Pediátr Panamá 2017; 46 (2): 138-144

Comunicaciones Orales

O1. DISTROFINOPATÍAS: DISCORDANCIA FENOTIPO/GENOTIPO: A PROPÓSITO DE 4 PACIENTES

Dr. Ricardo Erazo Torricelli [1,2]
[1] Clínicas Alemana de Santiago de Chile (CAS).
[2] Hospital Luis Calvo Mackenna (HLCM).
Santiago de Chile. Correo electrónico: ricardoerazo@yahoo.com

Resumen

Introducción: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular ligada al X que tiene una progresión conocida con pérdida de la marcha entre los 7-13 años y sobrevida no superior a la tercera década. Esto explica la importancia de diferenciar la DMD de la distrofia muscular de Becker (DMB) de curso más benigno.

Objetivo: presentar las características fenotípicas y genotípicas de 4 varones con distrofinopatía cuyos estudios mostraron discordancia con la clínica.

Pacientes y método: De 35 niños examinados entre 2012 y 2016 con clínica DMD y MLPA con deleciones del gen distrofina, se seleccionaron 4 niños entre 5 - 9 años con discordancia fenotipo/genotipo.

Resultados: 2 niños con diagnóstico clínico de DMD presentaron estudio MLPA compatible con DMB y biopsia muscular compatible con DMD. De los otros 2 niños, 1 tenía diagnóstico clínico y biopsia muscular compatible con DMB y estudio genético de DMD y el otro presentaba clínica y genética compatible con DMB y biopsia muscular compatible con DMD.

Discusión y conclusiones: Se destaca que el 10% de los niños con distrofinopatía de nuestra muestra presenta discordancia fenotipo/genotipo lo cual dificulta establecer diagnóstico y pronóstico. Aunque en la literatura se describe casos excepcionales en distrofinopatias, no hay estudios focalizados en este grupo "híbrido". Se concluye que en niños con distrofinopatias no hay ningún examen infalible y que tanto el estudio genético como la biopsia muscular son valiosos para la confirmación diagnóstica. Se propone complementar con Western Blot el estudio inmunohistoquímico muscular en DMD.

Palabras clave: distrofinopatía. distrofia muscular de Duchenne. distrofia muscular de Becker.

O2. MIOPATÍA MIOTUBULAR (MMT) DE EXPRESIÓN MENOS SEVERA: DESCRIPCIÓN DE 4 NIÑOS

Dr Ricardo Erazo, Dra Marcela Schultz, Dra Alejandra Henríquez, Dr Andoni Urtizberea, Dr Enrico Bertini
[1] Clínica Alemana de Santiago (CAS). Santiago de Chile. Chile.
[2] Hospital Luis Calvo Mackenna (HLCM). Santiago de Chile. Chile.
[3] Hospital Hendaye-Pitié –Salpetriere, Francia. [4] Hospital Bambino Gesú. Roma. Italia Correo electrónico: ricardoerazo@yahoo.com

Resumen

Introducción: La miopatía miotubular, producida por mutación gen Xq28 miotubularina (MTM1) es la miopatía más severa del recién nacido. 90% no sobreviven o dependen de ventilación mecánica .10% muestra mejor evolución.

Objetivo: Presentar la clínica y evolución de niños con MMT de presentación menos severa destacando características de la biopsia muscular.

Pacientes y métodos: Se describen 4 niños estudiados entre 2007-2012 en CAS y HLCM.

Resultados: Clínica neonatal similar en todos: hipotonía, debilidad muscular y ptosis palpebral., sin problemas respiratorios ni de succión-deglución. 2 niños (hermanos): 1 con diagnóstico de hipotonía central y diagnóstico posterior de MMT por estudio de" parálisis flácida aguda" a los 3 años. El otro que se diagnostica por el antecedente familiar, tenía sólo hipotonía leve. Evolucionó bien desde el punto de vista motor pero falleció a los 3 años por peliosis hepática. La biopsia muscular de ambos mostró núcleos centrales y tinción "en collar" con NADH compatible con MMT. Los otros 2 niños tuvieron hipotonía y debilidad desde el primer año de vida, pero fueron estudiados al año y 2 años de vida.la biopsia muscular confirmó MMT en los 2. El estudio genético mostró mutación MTM1 en los 4 niños. Estos 4 niños ejemplifican muy bien la existencia de casos de MMT menos severa. Destaca en los 2 hermanos la biopsia muscular con tinción "en collar" que se relaciona con MMT de "inicio tardío" en la literatura. Se concluye que hay que considerar el diagnóstico de MMT en niños con hipotonía periférica aunque no tengan una expresión severa.

Palabras clave: miopatía miotubular. miopatía congénita. fenotipo. miotubularina.

Pediátr Panamá 2017; 46 (2): 138-144

03. CORRELACIÓN ENTRE LA ELEVACIÓN DE LA CREATINKINASA Y LAS TRANSAMINASAS EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR, COMPORTAMIENTO EVOLUTIVO. ESTUDIO PROSPECTIVO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS.

Postulación a Premio Dr. Benito Yelín.
Jiménez-Méndez M [1], García-Méndez L [2], Hernández M [3], Ortega P[3].
[1] Neurólogo Pediatra. Investigadora Neuroclínica. McAllen Texas USA
[2] Neurólogo Pediatra- Medicina de Sueño. McAllen Texas USA
[3]Physician Assistant McAllen Texas USA
e-mail: mariagabrielajimenezmendez@gmail.com

Resumen

Introducción: Las transaminasas en general son marcadores de lesión hepatocelular, y se encuentran en concentraciones variables en el músculo estriado. En consecuencia, las distrofias musculares (DM) como la DM de Duchenne (DMD), conducen a hipertransaminasemia.

Objetivo: evaluar la correlación entre la elevación de la creatinkinasa (CK) y transaminasas en pacientes pediátricos con DM.

Pacientes y Métodos: Estudio observacional, de cohorte histórico, con medición de AST, ALT y CK, su correlación y comportamiento evolutivo en pacientes con DM.

Resultados: Se encontraron 21 pacientes con DM, 14 (66%) DMD, 2 (10%) DM Becker, 2 (10%) distrofias de cintura, 2 (10%) Distrofia muscular Emery Dreifuss (DMED), y 1 (4%) Distrofia miotónica tipo 1 (DMT1). El 90,5% (19) presentaron elevación de CK 63,2 veces su valor normal. El 81% (17) presentaron elevación de las transaminasas, 4,5 y 5,5 veces más de su valor normal para la AST y ALT respectivamente, resultando estadísticamente significativo. El valor de las transaminasas a lo largo de la enfermedad se mantuvo relativamente constante, no así el de la CK que se elevó progresivamente.

Discusión y conclusiones: pacientes con DM especialmente la DMD y DMB presentan elevación de las transaminasas. Esta no es específica para la AST ya que se elevan ambas manteniéndose casi constantes, mientras la CK se elevó progresivamente a lo largo del tiempo. Reconocer la hipertransaminasemia como un hallazgo común en muchas DM, tiene extrema importancia para evitar procedimientos innecesarios en pacientes, permitir un diagnóstico precoz de las DM e instaurar las medidas necesarias, así como ofrecer brindar asesoramiento genético.

Palabras clave: distrofia muscular. transaminasas. creatinkinasa.

0.4 DEFICIENCIA DE 3-HIDROXI-ISOBUTIRIL-COA HIDROLASA (HIBCH), COMO CAUSA DE ENFERMEDAD DE LEIGH. A PROPÓSITO DE DOS NUEVOS CASOS.

García-Méndez L [1], Jiménez-Méndez M [2], Hernández M [3], Ortega P[3].
[1] Neurólogo Pediatra- Medicina de Sueño. McAllen Texas USA,
[2] Neurólogo Pediatra. Investigadora Neuroclínica. McAllen Texas USA,
[3] Physician Assistant McAllen Texas USA. e-mail: leogarciamendez@gmail.com

Resumen

Introducción: La deficiencia de 3 – hidroxi-isobutiril - CoA hidrolasa (HIBCH) es un raro error congénito del Metabolismo (ECM), causado por un defecto en la enzima HIBCH la cual se localiza en la matriz mitocondrial, y participa en el catabolismo de valina. Esta condición se comporta desde el punto de vista imagenológico similar al síndrome de Leigh (SL).

Objetivos: Se presentan dos nuevos casos procedentes del Sur de Texas que suman 11 a los mundialmente descritos.

Resultados: Son hermanos sin antecedentes neonatales ni familiares, de padres sanos no consanguíneos, que cursan con regresión de habilidades e hitos madurativos ya adquiridos, ataxia troncal, nistagmo y uno de ellos episodio convulsivo asociado a fiebre. La resonancia magnética cerebral (RMC) de ambos pacientes presenta hiperintensidad bilateral y simétrica de los globos pálidos compatible con el SL y se confirma en ambos mutaciones variantes heterocigotas del HIBCH: c.365A>G (p.Y122C) y VUS c.632G>T (G211V). Reciben ambos tratamiento con carnitina permaneciendo estables hasta la fecha.

Discusión y conclusiones: Dado que el déficit de HIBCH tiene diferentes diagnósticos diferenciales más allá de las enfermedades mitocondriales, es importante para el diagnóstico la medición del perfil de las acilcarnitinas y de ser posible la confirmación de la actividad enzimática deficiente de la HIBCH. Las pruebas genéticas son fundamentales para brindar un adecuado consejo genético y poder ampliar el conocimiento de esta nueva condición que no cuenta con tratamiento específico hasta la fecha. Herramientas en línea como el programa NeurometPlus disponible gratuitamente por internet podrían facilitar la aproximación diagnóstica de éstas y otras condiciones neurometabólicas.

Palabras clave: deficiencia de HIBCH. catabolismo de la valina. síndrome de Leigh. enfermedad metabólica.

Pediátr Panamá 2017; 46 (2): 138-144

0.5 HERMANOS CON FENILCETONURIA Y DIFERENTE EVOLUCION. CÚAL ES LA CAUSA?

Campistol J, Rodríguez Barber E, Gassio R, Gonzalez J, Vilaseca MA, Gutierrez A.
Unidad de seguimiento de la PKU. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona España.
e-mail: campistol@sjdhospitalbarcelona.org

Introducción: La fenilcetonuria es una enfermedad de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por la mutación en la enzima fenilalanina hidroxilasa, que convierte la fenilalanina en tirosina. Los pacientes afectos presentan una mayor concentración de fenilalanina y algunos de sus metabolitos en sangre, líquido cefalorraquídeo y orina. Esto puede afectar negativamente al desarrollo cerebral, causando déficits en funciones ejecutivas como pueden ser la atención, la planificación, la inhibición, la memoria de trabajo y la flexibilidad cognitiva. El principal tratamiento que se ofrece a estos pacientes consiste en seguir una dieta pobre en proteínas. La fenilalanina puede causar daño cerebral a través de diferentes mecanismos: una disminución de la síntesis de dopamina debido a la falta de tirosina; alteración en el mantenimiento y la producción de mielina, que a su vez reduce la producción de dopamina y afecta la velocidad de conducción axonal; y déficits en diversas vitaminas y cofactores antioxidantes, como resultado de la dieta que deben seguir estos pacientes.

Pacientes y métodos: Presentamos una muestra de 4 pares de hermanos, con niveles de fenilalanina en sangre muy similares. Estos hermanos presentan un desarrollo muy diferente aun teniendo las mismas mutaciones y el mismo control dietético. La razón causal de estas diferencias no se ha descubierto todavía.

Discusión y conclusiones: La concentración intracerebral de fenilalanina depende de su concentración en sangre, las diferencias fenotípicas que existen son debidas a una diferencia en su entrada al cerebro?. Esto podría estar causado por polimorfismos en los transportadores de la barrera hematoencefálica o de las células neuronales. La fenilalanina accede al cerebro mediante los transportadores de aminoácidos neutros largos LAT1, pero también puede entrar usando un segundo transportador de la misma familia (SCL7), el LAT2, que se ha podido encontrar en la barrera hematoencefálica en menor cantidad. La concentración de fenilalanina en el cerebro no sólo depende de su entrada por la membrana luminal, que presenta transportadores capaces de extraer aminoácidos que pueden ser perjudiciales para el tejido nervioso. Existen transportadores de baja afinidad y elevada capacidad para el transporte de glutamina, presentes en astrocitos y neuronas, que pueden ser inhibidos por elevadas concentraciones de fenilalanina. Es posible analizar el exoma de nuestros pacientes para evaluar alteraciones genómicas que puedan resultar en transportadores diferentes o en polimorfismos con diferente afinidad para la fenilalanina. Ademas sería interesante en fibroblastos de estos pacientes y convertirlos a neuroblastos que tuvieran estas hipotéticas mutaciones, para proceder a estudiar su consumo de fenilalanina. Algunos autores han analizado ya el transportador LAT1, pero solo se ha encontrado una mutación en la secuencia codificante (G41D).No se ha realizado ninguna otra investigación concerniente a esto desde entonces. Es importante continuar trabajando por este camino para poder entender por qué hay pacientes con fenilcetonuria que presentan un buen desarrollo neurológico independientemente de la dieta que siguen y la mutación que presentan. Encontrar una mutación que se tradujera a un transportador con menor afinidad o actividad para el transporte de fenilalanina y que además se repitiese en más de un paciente sería un hito. Esto permitiría a pacientes seguir una dieta regular más laxa, disminuyendo así sus consecuencias.

Palabras clave: fenilcetonuria. variabilidad fenotípica. fenilalanina.

06. VARIABILIDAD CLINICA Y RADIOLOGICA DE LAS DISGENESIAS CORTICALES EN PEDIATRIA.

[1] Jiménez-Méndez María G, [1] Hernández Freda [2]
[1] Neurólogo Pediatra. Investigadora Neuroclínica. McAllen Texas USA,
[2] Especialista en Neuropediatría adjunto del servicio de Neuropediatría, Hospital Universitario, Maracaibo-Venezuela.
e-mail: mariagabrielajimenezmendez@gmail.com

Resumen:

Introducción: Las disgenesias de la corteza cerebral (DC), se relacionan con un amplio espectro de manifestaciones neurológicas, siendo la epilepsia la más frecuente, con una asociación importante con mutaciones genéticas.

Objetivo: Correlacionar las características clínicas, imagenológicas de niños con DC.

Pacientes y Métodos: Estudio observacional, descriptivo, no experimental, con registro de las características epidemiológicas, clínicas, genéticas e imagenológicas, por resonancia magnética cerebral de todos los pacientes pediátricos con DC, del Hospital Universitario de Maracaibo (HUM) entre 2012-2013, agrupados según la nueva clasificación del desarrollo cortical y genética de Barkovich 2012,

Resultados: Se estudiaron 28 pacientes con DC, 57% varones; entre 6 meses y 14 años, 54% con antecedente hipóxico prenatal, 11%

Pediátr Panamá2017; 46 (2): 138-144

serología positiva para toxoplasmosis, 18% antecedentes familiares de epilepsia, 79% consultaron por convulsiones, 71% compromiso motor focal y 61% retardo mental. La esquizencefalia fue la más frecuente DC 32%, subtipo (IIIA1a) según Barkovich, 86% eran epilépticos, 54% presentaban crisis focales.

Discusión y Conclusiones: Se destaca la relación de DC con antecedentes hipóxicos prenatales y perinatales, demostrado en el 54% de los pacientes. Sin embargo, las DC son atribuidas a causas multifactoriales, desconociéndose los verdaderos factores de riesgo. Las convulsiones son el motivo principal de consulta.

Los hallazgos imagenológicos corresponden mayormente a la categoría III de Barkovich, subtipo IIIA1a; esta clasificación permite asociar dichos hallazgos con la evolución de los nuevos conocimientos de la biología molecular en el desarrollo cortical normal y anormal, así como solicitar el panel específico para las mutaciones genéticas ya conocidas ahorrando otros estudios innecesarios.

Palabras Clave: disgenesias corticales. manifestaciones clínicas. epilepsia. pediatría.

0.7 ENCEFALOPATÍA POR MUTACIÓN DEL MCT8: LA IMPORTANCIA DEL PERFIL TIROIDEO COMPLETO PARA ORIENTAR EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO EN VARONES CON ENCEFALOPATÍAS CRÓNICAS.

Ana Núñez [1], Alfredo Cerisola [1,2], Federico Baltar [2], Melania Rosas [2], Sully López [3], Aída Lemes [2,4].
[1] Centro de Rehabilitación Infantil, Teletón, Uruguay.
[2] Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR
[3] La Asistencial, FEPREMI, Uruguay
[4] Centro de Referencia Nacional para Enfermedades Raras (CRENADECER), Banco de Previsión Social, Uruguay.
e-mail: alfredocerisola@gmail.com

Resumen

Introducción: El diagnóstico de las encefalopatías crónicas es un reto diagnóstico para el neuropediatra. En ocasiones, estudios de laboratorio generalmente disponibles permiten orientar el diagnóstico etiológico. Este es el caso del perfil tiroideo completo con determinación de T3 para el diagnóstico de encefalopatía por mutación del MCT8.

Caso clínico: Varón de 1 año y 5 meses, hijo de padres no consanguíneos, embarazo complicado con hematoma retroplacentario en el primer trimestre, cesárea por pérdida del bienestar fetal, recién nacido de término, vigoroso, sin patología perinatal. A los 2 meses de edad se constatan temblores generalizados e hipotonía. Posteriormente, se presenta con retraso global severo del desarrollo, escasa motilidad espontánea, hipotonía, distonías a partir de los 9 meses, persistencia de reflejo tónico-cervical asimétrico, hiperreflexia de miembros inferiores, normocefalia. Se realizan múltiples exámenes paraclínicos. A los 6 meses se diagnostica hipotiroidismo disminución de T4 y aumento de TSH. Resonancia magnética encefálica a los 9 meses evidencia un retraso en la mielinización. A los 11 meses se solicita perfil tiroideo completo que muestra aumento de T3. Estudio de secuenciación del gen SLC16A2 identifica mutación patogénica.

Discusión y conclusiones: El déficit de MCT8 o Síndrome de Allan-Herndon-Dudley es un trastorno raro, de base genética, por alteraciones en el transportador de membrana de hormonas tiroideas MCT8 que es codificado por el gen SLC16A2 (Xq13.2). El cuadro clínico es estático o lentamente progresivo. La orientación diagnóstica es fácil, económica y accesible (perfil tiroideo con T3). El diagnóstico permite realizar asesoramiento genético y evitar realizar más pruebas diagnósticas innecesarias.

Palabras clave: gen SLC16A2. MCT8. hormonas tiroideas. encefalopatía crónica.

0.8 SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIERES: DESCRIPCIÓN DE LOS PRIMEROS DOS CASOS CLÍNICOS EN URUGUAY

Alfredo Cerisola [1,2], Aída Lemes [2], Víctor Raggio [3], Belén Pérez-Dueñas [4], Juan Darío Ortigoza [4], Gabriel González [2]
[1] Centro de Rehabilitación Infantil Teletón, Uruguay
[2] Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR, Uruguay
[3] Departamento de Genética, Facultad de Medicina, UDELAR, Uruguay
[4] Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España
e-mail: alfredocerisola@gmail.com

Resumen

Introducción: El síndrome de Aicardi-Goutieres es un trastorno raro que causa una encefalopatía subaguda con una presentación clínica-neuroimagenológica que recuerda las enfermedades neurometabólicas. Sin embargo, es un trastorno inflamatorio, genético, autosómico-recesivo, con un aumento de los niveles de interferón-alfa en el líquido cefalorraquídeo, cuyo diagnóstico se confirma con la identificación de mutaciones patogénicas en uno de los siete genes relacionados.

Casos clínicos: 1) Varón de 5 años de edad, pretérmino leve, pequeño para la edad gestacional. Desarrollo normal hasta los 12 meses de edad cronológica cuando, cursando una otitis media

Pediátr Panamá 2017; 46 (2): 138-144

aguda, comienza con temblor y, posteriormente, regresión de conductas y distonías. Resonancia magnética encefálica con hiperseñal en T2/FLAIR en el sector posterior del tálamo. Estudios metabólicos en sangre, orina y líquido céfalo-raquídeo normales. Estudio genético con panel de genes para necrosis bilateral del estriado identificó dos mutaciones consideradas patogénicas en el gen ADAR1. Tomografía computada reveló calcificaciones en el putamen. 2) Niña de 1 año de edad, sin antecedentes prenatales ni perinatales. Desarrollo normal hasta los 6 meses cuando presenta regresión del desarrollo, irritabilidad, fiebre reiterada de causa no aclarada y cuadriparesia espástica. Resonancia magnética encefálica con leucoencefalopatía y atrofia encefálica supratentorial. Estudios metabólicos normales. Estudio genético con panel de genes para leucodistrofias y enfermedades lisosomales mostró mutación patogénica en homocigosis en el gen RNASEH2B

Conclusiones: Frente a una encefalopatía subaguda de inicio precoz con alteraciones neuroimagenológicas en los ganglios de la base y/o en la sustancia blanca debemos pensar en el Síndrome de Aicardi-Goutieres dentro de los posibles diagnósticos.

Palabras clave: síndrome de Aicardi-Goutieres, encefalopatía. interferón-alfa.

09. ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA ASOCIADA A KCNA2: ¿DIAGNÓSTICO TRATABLE?

González, G[1]; Serratosa, J[2]; Guerrero, R[2].
Institución: 1Cátedra de Neuropediatría, Instituto de Neurología, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Facultad de Medicina, Montevideo, Uruguay. [2] Laboratorio de Genética de las Epilepsias Servicio de Neurología IIS-Fundación Jiménez Díaz-CIBERER - España
e-mail: viciogon@hotmail.com

Resumen

Introducción: Las encefalopatías epilépticas son un grupo fenotípica y genotípicamente heterogéneos que asocian trastornos del desarrollo intelectual y otras alteraciones neurológicas. Las mutaciones que codifican los genes de canales de potasio voltaje dependiente juegan un papel importante en la excitabilidad neuronal y liberación de neurotransmisores provocando desde epilepsia, ataxia, hiperexcitabilidad del nervio periférico y trastornos del neurodesarrollo.

Caso clínico: Se presenta un niño de 7 años que comienza a los 7 meses con epilepsia con crisis focales con generalización secundaria, ataxia, retraso del desarrollo con trastornos conductuales no progresivo. Estudiado con EEG con ritmo fondo normal con actividad focal, resonancia de cráneo, potenciales de tronco, estudios metabólicos (amonio, aminoácidos, ácidos orgánicos), LCR, Isoelectroenfoque de transferrina, alfa feto proteína, lipidrograma normales. Se solicita estudio gen KCNA2 que identifica una variante en heterocigosis (c.890G>A, p.Arg297Gln ó R297Q, rs786205232), no portada por los progenitores. Se ensaya tratamiento con fampridina con mejoría clínica.

Discusión y conclusiones: Los avances en genética de epilepsia, nos obligan a los clínicos a definir precisamente el fenotipo del paciente para profundizar en estudios genéticos dado que un tratamiento específico puede modificar favorablemente la evolución natural de estas graves patologías.

Palabras clave: encefalopatía KCNA2, encefalopatías epilépticas, genética.

010. HETEROTOPIA CORTICAL EN BANDA O DOBLE CORTEZA. REPORTE DE UN CASO.

Cárdenas Nancy[1], Lama Julio[2], Chávez Gladys[1] , Jarrín Sandra[1], Vélez-Galarraga María del Rosario[1].
[1] Servicio de Neurología; [2] Servicio de Radiología. H. Junta de Beneficencia de Guayaquil. Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde, Guayaquil – Ecuador.
e-mail: mariadelrosario.velez@gmail.com

Resumen

Introducción: El síndrome de doble corteza (DC) es un trastorno de la migración neuronal que se conoce también como heterotopia subcortical laminar que consiste en un fallo de la migración neuronal. Clásicamente se presenta con crisis epilépticas y discapacidad intelectual. Tiene una herencia dominante ligada al cromosoma X, por lo que afecta exclusivamente a mujeres.

Caso clínico: Niña de 15 años y 9 meses con retraso en la marcha. Tiene crisis epilépticas desde los 6 meses de edad. Actualmente presenta crisis parciales complejas secundariamente generalizadas y dificultades en el aprendizaje. Hipotiroidismo tratado con L-tiroxina. En el examen neurológico destaca el déficit cognitivo. Su primer EEG de vigilia, interictal, presenta paroxismos bilaterales de polipunta onda con predominio sobre ambas áreas frontales. El segundo EEG de vigilia presenta puntas de poco voltaje sobre área temporo-occipital izquierda. Sigue tratamiento con ácido valproico 1500mg/día y levetiracetam 2000 mg/día, con

disminución de la frecuencia de las crisis, de presentación nocturna. En la IRM de cráneo se observa una banda de sustancia gris heterotópica de forma laminar situada en ambos hemisferios cerebrales.

Discusión y conclusiones: los hallazgos radiológicos son definitivos para el diagnóstico de la heterotopia en banda. La severidad de la enfermedad es variable y está relacionada con el área de corteza involucrada y con el espesor de la heterotopia en banda. Hay reportados desde pacientes normales, hasta con severo retraso mental. El gen causante de la DC, conocido como doblecortina, se localiza en el cromosoma Xq21-24.

Palabras clave: heterotopia neuronal en banda, doblecortina, epilepsia.

011. PSICOSIS POST-ICTAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS.

Villalobos Rafael, Escalante María, Dudley Samuel, Naranjo Berenice, Luna Maricruz Universidad de Texas Escuela de Medicina Harlingen, Texas, Departamento de Pediatría y Neurología.
e-mail: rvillalobosn@live.com

Resumen

Introducción: La psicosis post-ictal es un trastorno relacionado a enfermedad epiléptica que puede presentarse de diferentes maneras en el periodo post-ictal inmediato o tardío.

Objetivo: En la presente comunicación hemos querido caracterizar las formas de presentación, la relación a síndromes de epilepsia y las características demográficas de los casos estudiados.

Pacientes y Métodos: Se escogió una población de pacientes en donde se encontraron casos de psicosis relacionadas a convulsiones recientes. Se incluyó una muestra de 5 casos. Todos los pacientes menores de 18 años. Se excluyeron los casos de enfermedad psiquiátrica previa, uso de medicamentos para el comportamiento, previa cirugía o trauma intracraneal o aparatos de neuro-estimulación. Se escogieron aquellos pacientes que presentaron síntomas psicóticos definidos con trastorno de contenido del pensamiento y afecto; incluyendo agitación psicomotora, abulia, insomnio, alucinaciones visuales o auditivas. En todos los pacientes se encontró la presencia de cuando menos una crisis convulsiva previa de hasta un periodo de tres semanas peri-ictales.

Resultados: La edad media fue de 16 años (11 a 18 años), 1 hombre y 4 mujeres. La aparición de trastornos del sueño se encontró en todos los pacientes, la agitación psicomotriz extrema en un caso. El estado epiléptico en un caso. El uso transitorio de antipsicóticos en 2 pacientes. La duración de la psicosis fue variable desde 3 horas hasta 5 días después de la crisis inicial. En todos los casos existió una relación directa psicosis fue variable desde 3 horas hasta 5 días después de la transitorio de antipsicóticos en 2 pacientes. La duración de la entre la aparición de crisis y el desarrollo del estado psicótico. El tipo de crisis mas frecuentemente asociado fue la epilepsia del lóbulo temporal. Todos los casos libres de crisis después del tratamiento anticonvulsivante por un período de cuando menos 1 año.

Discusión y Conclusiones: La presencia de psicosis post-ictal es un fenómeno poco reconocido, y tiende a confundirse con las alteraciones del comportamiento asociadas comúnmente en epilepsia. El diagnostico presenta retos en el manejo farmacológico a corto y a largo plazo, y tiene un pronóstico definido.

Palabras clave: psicosis postictal, epilepsia, tratamiento.

012. TRATAMIENTO ADYUVANTE CON LACOSAMIDA EN EPILEPSIA INFANTIL REFRACTARIA.

García-Peñas JJ, Jiménez-Legido M.
Unidad de Epilepsia. Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.
España. e-mail: jgarciadelarape.1961@gmail.com

Resumen

Introducción: Lacosamida (LCM) es un fármaco antiepiléptico de tercera generación aprobado como terapia adyuvante y como monoterapia de inicio en el tratamiento de las crisis de comienzo focal, con o sin generalización secundaria, en pacientes con epilepsia a partir de los 16 años de edad. LCM es un fármaco ampliamente consolidado en el tratamiento de las epilepsias focales del adulto. Sin embargo, aunque tiene una dosis bien definida en mg/Kg/día, existe aún poca experiencia con LCM en la edad pediátrica.

Objetivo: revisión de la eficacia y de la seguridad de LCM en la epilepsia infantil refractaria.

Pacientes y métodos: Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 170 pacientes pediátricos consecutivos con epilepsia refractaria tratados con LCM en terapia adyuvante entre Enero de 2009 y Diciembre de 2016. Rango de edad: 4 meses-18 años (media: 12,5 años). Epilepsias focales: 132.

Epilepsias generalizadas: 14. Encefalopatías epilépticas: 24.

Resultados: Respondedores (>50% reducción frecuencia de crisis): 52%. Libres de crisis: 14%. Mejores resultados en epilepsias focales (respondedores: 54,5%; libres de crisis: 18,2%).

Efectos adversos: 59,4%. Destacan mareos, diplopía, visión

Pediátr Panamá 2017; 46 (2): 138-144

borrosa y somnolencia. Retiradas por efectos adversos: 16%. Sin efectos adversos crónicos neurocognitivos.
Discusión y conclusiones: LCM es una alternativa eficaz y segura en el tratamiento de las epilepsias infantiles refractarias, con una mayor eficacia global en el grupo de las epilepsias focales, principalmente en el grupo de las epilepsias frontales.

Palabras clave: eficacia, epilepsia refractaria, lacosamida. terapia adyuvante, tolerabilidad.

013. TRATAMIENTO ADYUVANTE CON BRIVARACETAM EN EPILEPSIA INFANTIL REFRACTARIA.

García-Peñas JJ, Jiménez-Legido M.
Unidad de Epilepsia, Sección de Neuropediatría, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España. e-mail: jgarciadelarape. 1961@gmail.com

Resumen

Introducción: Brivaracetam (BRV) es un fármaco antiepiléptico de cuarta generación aprobado como terapia adyuvante en el tratamiento de las crisis de inicio focal, con o sin generalización secundaria, en adultos y adolescentes a partir de 16 años de edad. Se desconoce aún cuál es la farmacocinética de BRV en niños pequeños y cuál es la dosis más adecuada en mg/Kg/día. La experiencia terapéutica con BRV en epilepsia infantil es aún muy limitada.

Objetivo: revisión de la eficacia y de la seguridad de BRV en la epilepsia infantil refractaria.
Pacientes y métodos: Revisión retrospectiva de las historias clínicas de 50 pacientes pediátricos consecutivos con epilepsia altamente refractaria tratados con BRV en terapia adyuvante entre Octubre de 2016 y Junio de 2017. Rango de edad: 2-18 años (media: 12 años). Fármacos usados previamente: 3-19 (media: 6). Epilepsias focales: 40. Epilepsias generalizadas: 5. Encefalopatías epilépticas: 5.
Resultados: Respondedores (>50% reducción frecuencia de crisis): 32%. Libres de crisis: 8%. Mejores resultados en epilepsias generalizadas (respondedores: 60%; libres de crisis: 20%). Efectos adversos: 76%. Frecuente somnolencia (62%). Retiradas por ***Efectos adversos:*** 8%. Sin evidencia de efectos adversos conductuales graves, a diferencia de Levetiracetam.
Discusión y conclusiones: BRV es un fármaco de amplio espectro con un prometedor perfil de eficacia y tolerabilidad en epilepsia infantil refractaria, principalmente en pacientes con varios tipos de crisis.

Palabras clave: eficacia, epilepsia refractaria, brivaracetam. terapia adyuvante, Tolerabilidad.