 232
Halick, S. 230
Holguín, J. 223, 225
Huezo Montoya, C.A. 226
- Jayakar, P.** 221, 232
Jiménez, C. 232
Jiménez, J. 232
- Katsetos, C.D.** 228
Köeche, R. 227
- Lago, I.** 227
Lapunzina, P. 229
Lazo, E. 221
Ledesma, D. 224
Leiba, A. 235
Leireia, F. 234
Lejido, A. 228
Levy, D. 231
López-Terradas, J.M. 223
Losada, H. 235
Lubieniecki, F. 224
Luis, R.S. 233
- Mabe, P.** 229
Maldonado, A. 222
Mansilla, S.P. 222, 224
- Margis, R.** 228
Márquez, M. 231
Martínez, C. 225, 231
Martínez de Posadas, M.C. 230, 235
Martínez, L. 223
Martínez, P. 225
Martins, R.O. 227
Massaro, M. 221
Mayordomo, F. 223
Medina, C. 224
Megías, M. 232
Meister, E. 232
Mejía, D. 225
Melgar, D. 224, 229
Melick, N. 236
Melo-Araujo, M.G. 233
Mello, L. 227
Miranda, M. 224
Mishra, O.P. 228
Miyaki, M. 228
Morales, L.F. 223
Moreno, J.A. 223
Moura-Ribeiro, M.V.L. 233
Mulas, F. 223
Muñoz-Yunta, J.A. 226, 236
- Novoa, L.** 233
- Obregón, G.** 229
Ohlweiler, L. 227
Oliveira, J. 228
Olmos, A. 222
Olmos, G. 222
Ondarts, J. 229
- Paczko, N.** 234
Palau, F. 223
Paola, D. 232
Papazian, O. 221
Paret, G. 236
Pedroso, F. 234
Peña, J. 231
Pestana, E.M. 233
Pinat, I.G. 229
Pizarro, C. 234
Pretto, I. 228
- Quijada, C.** 234
Quispe, L. 221
- Ragheb, J.** 232
Raimann, E. 229
Ramírez, J. 222
Ramírez, R. 223
Ranzan, J. 227
Rauch, E. 233, 234
Resnick, T. 232
Ricart, A.F. 222
Rivas, A. 221
Rivas, M. 221
Rodríguez, M.T. 227
Rodríguez, O.J. 227
Rodríguez-García, J. 222
- Rodríguez-Núñez, A.** 222
Rodríguez-Segada, S. 222
Rojas, E. 233
Rotta, N.T. 227, 228, 234
Ruggieri, V. 224
- Saito, K.** 224
Salazar, P. 232
Salinas, J. 234
Salvador, B. 236
Sánchez, A. 235
Santասusana, A.V. 222
Sardinas, N.L. 233
Sasbon, J. 224
Schijman, E. 229
Schnitzler, S. 233, 234
Sedano, E. 230
Selandari, J. 224
Sfaello, Z. 235
Silva, A.R. 228, 234
Silva, F.F. 228
Silva, P.F. 228
Silveira, L. 227
Smeyers, P. 223
Socal, M.P. 228
Solorzano, E. 222
Spandou, E. 228
Spessato, A. 230, 232
Stone, I. 227
Szlagó, M. 231
- Talavera, M.** 221
Taratuto, A. 224
Taylor, M.L. 228
Tenembaum, S. 231
Theaux, R. 235
Torrent, C. 236
- Ubilla, C.** 234
- Valbuena, O.** 231
Valls-Santասusana, A. 226
Vargas, J. 233
Vargas, S. 225
Vélez, G.J. 223
Vieira, R. 228
Viera, J.P. 226
Villalobos, R. 225
- Warman, R.** 227
Weissheimer, R. 228
Wolf, A.L. 228, 232
Wu, S. 228
- Yelin, K.** 221
Yépez, I. 221
Yunta, J.A.M. 222
- Zambrano, C.** 228
Zanelli, S.A. 228
Zárate, R. 225
Zarrabeitia, L. 233