

XXXI CONGRESO ACADEMIA IBEROAMERICANA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA (AINP) PUNTA DEL ESTE – URUGUAY 2025

RESÚMENES DE LAS COMUNICACIONES

1. ACCIDENTE CEREBROVASCULAR ISQUÉMICO EN EDAD PEDIÁTRICA: IMPLICACIONES DIAGNÓSTICAS Y TERAPÉUTICAS

CAROLINA MAESTRE GONZÁLEZ¹, ANDRÉS FELIPE ARAUJO², GREIS ESPITIA CARO¹, ANDREA SALGADO¹, STEFANY REYES¹

¹Universidad Militar Nueva Granada, ²Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

Introducción: El accidente cerebrovascular (ACV) en pediatría es una causa importante de discapacidad neurológica, con una incidencia estimada entre 1.2 y 8 por 100 000 niños, y de 1 por cada 2500 a 4000 nacidos vivos en neonatos. Las causas comunes en niños incluyen arteriopatías, cardiopatías, trombofilias y enfermedades autoinmunes. Su diagnóstico y manejo representan un desafío, dada la baja sospecha clínica y las diferencias etiológicas y fisiopatológicas.

Caso clínico: Niña de 9 años sin antecedentes relevantes que presentó cefalea hemisférica derecha intensa, seguida de desviación de la comisura labial hacia la derecha, hemiparesia izquierda de predominio braquial (fuerza 2/5), hiperreflexia y signo de Babinski positivo ipsilateral. El examen reveló asimetría facial central y alteración de la marcha. La resonancia cerebral mostró infarto extenso en los territorios de la arteria cerebral media, anterior y perforantes derechas. Evolucionó con hipertensión endocraneana secundaria a edema maligno, requiriendo craniectomía descompresiva. La angiografía evidenció oclusión completa de la carótida interna derecha distal a la arteria oftálmica. El estudio genético (exoma clínico) detectó mutación heterocigota c.665C>T en MTHFR, relacionada con trombofilia y riesgo vascular.

Discusión: Este caso refleja una presentación típica de ACV isquémico en adultos, pero en un niño previamente sano dificulta el diagnóstico precoz. La etiología multifactorial -genética y adquirida- es crucial para

orientar el tratamiento y prevenir recurrencias, estimadas en hasta 20%. El uso de trombolisis y trombectomía en niños sigue basándose en guías extrapoladas, como la declaración científica AHA/ASA 2019 y las guías clínicas australianas.

2. PREVALENCIA DE SÍNTOMAS DE DEPRESIÓN Y ANSIEDAD EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON MIGRAÑA QUE ACUDEN A UN HOSPITAL DE CUARTO NIVEL EN BOGOTÁ, COLOMBIA

NATALIA MARTÍNEZ CÓRDOBA, GRACIELA DEL PILAR GUERRERO, ISABELLA LINCE, LAURA BETANCOURT TORRES

Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

Introducción: La migraña representa uno de los trastornos neurológicos más frecuentes en la población pediátrica, con una prevalencia global del 15%. Este trastorno afecta significativamente la calidad de vida de los pacientes y sus familias ya que frecuentemente coexiste con trastornos del ánimo.

Objetivo: Este estudio buscó determinar la prevalencia de síntomas de ansiedad y depresión en pacientes pediátricos con migraña.

Materiales y métodos: Estudio observacional transversal realizado en pacientes entre 7-17 años con diagnóstico de migraña atendidos en la consulta externa de neurología pediátrica de un hospital de cuarto nivel. Se aplicaron las escalas SCARED y CDI para evaluar síntomas de ansiedad y depresión respectivamente. Se analizaron características clínicas, antecedentes familiares y patrones terapéuticos mediante revisión sistemática de historias clínicas.

Resultados: Se evaluaron 73 pacientes pediátricos con diagnóstico de migraña atendidos en un centro de cuarto nivel. Se identificó sintomatología ansiosa en 43% (n=31) y depresiva en 21% (n=15) de los pacientes. El 74.2% de pacientes con ansiedad y 73.3% con depresión presentaba cefalea semanal o más frecuente, comparado

con 51% en la población total. La comorbilidad múltiple (ansiedad y depresión) se encontró en 19% (n=14), predominantemente en adolescentes. Se evidenció historia familiar positiva para cefalea (60%), ansiedad (29%) y depresión (23%).

Discusión: La prevalencia de sintomatología ansiosa y depresiva superó significativamente los índices reportados en población pediátrica general, con una fuerte correlación entre la presencia de síntomas psiquiátricos y mayor frecuencia de episodios migrañosos. Los antecedentes familiares positivos sugieren mecanismos fisiopatológicos compartidos. La elevada prevalencia de síntomas de ansiedad y depresión en pacientes pediátricos con migraña, junto con su correlación con mayor frecuencia de cefalea, resalta la importancia de implementar un tamizaje sistemático para trastornos del ánimo en esta población, permitiendo un abordaje terapéutico integral.

3. ANÁLISIS DE CORRELACIÓN CLÍNICA, IMAGENOLÓGICA Y GENÉTICA EN UN CASO CLÍNICO CON VARIANTES EN EL GEN PURA Y KRIT1

MARÍA PAZ DEBITONTO VARINI¹, ANALÍA LOPEZ², SOLEDAD MENTA², ALFREDO CERISOLA^{1,2}

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR),

²Corporación Médica de Tacuarembó (COMTA), Uruguay

Introducción: La secuenciación del exoma está transformando el diagnóstico de las enfermedades neurológicas. El síndrome PURA es causado por variantes en el gen PURA manifestado por hipotonía neonatal, retraso psicomotor, epilepsia y trastornos deglutorios. Por otra parte, el gen KRIT1 asocia malformaciones cavernosas cerebrales (CCM). El hallazgo en un mismo paciente de variantes en ambos genes es extremadamente raro y clínicamente significativo.

Objetivo: Analizar las manifestaciones clínicas e imagenológicas a partir de los hallazgos genéticos en un caso clínico de síndrome PURA que asocia una variante en el gen KRIT1.

Caso clínico: Niña de 5 años, hija de padres no consanguíneos, con antecedentes de hipotonía neonatal, hiporreactividad e insuficiencia ventilatoria. En la evolución presentó retraso global grave del desarrollo, distormismos faciales, crisis epilépticas refractarias. La resonancia magnética craneal (RM) en los primeros meses de vida evidenció posibles alteraciones de sustancia blanca y una nueva RM a los 4 años mostró dos

imágenes redondeadas hipointensas en las secuencias de susceptibilidad magnética, sin edema vasogénico perilesional, compatible con CCM. La secuenciación del exoma identificó dos variantes en heterocigosis, patogénica en gen KRIT1 (c.1513C>T; p.Gln505*) y probablemente patogénica en gen PURA (c.212_213dup; p.Arg72Serfs*7).

Discusión: Los signos y síntomas manifestados hasta el momento por la paciente se explican por la variante en el gen PURA, mientras que los hallazgos imagenológicos por la variante en el gen KRIT1. Este caso clínico atípico, que asocia dos enfermedades genéticas raras, resalta la importancia de analizar detenidamente la correlación entre genotipo y fenotipo.

4. ASPECTOS CLÍNICOS, GENÉTICOS Y NEUROIMÁGENES EN UNA SERIE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LEUCODISTROFIAS POR ASTROCITOPATÍAS

PAOLA SANTANDER, MÓNICA TRONCOSO, VICTORIA LEIDERMAN, CRISTÓBAL GUZMÁN, BÁRBARA DEWULF, FERNANDA BALUT, PATRICIA PARRA, ANDRÉS BARRIOS
Servicio Neuropsiquiatría Infantil, Hospital San Borja Arriarán, Facultad de Medicina, Campus Centro, Universidad de Chile, Santiago de Chile, Chile

Introducción: Las leucodistrofias son enfermedades heredadas de la sustancia blanca (SB) por defectos genéticos. Una clasificación se basa en la neuropatología celular, donde destacan las astrocitopatías: enfermedad de Alexander (EA), síndrome Aicardi-Goutières (SAG), leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales (LMQS) y ataxia con hipomielinización del sistema nervioso central (CACH/VWM), entre otras.

Objetivo: Describir aspectos clínicos, genéticos y de neuroimágenes en pacientes pediátricos con leucodistrofias por astrocitopatías del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital San Borja Arriarán (SNPSI-HCSBA).

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo-retrospectivo mediante revisión de registros clínicos. Aprobado por comité de ética.

Resultados: Se estudiaron 18 pacientes: EA (5/18), inicio 4.6 meses; 5/5: retraso psicomotor (RDSM), regresión, hipotonía, epilepsia, macrocefalia; neuroimágenes: hiperintensidad de SB predominio fronto-parietal bilateral simétrica y compromiso de fibras U; variantes patogénicas (VP) GFAP. SAG (2/18), inicio 10.5 meses; 2/2 RDSM, distonía, trastorno deglución; 1/2 hipotonía, signos piramidales, microcefalia; neuroimágenes: hiperintensidad SB bilateral y calcificaciones; VP gen: 1 ADAR y 1 RNASEH2. LMQS (1/18), inicio 1 mes; RDSM,

epilepsia, hipotonía, síndrome piramidal, macrocefalia; neuroimágenes: extensa hiperintensidad SB bilateral y quistes subcorticales; VP gen MLC1. CACH/VWM (10/18), inicio síntomas: 7.9 años, caídas frecuentes, piramidal, cerebeloso; 8/10: desarrollo previo normal, 3/10 antecedentes trauma leve; neuroimágenes: 10/10 hiperintensidad SB bilateral difusa, degeneración quística. VP gen: 9/10 EIF2B5, 1/10 EIF2B4.

Discusión: En esta serie encontramos con mayor frecuencia CACH/VWM y EA. Hallazgos clínicos, genéticos y de neuroimágenes concuerdan con lo clásicamente descrito. Clasificar las leucodistrofias según neuropatología permite abordarlas según sus mecanismos celulares de enfermedad.

5. ATAXIA TELANGIECTASIA LIKE-1: PRIMER REPORTE NACIONAL DE UN CASO CLÍNICO CON VARIANTES EN EL GEN *MRE11* ISABEL SÁNCHEZ, FLORENCIA PÉREZ, MARÍA JOSÉ RIVERA, ALFREDO CERISOLA

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Uruguay

Introducción: La ataxia telangiectasia like-1 (ATLD1) es una ataxia autosómica recesiva poco frecuente, causada por variantes en el gen *MRE11A*. Comparte algunas manifestaciones neurológicas con la ataxia telangiectasia como la atrofia cerebelosa progresiva, apraxia oculomotora, trastornos del movimiento, aunque difiere en la ausencia de telangiectasias, inmunodeficiencias y niveles elevados de alfa-fetoproteína. La progresión clínica es más lenta.

Objetivo: Presentar el primer caso reportado de ATLD1, destacando sus características clínicas y hallazgos genéticos.

Caso clínico: Varón de 12 años, hijo de padres no consanguíneos, sin enfermedad perinatal. Inició marcha independiente pero inestable desde los 2 años. Presentó ataxia lentamente progresiva, apraxia oculomotora, alteraciones en la coordinación (asinergia, disimetría y telebradiquinesia), añadiendo movimientos coreoatetósicos en la evolución. Nivel cognitivo normal. La resonancia magnética encefálica (RM) a los 2 años fue normal. Una nueva RM a los 10 años mostró atrofia cerebelosa difusa grave. Paraclínica: creatinquinasa, ácido láctico, vitamina E y B12 normales. Fondo de ojo sin alteraciones. La secuenciación del exoma identificó una variante homocigota de significado incierto c.908C>T;p.(Thr303Ile) en el gen *MRE11*.

Discusión: La ATLD1 debe considerarse ante cuadros de ataxia lentamente progresiva sin telangiectasias ni inmunodeficiencia. La atrofia cerebelosa puede presentarse en la evolución. La identificación de variantes en gen *MRE11* y la correlación con el fenotipo clínico es clave para el diagnóstico definitivo y diferenciación con otras ataxias hereditarias.

6. CUANDO EL TRATAMIENTO DE LA EPILEPSIA GENÉTICA SIGUE SIENDO UN ESTADO DEL ARTE

ADÁN PORTILLO, SERGIO MELGAREJO, MARÍA DORA JAZMÍN LACARRUBBA FLORES, CARLOS FRANCO

Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, San Lorenzo, Paraguay

Introducción: El Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu del Ministerio de Salud de Paraguay proporciona múltiples tratamientos contra la epilepsia: farmacológicos, genéticos y quirúrgicos. El diagnóstico etiológico puede permitir personalizar el tratamiento, maximizando recursos y mejorando la calidad de vida de nuestros pacientes.

Objetivo: Describir una serie de casos con encefalopatías epilépticas (EE) genéticas ultrarraras, atendidas en un centro de referencia en Paraguay.

Casos clínicos: Caso 1: Paciente femenino con hipotonía grave, retraso global del desarrollo (RGD), EE, miopía magna; atrofia cerebral y variante patogénica (VP) en *WDR45* con presentación infantil grave identificada en exoma completo. Caso 2: Paciente masculino con regresión del desarrollo, hipotonía, microcefalia progresiva, EE y VP en *MECP2* - Síndrome de Rett identificada en exoma completo. Caso 3: Paciente femenino con regresión del desarrollo; mioclonías erráticas, retinopatía y VP en *MFS08* - Lipofuscinosis neuronal ceroida, identificada en panel de lipofuscinosis. Primera paciente a nivel mundial en recibir terapia génica para esta condición. Caso 4: Paciente masculino con EE de inicio neonatal, RGD, hipotonía, sobrecrecimiento y delección 5q31.2 - Síndrome PURA, identificado por panel de epilepsia y confirmado por *microarray*. Caso 5: Paciente masculino EE con estados de mal epiléptico, RGD; trastorno conductual, con delección 13q13.3 abarcando *NBEA*, en panel de epilepsia, confirmado por *microarray*.

Discusión: Esta serie muestra que un resultado genético positivo, a pesar de disponer de terapias y medicamentos de alto costo; no siempre significará un tratamiento dirigido, lo que obliga a basar decisiones en el arte médico y el juicio clínico.

7. DISCAPACIDAD INTELECTUAL LIGADA AL CROMOSOMA X POR VARIANTE PATOGENICA DEL GEN *GRIA3* ASOCIADA A TRASTORNO MIOCLÓNICO Y EPILEPSIA

DIANA ELISA NARVÁEZ GONZÁLEZ, ANA ELIA ROSAS AYALA, ANA LUISA CARRIÓN GARCÍA, ADRIANA CARLOTA CANTÚ SALINAS, BEATRIZ EUGENIA CHÁVEZ LUÉVANOS, ÓSCAR DE LA GARZA PINEDA

Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Monterrey, México

Introducción: El gen *GRIA3* localizado en el cromosoma Xq15 codifica la subunidad 3 del receptor de glutamato tipo AMPA (AMPA) responsable de las corrientes postsinápticas excitatorias rápidas, actuando en el desarrollo cerebral, comunicación neuronal, procesos de aprendizaje y memoria, a través de la plasticidad sináptica.

Objetivo: Describir la evolución clínica y abordaje terapéutico en paciente con mutación genética poco frecuente.

Caso clínico: Niño de 6 años, producto de la primera gesta de embarazo normoevolutivo, de término, Apgar 5/8, requiriendo maniobras avanzadas de reanimación. A los 36 meses debutó con crisis focales alternadas con movimientos tipo clónicos y mioclónicos, además de diplejía y retraso global del neurodesarrollo previamente no detectados. A los 6 años, se detectó actividad focal en región temporal izquierda por medio de electroencefalograma (EEG). A la exploración física neurológica alteración del nervio craneal accesorio, fuerza muscular 3/5 superior, 2/5 inferior, incremento del tono muscular, reflejos osteotendinosos +++ hemicuerpo izquierdo, imposibilidad para la marcha y alteraciones en la coordinación. Por neuroimagen, aumento en la amplitud de astas frontales, disminución de núcleos caudados, cuerpo calloso adelgazado, megacisterna magna. Se obtuvo ADN con variante genómica *GRIA3*, se ajustaron anticrisis y se inició tratamiento con piracetam a dosis bajas.

Discusión: La variante fenotípica para la mutación del *GRIA3*, se ha asociado al síndrome mioclónico. Pese a que el piracetam ha sido usado como opción terapéutica principalmente en adultos con epilepsia mioclónica, en nuestro paciente pediátrico a bajas dosis se logró una mejoría importante en las primeras semanas de administración.

8. ENCEFALOPATÍA ASOCIADA A *GRIN1*: REPORTE DE DOS CASOS CLÍNICOS

CRISTIAN BUZÓ¹, MARÍA JOSÉ RIVERA¹, FEDERICO BALTAR^{1,2}, SOLEDAD RODRÍGUEZ², VÍCTOR RAGGIO², ALFREDO CERISOLA¹, GABRIEL GONZÁLEZ¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR),

²Departamento de Genética, Facultad de Medicina, UDELAR, Montevideo, Uruguay

Introducción: Las variantes patogénicas en el gen *GRIN1* fueron identificadas como causa de encefalopatía con epilepsia, encefalopatía epiléptica de inicio temprano, retraso global del desarrollo (RGD), hipotonía, trastornos del movimiento, crisis oculógiras, ceguera cortical y atrofia cerebral. La pérdida de la función del receptor NMDA se plantea como mecanismo patogénico subyacente. No se han establecido criterios diagnósticos formales.

Objetivo: Describir las características clínicas de dos casos de encefalopatía asociada a *GRIN1* con confirmación genética.

Casos clínicos: Se presenta un paciente masculino de 9 años y otro femenino de 4 años, ambos sin antecedentes perinatales ni familiares a destacar. Los dos presentaban RGD grave, acompañado de trastorno del sueño, trastorno del movimiento y trastorno conductual. El varón presentó epilepsia que debutó al año de vida con crisis tónicas generalizadas, con buen control con fármacos. Ambos casos tuvieron resonancias magnéticas de cráneo normales. Se realizó secuenciación de exoma, los dos mostraron variantes reportadas como probablemente patogénica en heterocigosis en el gen *GRIN1* (NM_007327.4(*GRIN1*):c.1921A>G;p. Met641Val y NM_00832(*GRIN1*):c.1853_1854insCAT;p. Gly618delinsGlylle), respectivamente. En un caso se realizó el estudio de segregación, confirmando que la variante era de *novo*.

Discusión: Se destaca el reporte de los dos primeros casos de *GRIN1* descritos en Uruguay con un fenotipo clínico compatible con lo reportado en la bibliografía. La confirmación etiológica nos permite realizar asesoramiento genético. De momento no existe tratamiento curativo para esta enfermedad, siendo el abordaje multidisciplinario y sintomático.

9. ETIOLOGÍA GENÉTICA DE LOS ESPASMOS INFANTILES EN NIÑOS PERUANOS: ESTUDIO MULTICÉNTRICO

NICOLE MARIELA CASTILLO HUERTA¹, MIGUEL GABRIEL ALONSO DELGADO MOSQUEIRA¹, ALICIA ELENA DIAZ KUAN², CAROL MUNAYCO CORTEZ³, JOSÉ CAMONES HUERTA¹, DANIEL GUILLÉN PINTO¹

¹Facultad de Medicina Alberto Hurtado, Universidad Peruana Cayetano Heredia, ²Genética Molecular,

³Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja, Lima, Perú

Introducción: Los espasmos infantiles (EI) constituyen encefalopatías infantiles graves. En los últimos años, la búsqueda de las causas genéticas ha cobrado gran importancia.

Objetivo: Describir las causas genéticas de los EI en niños peruanos con acceso a los estudios diagnósticos.

Materiales y métodos: Estudio observacional, descriptivo, de serie de casos. Se enrolaron casos con EI diagnosticados durante los dos primeros años de edad, con seguimiento clínico mínimo de 6 meses y con acceso a los exámenes de diagnóstico genético de seis centros neuropediátricos privados del Perú.

Resultados: Se reportaron 85 casos de EI y se incluyeron 55 niños con etiología genética (64.71%). La edad promedio al diagnóstico fue 7 meses con predominio de varones (58.12%). Dos niños fallecieron. Predominó la categoría etiológica genético-estructural (38.18%), destacando la esclerosis tuberosa, seguida de la estructural-congénita (30.90%), la genética (27.27%) y la metabólica (3.63%). Todos presentaron retardo mixto del neurodesarrollo, mayormente grave (63.64%). El medicamento de control más frecuente fue vigabatrina (54.55%). El 58.18% progresó a algún tipo de epilepsia, mientras que el 23.64% controló los espasmos. Se encontraron 24 variantes en 21 genes distintos (*KCNQ2*, *PRRT2*, *ALG13*, *SCN10A*, *CACNA1H*, *STXBP1*, *SPTAN1*, *GRIN2A*, *SIK1*, *DNM1*, *BICRA*, *CDKL5*, *SETD2*, *CASK*, *TSC1*, *TSC2*, *CLN6*, *POLG*, *ALDH5A1*, *EFTB*, *NR2F1*) y 3 anomalías cromosómicas (deleción 16p13.11 y 17p13.3, síndrome de Down).

Discusión: La etiología genética fue frecuente y diversa en EI. Se recomienda realizar una pronta identificación genética en los espasmos infantiles para optimizar el tratamiento y mejorar el pronóstico.

10. MIELOPATÍA SECUNDARIA A COMPRESIÓN MEDULAR ATLANTO-ODONTOIDEA EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO CON MUCOPOLISACÁRIDOS TIPO II

OSSKAR IVAN RINCON ARDILA, ANA ELIA ROSAS AYALA, PABLO VALLADARES SÁNCHEZ

Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón, Villahermosa, México

Introducción: La mucopolisacaridosis tipo II (MPS II) es una enfermedad herencia recesiva ligada al cromosoma X, causada por mutaciones en el gen de la enzima lisosomal iduronato-2-sulfatasa (*ID2S*), en el que la compresión medular ocurre tras un engrosamiento dural o inestabilidad en la articulación atlantoaxial.

Objetivo: Describir una manifestación clínica infrecuente en un paciente con MPS II, con estudio molecular positivo, la cual representa un reto diagnóstico.

Caso clínico: Adolescente con diagnóstico de MPS II a los 13 años de edad y crisis epilépticas desde los 7 meses de vida y sin alteración en el neurodesarrollo. A los 13 años, presentó cuadro clínico subagudo de disminución de la fuerza en las 4 extremidades asociado a datos de dificultad respiratoria; posteriormente presentó crisis epiléptica focal con automatismos orolinguales de 10 minutos de duración. Ameritó aseguramiento de la vía aérea. Se intentó extubación sin éxito por episodios de apnea y ausencia de automatismo respiratorio. A la exploración general se constató presencia de facies tosca, exploración neurológica con estado de alerta conservado, funciones mentales superiores normales, perímetro cefálico de 52 cm, cuadriparesia con hipotrofia, atonía y fuerza evaluado con Daniels en extremidades superiores e inferiores 0/5. REMS superiores ++/++++, REMS inferiores: ++++/++++. Sensibilidad: ausente.

Discusión: Este caso permite destacar la compresión medular como una complicación poco frecuente, pero relevante, en pediátricos con MPS II. Reconocer tempranamente las manifestaciones es fundamental para establecer un diagnóstico oportuno y brindar una intervención adecuada, lo que puede reducir significativamente el impacto en la salud del paciente.

11. PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA EN URUGUAY: REPORTE DE CASOS CON CONFIRMACIÓN GENÉTICA

CAMILA GARCÍA¹, LUCÍA DECAUX¹, MARÍA JOSÉ RIVERA¹, FEDERICO BALTAR^{1,2}, ALEJANDRA TAPIÉ², SOLEDAD RODRÍGUEZ², VIRGINIA PEDEMONTE¹, ALFREDO CERISOLA¹, GABRIEL GONZÁLEZ¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR),

²Departamento de Genética, Facultad de Medicina, UDELAR, Montevideo, Uruguay

Introducción: Las paraparesias espásticas hereditarias (PEH) son un grupo heterogéneo de trastornos neurológicos caracterizados por espasticidad de miembros inferiores (MMII) debido a una degeneración axonal de los tractos corticoespinales. Clínicamente, se distinguen PEH puras y complejas (asocian otras anomalías neurológicas/sistémicas). El diagnóstico es desafiante por su heterogeneidad clínica y genética y la similitud con otros diagnósticos diferenciales. No contamos con estudios nacionales sobre prevalencia ni caracterización de los fenotipos de esta enfermedad.

Objetivo: Describir características clínicas y genéticas de una serie de pacientes con PEH confirmada genéticamente.

Casos clínicos: Se incluyeron 10 pacientes (3 mujeres, 7 varones), de entre 2-28 años, 7/10 tenían antecedentes familiares de PEH. Se identificaron variantes en el gen SPAST en 5 (4 formas puras y 1 asoció epilepsia), ATL1 en 3 (todas formas puras), FAR1 en 1 (asoció cataratas y retraso del lenguaje) y SVBP en 1 (déficit intelectual y epilepsia). El inicio de las manifestaciones clínicas fue en etapa de lactante en 8 casos y en 2 en la edad escolar. Todos deambulan de forma independiente, en 2 casos con andador. La neuroimagen muestra alteraciones en sustancia blanca en 3 casos y es normal en 4 casos.

Discusión: El diagnóstico de PEH es complejo. Los antecedentes familiares facilitaron el diagnóstico, predominando las PEH puras con herencia autosómica dominante. SPAST y ATL1 fueron los genes más frecuentes, como está reportado internacionalmente. La descripción de las presentaciones asociadas a las variantes genéticas identificadas contribuye al diagnóstico oportuno de PEH.

12. SÍNDROME DE BROWN-VIALETTO-VAN LAERE: PRIMER CASO REPORTADO EN URUGUAY

JOSEFINA GARCÍA¹, FEDERICO BALTAR¹, GRACIELA BARROS¹, SOLEDAD RODRIGUEZ², ALEJANDRA TAPIÉ², VICTOR RAGGIO², CONRADO MEDICI¹

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

Introducción: El síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere (SVBVL) es un trastorno neurodegenerativo infantil poco prevalente. Se caracteriza por disminución de la agudeza visual, ataxia sensorial, sordera neurosensorial, parálisis bulbar, debilidad facial y compromiso respiratorio. Es un cuadro autosómico recesivo por variantes en los genes SLC52A2 y SLC52A3, que codifican los tres transportadores intestinales de riboflavina. El tratamiento con riboflavina mejora los síntomas.

Objetivo: Describir el primer caso pediátrico de probable SVBVL reportado en nuestro medio.

Caso clínico: Sexo femenino, 17 años, previamente sana. A los 14 años inició con hipoacusia neurosensorial rápidamente progresiva, disminución de la agudeza visual y ataxia sensorial progresiva. Al examen físico se destacó un síndrome neuropático a predominio de miembros superiores, sin compromiso facial. No presentaba síntomas de afectación bulbar. La resonancia magnética encefálica fue normal. El electromiograma evidenció velocidades de conducción motoras de nervios medianos y cubitales discretamente reducidas,

sin compromiso de pares craneales. Se observó un leve aumento de 2-hidroxilglutaril lactona e isovaleril glicina en orina, interpretada como secundaria a una deficiencia funcional de flavoproteínas. La secuenciación de exoma evidenció la variante SLC52A3: c.38C>T(p.S128L) en heterocigosis, reportada como patogénica. Se encuentra en proceso de estudio de la variante del segundo alelo. Se indicó el inicio de tratamiento con riboflavina.

Discusión: Si bien está pendiente la confirmación de la segunda variante en SLC52A3, se presenta un cuadro clínico y estudios paraclínicos compatibles con un SVBVL. Esta es una enfermedad rara, pero con tratamiento, que mejora la progresividad del cuadro y los síntomas de los pacientes.

13. USO DE OMAVELOXOLONA EN LA ATAXIA DE FRIEDREICH: REPORTE DEL PRIMER CASO EN RECIBIR TRATAMIENTO EN URUGUAY

CAMILA GARCÍA¹, ELÍAS RAMÍREZ¹, ALEJANDRA TAPIÉ², SOLEDAD RODRÍGUEZ², FEDERICO BALTAR^{1,2}

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

Introducción: La ataxia de Friedreich (AF) es una enfermedad neurodegenerativa, de herencia autosómica recesiva. Inicia entre los 5 y 15 años. Se caracteriza por ataxia, debilidad, arreflexia, disartria, pie cavo, escoliosis, miocardiopatía hipertrófica y alteraciones endocrino-lógicas. Evolucionan a la incapacidad de deambular y reduce significativamente la esperanza de vida. En 2023 se aprobó omaveloxolona, un activador de la vía antioxidante NRF2, la primera terapia farmacológica capaz de modificar la enfermedad.

Objetivo: Reportar un caso de AF en tratamiento con omaveloxolona.

Caso clínico: Adolescente de sexo femenino, 17 años, previamente sana. Inició a los 12 años con ataxia progresiva y dolor en extremidades inferiores. Al examen físico se evidenció pie cavo y arreflexia rotuliana bilateral, con fuerzas y sensibilidad conservadas. Resonancia magnética encefálica y de médula normal. Mediante PCR se detectó la repetición expandida del trinucleótido GAA en ambos alelos del gen de la frataxina. No se realizaron estudios a los progenitores. A los 16 años, inició tratamiento con omaveloxolona. El seguimiento mediante escala mFARS evidenció una mejoría de 5 puntos en 4 meses de tratamiento. Se reportó aumento de las transaminasas en un rango seguro.

Discusión: Se presenta el primer reporte nacional del uso de omaveloxona en AF, fármaco innovador que puede detener la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida. En este caso se observó una respuesta favorable, evidenciada por la mejoría en la escala mFARS, coincidente con informes internacionales. Se destaca el período breve en la reevaluación. Es importante continuar el seguimiento a largo plazo.

14. VARIANTES EN EL GEN RARS2 SIN HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA NI EPILEPSIA: REPORTE DE DOS CASOS CLÍNICOS

MARÍA JOSÉ RIVERA¹, FEDERICO BALTAR¹, BÁRBARA LAWLOR², SOLEDAD RODRÍGUEZ³, VÍCTOR RAGGIO³, ALFREDO CERISOLA¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, ²Departamento de Genética, Universidad Centro Latinoamericano de Economía Humana (CLAEH), ³Departamento de Genética, Facultad de Medicina, UDELAR, Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay

Introducción: Las variantes patogénicas en RARS2, gen que codifica la arginil-tRNA sintetasa mitocondrial, se asocian clásicamente a hipoplasia pontocerebelosa tipo 6 (PCH6). Clínicamente se caracteriza por epilepsia refractaria, hipotonía, retraso global del desarrollo e hipoplasia pontocerebelosa. No obstante, se han reportado presentaciones clínicas atípicas.

Objetivo: Comunicar dos casos pediátricos con variantes en RARS2 que no presentaron ni epilepsia ni hipoplasia pontocerebelosa, ampliando así el espectro fenotípico conocido de esta entidad.

Casos clínicos: Caso 1: Varón de 2 años y 9 meses con retraso motor, marcha atáxica e hipotonía axial. Resonancia encefálica normal. El exoma clínico identificó dos variantes probablemente patogénicas en RARS2 (c.35A>G; p.Gln12Arg y c.442A>G; p.Thr148Ala) en trans por estudio de segregación parental. Caso 2: Niña de 5 años con retraso global del desarrollo, ataxia, temblor cefálico y alteraciones sensoriales. Resonancia encefálica inicial normal y cambios vermianos leves en seguimiento. Se identificó una variante patogénica (c.963_964del), una probablemente patogénica (c.1026G>A; p.Met342Ile) y una variante de significado incierto (c.537T>G).

Discusión: Ambos pacientes mostraron una forma atípica de afectación por variantes en RARS2, sin epilepsia ni hipoplasia pontocerebelosa, y con ataxia como síntoma predominante. Los casos reportados amplían el

espectro clínico asociado a variantes en el gen RARS2, evidenciando formas de presentación menos graves. Esto enfatiza la necesidad de un enfoque multidisciplinario en el diagnóstico y manejo de estas condiciones, incluyendo el asesoramiento genético para las familias.

15. ACIDURIA ASOCIADA A HIPERHOMOCISTEINEMIA POR DEFECTO EN EL METABOLISMO DE LA COBALAMINA, REPORTE DE UN CASO

MARÍA JOSÉ HIDALGO¹, VANESSA RUF¹, DIANE VERGARA¹, JAVIERANA TELLO¹, DANIELA MUÑOZ¹, MÓNICA TRONCOSO¹, PAULINA MABE², CAROLINA ARIAS³, VALERIE HAMILTON³, FLORENCIA SALAZAR³, VERÓNICA CORNEJO³

¹Hospital San Borja Arriarán, Universidad de Chile, ²Departamento de Pediatría, Clínica Santa María, ³Laboratorio de Enfermedades Genéticas y Metabólicas, Instituto de Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile, Santiago, Chile

Introducción: La deficiencia de cobalamina tipo C (CblC), es una enfermedad metabólica hereditaria perteneciente a los defectos de remetilación de cobalamina. Presenta acidosis metabólica y un espectro amplio de manifestaciones neurológicas, hematológicas y visuales, entre otras.

Objetivo: Describir un caso de deficiencia de CblC, su clínica, diagnóstico y tratamiento, enfatizando la importancia del diagnóstico precoz.

Caso clínico: Paciente masculino, antecedente de hermano fallecido con hipotonía e hidrocefalia. Desde el mes de vida presentó mal incremento ponderal, lesiones eritematosas, vómitos, diarrea y hematoquecia. Evolucionó con hipotonía, retraso motor leve y espasmos epilépticos. En estudios realizados se destacaron la hipercalemia, acidosis mixta leve, anemia, desnutrición crónica y electroencefalograma con ocasional actividad epileptiforme interictal focal. Inició monoterapia antiepiléptica con buena respuesta, y las alteraciones hidroelectrolíticas resolvieron con aporte calórico e hidratación. Neuroimagen sin hallazgos patológicos. Se solicitó perfil de acilcarnitinas y aminoácidos, mostrando propionilcarnitina levemente elevada. Se realizaron ácidos orgánicos en orina, niveles de B12 y homocisteinemia, destacando leve aumento de ácidos propiónico y metilmalónico, B12 elevada y homocisteína muy elevada. Se planteó el diagnóstico de CblC, confirmado por la variante patogénica homocigota c.3G>A(p.Met1?) en el gen MMACHC usando "Invitae Elevated C3 Panel". Inició tratamiento con hidroxocobalamina intramuscular, be-

taína, ácido fólico oral y restricción proteica. Evolucionó favorablemente, mejorando anemia y antropometría. Actualmente presenta únicamente retraso del desarrollo psicomotor lenguaje y talla baja.

Discusión: Los defectos del metabolismo de vitamina B12 deben considerarse como diagnóstico diferencial en las acidurias orgánicas, siendo especialmente relevante la medición de homocisteinemia, ya que el diagnóstico precoz permite un oportuno tratamiento.

16. ATONIC AND ABSENCE SEIZURES IN CHILDHOOD EPILEPSY ASSOCIATED WITH AN *SLC6A1* VARIANT: A NEUROTRANSMITTER-RELATED INBORN ERROR OF METABOLISM

VERÓNICA GONZÁLEZ¹, VIRGINIA KANOPA², CRISTINA ZABALA¹, ALFREDO CERISOLA^{1,3}, AÍDA LEMES¹

¹Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER), Banco de Previsión Social, ²Hospital Evangélico, ³Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Uruguay

Introduction: Variants in the *SLC6A1* gene, which encodes the GABA transporter GAT-1, are associated with a spectrum of neurodevelopmental disorders and epilepsy, particularly atonic and absence seizures. Early genetic identification enables diagnostic confirmation, therapeutic planning, and family counseling.

Objective: To report a case of generalized epilepsy with atonic and absence seizures associated with developmental delay, in which a likely pathogenic variant in *SLC6A1* was identified, highlighting the relevance of clinical exome sequencing and the integration of a metabolic-genetic diagnostic approach.

Clinical case: A 3-year-old male with no significant personal or family history presented with developmental delay (mainly motor and language) and epilepsy with atonic and absence seizures starting at age 2, often triggered by daily patterns and physical activity. EEG showed focal epileptiform activity in the left central region with frontal diffusion. Brain MRI was normal. Extended biochemical and metabolic testing (including amino acids and organic acids), all within normal ranges. Based on seizure characteristics, the case was clinically oriented toward the group of neurotransmitter metabolism or transport disorders. Clinical exome sequencing identified a heterozygous likely pathogenic variant in *SLC6A1* g.(?-10991988)(11039342?)del, inherited in an autosomal dominant manner. No encephalopathic crisis or developmental regression were observed.

Discussion: This case emphasizes the role of genetic testing in childhood-onset epilepsies with developmental delay and normal neuroimaging and biochemical findings. Identifying *SLC6A1* among neurotransmitter-related IEMs (inborn errors of metabolism) enables precision medicine, allowing not only an accurate molecular diagnosis but also the selection of antiepileptic drugs with known better efficacy, improving seizure control and patient outcomes through targeted therapeutic strategies.

17. MICROCEFALIA CONGÉNITA CAUSADA POR DÉFICIT DE SERINA: UN DIAGNÓSTICO A TENER EN CUENTA

CAROLINA SLIDER, MARÍA DEL PILAR MASSARO SÁNCHEZ, GONZALO ARMANI

Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

Introducción: La microcefalia congénita puede deberse a causas infecciosas, genéticas o metabólicas, asociándose a diferentes manifestaciones neurológicas. El déficit de serina es una enfermedad neurometabólica caracterizada por microcefalia congénita, retraso del desarrollo y epilepsia, asociado a disminución de serina en líquido cefalorraquídeo y en sangre. La variante más frecuente y grave es en el gen *PHGDH*. La historia clínica y el examen físico son fundamentales para guiar el inicio de los estudios complementarios.

Objetivo: Describir aspectos clínicos y bioquímicos en paciente con diagnóstico de déficit de serina.

Caso clínico: Niño de 4 meses con microcefalia congénita que asoció cataratas congénitas bilaterales y retraso del desarrollo. A los 13 meses inició con espasmos sin hiparritmia. Se realizaron estudios que descartaron etiología infecciosa. Se realizó RM de cerebro que evidenció patrón de lisencefalia. Una punción lumbar evidenció deficiencia de serina. Se solicitó exoma presentando dos variantes patogénicas (NM_006623.3:c.1405C>T/NM_006623.3:290+2T>C) en el gen *PHGDH* en estado heterocigoto, concluyendo el diagnóstico de déficit de serina.

Discusión: El déficit de L-serina es una afección metabólica muy poco frecuente en pediatría. La deficiencia de la síntesis de este aminoácido genera consecuencias graves a nivel del sistema nervioso por lo cual es inminente su sospecha clínica ante estos hallazgos. La historia clínica y el examen físico resultan determinantes a la hora de la orientación diagnóstica para poder solicitar los estudios complementarios que concluyan al diagnóstico. En la bibliografía encontramos reportes

que evidencian la gravedad y la importancia del diagnóstico precoz.

18. NEONATAL ENCEPHALO-CARDIOMYOPATHY ASSOCIATED WITH VARS2 MUTATIONS: A CASE REPORT

VERÓNICA GONZÁLEZ¹, ALFREDO CERISOLA^{1,2}, CRISTINA ZABALA¹, LORENA DIMITROFF¹, AÍDA LEMES¹

¹Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (CRENADECER), Banco de Previsión Social, ²Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Montevideo, Uruguay

Introduction: Mitochondrial disorders are a heterogeneous group of conditions often presenting in the neonatal period with multi-systemic involvement, including encephalopathy, cardiomyopathy, and hyperlactacidemia.

Clinical case: A male preterm infant (35 weeks GA), birth weight 2650 g, born to a healthy 32-year-old mother with a history of two neonatal deaths (no autopsies), one miscarriage, and one healthy child. No history of consanguinity. Within hours of birth, he developed axial hypotonia, hyporeactivity, feeding difficulties, respiratory distress syndrome, and severe hyperlactacidemia (lactate >17 mmol/L), with normal glycemia and ammonium levels. Initial management included transient protein restriction, intravenous glucose infusion, and administration of biotin, thiamine, and L-carnitine, resulting in clinical and biochemical improvement, becoming asymptomatic. However, after the transient discontinuation of vitamins, he developed progressive neurological deterioration, generalized hypertonia, spastic quadriplegia, severe dysphagia requiring tube feeding, refractory epilepsy, and concentric hypertrophic cardiomyopathy. Initial metabolic workup: urine organic acids showed elevated lactate, 2- and 3-hydroxybutyrate, fumarate, malate, and 4-hydroxyphenylpyruvate. Plasma amino acids revealed glutamine 1114 µmol/L (range: 356-857) and alanine 599 µmol/L (range: 139-474). Expanded newborn screening was normal. EEG: moderately disorganized background with independent bifocal occipital epileptiform activity. Brain MRI: severe thinning of periventricular white matter, ventricular retraction, thinning of the corpus callosum, and lactate peak on spectroscopy. Genetic studies: targeted clinical exome revealed two variants in VARS2 (c.1010C>T, pathogenic; c.1168G>A, likely pathogenic), encoding mitochondrial valyl-tRNA synthetase, associated with severe neonatal encephalo-cardiomyopathy.

Discussion: This case highlights the importance of integrated clinical, biochemical, neuroimaging, molecular evaluation, and genetic counselling in neonates with early-onset epilepsy and multi-systemic involvement.

19. PRESENTACIÓN NEUROLÓGICA OLIGOSINTOMÁTICA EN ENFERMEDAD DE WILSON Y EXPERIENCIA EN INICIO DE TRATAMIENTO PRECOZ

MARÍA JOSÉ HIDALGO, VALENTINA NARANJO, MÓNICA TRONCOSO, DANIELA MUÑOZ, PAULA VEGA

Hospital San Borja Arriarán, Universidad de Chile, Santiago, Chile

Introducción: Los síntomas neurológicos son frecuentemente subdiagnosticados en enfermedad de Wilson (EW).

Objetivo: Exponer casos con diagnóstico precoz a partir de síntomas neurológicos sutiles y respuesta a tratamiento específico.

Casos clínicos: Se presentan 4 casos con debut a los 1) 4 años con distonía del pie derecho, 2) 14 años con micrografía y 3) 13 años con temblor de acción y postural. El caso 4 es adulto evaluado por antecedente familiar de primer grado (hermano del caso 3). Se estudiaron con metabolismo del cobre, neuroimágenes y score de Leipzig con diagnóstico establecido (variantes genéticas caso 1: ATP7B:c3207C>A, caso 2: ATP7B:c3207C>A, casos 3-4: ATP7B:c1934T>G/ATP7B:c2605G>A). Evolucionaron con 1) discreta distonía en mano derecha, 2) disartria, 3) tortícolis y mioclonías y 4) trastorno del ánimo-ansioso. Se inició D-penicilamina en dosis crecientes con remisión completa de los síntomas neurológicos en los casos 1 y 2, y parcial en el caso 3. Respecto a efectos adversos agudos/subagudos, el caso 1 presentó trombocitopenia leve y el caso 3, aumento transitorio del temblor y episodio confusional, autolimitados. El caso 4 inició manejo con sales de zinc con buena tolerancia.

Discusión: En los casos descritos se realizó diagnóstico precoz de EW a partir de discretos trastornos del movimiento o antecedente familiar con un alto índice de sospecha. Se describe nuestra experiencia en tratamientos modificadores de enfermedad con buena tolerancia inicial y remisión total de los síntomas neurológicos en los casos 1 y 2; en casos 3-4 debe considerarse el menor tiempo de seguimiento.

20. REPORTE DE CASO: UNA CAUSA DE ATAXIA CRÓNICA, GENÉTICA-METABÓLICA REVERSIBLE

PATRICIA HERRERA MORA, VANIA KENAI CRUZ RÍOS, ESTHER LIEBERMAN HERNÁNDEZ, PAULA LEAL ANAYA

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México

Introducción: La ataxia por deficiencia de vitamina E (AVED) es una enfermedad genética rara (1/1 000 000 habitantes), autosómica recesiva, producida por mutaciones en el gen *TTPA* y producción deficiente de la proteína encargada de transportar el alfa-tocoferol y daño neuronal.

Objetivo: Describir el caso de un paciente con ataxia crónica por deficiencia de vitamina E.

Caso clínico: Masculino con adecuado desarrollo hasta los 3 años, hijo de padres no consanguíneos, inició con inestabilidad en la marcha, caídas frecuentes, torpeza motora fina e insensibilidad al dolor. Ataxia progresiva que impedía bipedestación, marcha y función motora de autoayuda. A los 11 años acudió al Instituto Nacional de Pediatría. Exploración: disartria, extremidades con leve hipotonía, disimetría, disdiadococinesia. Romberg+, Holmes+. No realizó tándem, apoyo para bipedestación y marcha. Sensibilidad vibratoria disminuida. Estudios: RM cerebral: normal. Niveles de alfa-tocoferol: <1 mg/dL. Secuenciación del exoma: variante patogénica homocigota gen *TTPA* (c.744del). Diagnóstico: AVED. Tratamiento: Vitamina E 900 mg cada 12 horas.

Discusión: Paciente con ataxia mixta (cerebelosa y sensitiva), con evolución crónica y progresiva, de inicio en la niñez, por variante patogénica del gen *TTPA*. Ante este tipo de ataxia la literatura internacional reporta descartar AVED. Considerar como causa de ataxia progresiva infantil la AVED ya que es una entidad tratable. Relevancia para la comunidad científica: Pensar en esta enfermedad rara. El diagnóstico y tratamiento temprano mejora el pronóstico funcional del paciente y permitirá un consejo genético a la familia. Difusión con permiso de la familia.

21. ALGORITMO DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME MIOPÁTICO CONGÉNITO INFRECUENTE EN PACIENTE CON HIPOTONÍA: REPORTE DE CASO

DIANA ELISA NARVÁEZ GONZÁLEZ¹, ILIANA DURÓN TÁBORA¹, VIKTOR JAVIER ROMERO DÍAZ¹, ANA LUISA CARRIÓN GARCÍA², ÓSCAR DE LA GARZA PINEDA¹, ADRIANA CARLOTA CANTÚ SALINAS¹, BEATRIZ EUGENIA CHÁVEZ LUÉVANOS¹

¹Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González,

²Hospital Universitario, Universidad Autónoma de Nuevo León (UANL), Monterrey, México

Introducción: El diagnóstico de precisión etiológica en el recién nacido con hipotonía orienta el patrón evoluti-

vo, comorbilidades y opciones terapéuticas. La miopatía nemalínica es un trastorno neuromuscular con mutación de distintos genes, como el *ACTA-1*; éstos codifican proteínas estructurales de filamentos delgados formados por la hélice polimerizada de alfa-actina, llamados cuerpos nemalínicos “bastones” en la fibra muscular.

Objetivo: Describir el abordaje y diagnóstico de miopatía nemalínica en recién nacido con hipotonía

Caso clínico: Recién nacido a término, sin antecedentes familiares, producto de cuarta gestación, embarazo normoevolutivo, Apgar 8/8, Silverman Anderson 2 puntos, con necesidad de ventilación mecánica invasiva a las 12 horas de vida. Trasladada a nuestra unidad por probable encefalopatía hipóxico-isquémica. Al examen neurológico con hipotonía axial y debilidad proximal, fuerza 1/5 en escala de Daniels, ausencia de reflejos primitivos y de estiramiento muscular; CPK de 24.6 UI/L, ecografía transfontanelar y resonancia magnética cerebral normales, registro de electroencefalograma de 24 horas con actividad cortical discontinua generalizada sin evidencia de crisis; tamiz metabólico ampliado normal. Se realizó prueba con neostigmina y estudio electrofisiológico no concluyentes, por lo que se solicitó biopsia muscular reportándose fibras musculares y alteraciones estructurales asociadas a la formación de bastones y de la proteína alfa-actinina, confirmando diagnóstico de miopatía nemalínica tipo *ACTA-1*: c.758G>A (p.Gly253Asp) por medio de panel genético.

Discusión: El conocer estas etiologías permite ampliar la sospecha diagnóstica, demostrando que el seguir el algoritmo de abordaje del paciente con hipotonía de una forma multidisciplinaria agiliza las intervenciones tempranas para el paciente.

22. EL CAMINO HACIA EL DIAGNÓSTICO DE TITINOPATÍA

HELENA DEUTSCH, MARÍA JOSÉ RIVERA, CONRADO MEDICI, GRACIELA BARROS

Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: La titina es la proteína más grande del cuerpo. Conecta la miosina al disco Z del sarcómero, regulando la contracción y la relajación muscular. Es codificada por el gen *TTN* en el cromosoma 2q31. Variantes en este gen se asocian con un espectro clínico que abarca miopatías congénitas, miocardiopatías, artrogriposis múltiple y distrofias musculares. Pueden presentarse desde la etapa neonatal hasta la adultez.

Objetivo: Describir el primer caso reportado de titinopatía en el Centro Hospitalario Pereira Rossell.

Caso clínico: Paciente de sexo femenino, 14 años. Antecedentes perinatales de disminución de movimientos fetales, cesárea de término por presentación podálica. Presentó artrogriposis múltiple congénita, manos con hiperextensión de dedos, hipotonía parética, compromiso facial y arreflexia. La creatinquinasa fue normal. La biopsia muscular a los 11 días de vida mostró variación del diámetro de la fibras y atrofia de ambos tipos de fibras. La orientación diagnóstica fue miopatía congénita. A los 6 años una nueva biopsia muscular evidenció sustitución fibroadiposa. En su evolución desarrolló trastorno deglutorio, escoliosis irreductible y discapacidad intelectual, sin compromiso cardiovascular ni ocular. La posición característica de las manos sugirió titinopatía. En el marco del proyecto LatinSEQ se identificaron dos variantes en heterocigosis en el gen *TTN*, una patogénica (c.36253C>T;p.Gln61) y otra probablemente patogénica (c.37070_37074del;p.Lys1235SerfsTer14). La segregación familiar en su madre permanece pendiente.

Discusión: Este caso refuerza la importancia del diagnóstico genético en enfermedades neuromusculares permitiendo una mejor comprensión y manejo. Destaca la relevancia de las características clínicas específicas que orientan al diagnóstico.

23. PRESENTACIONES CLÍNICAS INUSUALES DEL GUILLAIN-BARRÉ PEDIÁTRICO: AMPLIANDO LA PERSPECTIVA DIAGNÓSTICA JACQUELINE DIVANI LUCIO ESCAMILLA, ADRIANA CARLOTA CANTÚ SALINAS, ANA LUISA CARRIÓN GARCIA, SALVADOR VÁZQUEZ FUENTES, BEATRIZ EUGENIA CHÁVEZ LUÉVANOS

Servicio de Neurología, Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México

Introducción: El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es la principal causa de parálisis flácida aguda en la población pediátrica. Aunque su incidencia en niños es menor que en adultos, representa una urgencia neurológica relevante. La variante más frecuente en América Latina es la polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda (AIDP), caracterizada por debilidad ascendente, arreflexia y disociación albúmino-citológica en líquido cefalorraquídeo (LCR). Sin embargo, existen presentaciones atípicas con fenotipos clínicos poco convencionales, como inicio en extremidades superiores, debilidad faringocervicobraquial, parálisis del VI nervio craneal o signos piramidales.

Objetivo: Presentar dos pacientes pediátricos con datos neurológicos atípicos, con diagnóstico de SGB variante AIDP

Casos clínicos: Paciente 1: Masculino de 15 años con antecedente de infección gastrointestinal previa. Inició con parestesias, debilidad e hiporreflexia en miembro superior izquierdo, con progresión al miembro superior derecho y posteriormente al resto de las extremidades; presentando en LCR disociación albúmino-citológica y en los estudios de conducción nerviosa (ECN) presentó datos compatibles con polirradiculoneuropatía desmielinizante. Paciente 2: Femenina de 7 años con antecedente de infección gastrointestinal previa. Inició con dolor 4/10 en la escala análoga del dolor, debilidad en miembro pélvico derecho que se propagó contralateralmente, con progresión ascendente acompañado de hiporreflexia y respuesta plantar extensora bilateral. En LCR con disociación albúmino-citológica y en los ECN datos compatibles con polirradiculoneuropatía desmielinizante. Ambos pacientes fueron tratados con inmunoglobulina a dosis de 1g/kg/día, egresando con un puntaje de 2 de la *Guillain Barre Disability Score* (GDS).

Discusión: Las formas atípicas del SGB pediátrico amplían su espectro clínico y destacan la importancia de un diagnóstico oportuno e individualizado, fundamental para optimizar el tratamiento y mejorar el pronóstico funcional.

24. "CUANDO EL ESTÍMULO NO ES INOCENTE": EPILEPSIA REFLEJA EN PARÁLISIS CEREBRAL, EN OCASIONES REFRACTARIO E INCAPACITANTE. SERIE DE CASOS

GRACIELA DEL PILAR GUERRERO RUIZ, LEIDY BEJARANO, GREIS ESPITIA CARO, CAROLINA MAESTRE
Hospital Militar Central, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia

Introducción: Las crisis epilépticas reflejas son observadas en diferentes síndromes epilépticos reflejos, entre ellos la epilepsia del sobresalto (ES) (*startle epilepsy*). La crisis refleja de sobresalto (CRS) es desencadenada por un estímulo auditivo inesperado y, algunas veces, somestésico, visual o vestibular. Las crisis reflejas frecuentemente están asociadas a una anomalía cerebral estructural causada por agresiones en el período perinatal, creando áreas de hiperexcitabilidad que pueden estar localizadas en zonas corticales o subcorticales lesionadas.

Casos clínicos: Caso 1: Paciente masculino de 16 años con diagnóstico de síndrome de Lennox Gastaut, parálisis cerebral espástica (GMFCS V), discapacidad

intelectual grave, extensa zona de encefalomalacia córtico subcortical bilateral de predominio izquierdo. Crisis epilépticas basales focales y generalizadas y CRS incapacitantes, causando caída, refractarias a tratamiento. Control de crisis reflejas con hemiferectomía izquierda.

Caso 2: Paciente femenina de 9 años con diagnóstico de síndrome de Lennox-Gastaut, parálisis cerebral espástica (GMFCS V), con encefalomalacia multiquistica. Crisis epilépticas basales y CRS frecuentes refractarias.

Caso 3: Paciente masculino de 14 años con diagnóstico de parálisis cerebral espástica (GMFCS II) con antecedentes de hipoxia perinatal quien debutó con CRS a los 13 años que ocasionaban caídas.

Discusión: Actualmente la ES (como ejemplo clásico de epilepsia refleja) se incluye en los síndromes en los que las crisis pueden ser desencadenadas por estímulos específicos. Se asocian a lesiones cerebrales secuenciales extensas. Pueden provocar caídas y ser refractarias e incapacitantes. La mayoría de los pacientes tiene además crisis basales; es llamativo que el último paciente solo tenga CRS. La hemiferectomía puede ser una opción terapéutica en casos refractarios.

25. EPILEPSIA FOCAL AUTOLIMITADA DE LA INFANCIA CON EVOLUCIÓN ATÍPICA ¿ES POSIBLE PREDECIRLA?

CRISTIAN BUZÓ, RICARDO MORA, MELANIA ROSAS, LUCÍA CIBILS, ALFREDO CERISOLA, GABRIEL GONZÁLEZ.

Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: Si bien las epilepsias focales autolimitadas de la infancia presentan un buen pronóstico, una pequeña proporción de pacientes evolucionan a síndromes electroclínicos atípicos, como el síndrome de punta onda continua durante el sueño lento (ESES), de tórpida evolución.

Objetivo: Utilizar el electroencefalograma (EEG) para identificar tempranamente a pacientes con epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales (seLECTS) y epilepsia autolimitada con crisis autonómicas (seLEAS) que evolucionan a seLECTS atípica.

Materiales y métodos: Se recopilaron datos de EEG de 6 pacientes con evolución atípica (EA) previo al ESES y 6 pacientes con seLECTS (TS) típicos. Se analizaron las siguientes variables definidas como “banderas rojas” de EA: aumento de la carga de espigas comparado con EEG previo, bisincronías, frontalización de la descarga focales y brotes de complejos punta onda lenta generalizadas.

Resultados: Se observaron banderas rojas en el 100% de nuestros pacientes con EA, siendo la más frecuente el aumento en la carga de espigas en un 83%, seguidas de bisincronías en un 66%, brotes generalizados y frontalización de descargas en el 50%. No se observaron banderas rojas en el 100% de los controles.

Discusión: Es posible predecir una EA de la epilepsia focal autolimitada de la infancia frente a la aparición de patrones específicos en el EEG.

26. EPILEPSIA TEMPORAL EN LA INFANCIA: DOS ENTIDADES CLÍNICAS, UN MISMO TERRITORIO

LUCIO ESCAMILLA JACQUELINE DIVANI, ADRIANA CANTÚ SALINAS, ANA LUISA CARRIÓN GARCIA, SALVADOR VÁZQUEZ FUENTES, BEATRIZ EUGENIA CHÁVEZ LUÉVANOS

Servicio de Neurología, Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, México

Introducción: La epilepsia del lóbulo temporal (ELT) en niños suele deberse a esclerosis mesial temporal (EMT) o tumores de bajo grado. La EMT, asociada a esclerosis hipocampal, causa epilepsia refractaria y deterioro cognitivo. Los tumores glioneuronales también provocan ELT y pueden simular EMT en clínica e imagen. Distinguir ambas etiologías es crucial para decidir el tratamiento, incluyendo cirugía. La resonancia magnética (RM) y el electroencefalograma (EEG) son herramientas clave, aunque los hallazgos pueden solaparse.

Objetivo: Comparar las características clínicas, electroencefalográficas y de imagen en epilepsias temporales pediátricas de origen tumoral y por esclerosis mesial

Materiales y métodos: Estudio retrospectivo de seis niños con epilepsia del lóbulo temporal (2023-2025): tres tumorales y tres con esclerosis mesial. Se analizaron aspectos clínicos, EEG e imagen.

Resultados: Los casos tumorales se presentaron con inicio más tardío, crisis generalizadas y comorbilidades. En EMT, las crisis fueron focales, frecuentes y refractarias. En imagen, los tumores mostraron masas con realce; la EMT, atrofia hipocampal sin realce. El EEG fue menos localizado en tumores y claramente lateralizado en EMT.

Discusión: Los hallazgos coinciden con la literatura: la EMT suele iniciar antes, con crisis homogéneas y EEG focal. La imagen muestra atrofia hipocampal. En tumores, las crisis son variables, el EEG menos localizado y la RM revela masas con diferentes aspectos según el tipo tumoral. Diferenciar EMT de tumores temporales

en pediatría es clave. El reconocimiento de sus características permite un diagnóstico certero y un manejo terapéutico oportuno, impactando directamente en el pronóstico del paciente.

27. HEMIMEGALENCEFALIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: ANÁLISIS DE 183 CASOS REPORTADOS EN LA LITERATURA

DIEGO MORENO¹, FARAH MOKEDDEM¹, MARIA VERONICA MORÑAN¹, LUISA FERNANDA ANTÚNEZ², YASMINE ELHEFNAWY¹, RINAT JONAS¹, ALCY R. TORRES¹

¹Boston University, ²Division of Epilepsy and Clinical Neurophysiology, Boston Children's Hospital, Harvard Medical School, Massachusetts, United States of America

Objetivo: Describir las características clínicas, de imagen, genéticas y patológicas de la hemimegalencefalia (HME) en pacientes pediátricos y evaluar los resultados del tratamiento médico y quirúrgico.

Materiales y métodos: Revisión de 183 casos publicados en PubMed, Google Scholar y Scopus de pacientes menores de 18 años con HME. Se analizaron datos clínicos, hallazgos de neuroimagen, EEG, mutaciones genéticas, síndromes asociados y tratamientos.

Resultados: La HME fue ligeramente más frecuente en varones y en el hemisferio derecho (51.4%). El subtipo más común fue la HME sindrómica, destacando la asociación con el síndrome del nevo epidérmico. El tipo de crisis más frecuente fue focal con generalización tónico-clónica bilateral. La resonancia magnética mostró engrosamiento cortical, desplazamiento de la línea media y alteraciones en la giración. En 13 pacientes, se identificaron mutaciones en *TSC1*, *TSC2* y *PIK3CA*, implicando la vía mTOR. La mayoría presentó epilepsia farmacorresistente, con solo un 21.3% respondiendo al tratamiento médico. La hemisferectomía, especialmente funcional, logró reducción de crisis y mejora cognitiva. Dos casos no presentaron crisis, lo que sugiere fenotipos más leves.

Discusión: La HME presenta un amplio espectro clínico y genético, suele asociarse a epilepsia resistente y retraso en el desarrollo. La cirugía usualmente ofrece beneficios, pero los resultados varían. El diagnóstico precoz y el abordaje multidisciplinario son esenciales para mejorar el pronóstico. Se necesitan estudios más amplios que incluyan casos leves y seguimiento a largo plazo para comprender plenamente la progresión de la enfermedad y guiar su manejo.

28. INTERVENCIÓN TEMPRANA EN COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA: USO DE SIROLIMUS PRENATAL Y VIGABATRINA POSNATAL. REPORTE DE CASO

MARÍA DE LOS ÁNGELES OLIVARES GUTIÉRREZ, ILIANA DURÓN, SALVADOR VASQUÉZ, ADRIANA CANTÚ, BEATRIZ CHÁVEZ, ANA CARRIÓN, ÓSCAR DE LA GARZA, NELLY NAVA

Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, México

Introducción: El complejo de esclerosis tuberosa (CET), es un trastorno genético autosómico dominante (AD) (mutaciones en *TSC1* o *TSC2*), con una prevalencia de 1:6000 nacidos vivos. Produce hamartomas en múltiples órganos, incluyendo cerebro (nódulos subependimarios y astrocitomas de células gigantes). Hasta el 90% de esos pacientes presenta epilepsia de inicio precoz con espasmos epilépticos. El tratamiento de la epilepsia en CET sigue siendo un desafío médico.

Objetivo: Uso de sirolimus prenatal y vigabatrina postnatal en complejo de esclerosis tuberosa.

Caso clínico: Masculino de 8 meses. A las 28.1 semanas de gestación se diagnosticó rabiomioma cardíaco y derrame pericárdico, confirmados por resonancia fetal. Se identificaron túberes corticales múltiples en regiones frontal, temporal y occipital bilaterales. Se inició sirolimus prenatal. Nació a las 39 semanas, con Apgar y antropometría normales. Ingresó a cuidados intensivos, el ecocardiograma y la resonancia confirmaron rabiomioma interventricular. La resonancia cerebral evidenció nódulos subependimarios, lesiones FLAIR subcorticales bilaterales y calcificaciones. Al cuarto día de vida presentó sangrado digestivo alto, por lo que se suspendió sirolimus e inició everolimus. Al mes de vida se agregó vigabatrina preventiva. Egresó con ambos fármacos. Seguimiento mensual: sin hipsarritmia ni crisis. Sin alteraciones neurológicas ni oftalmológicas. Mutación de novo en gen *TSC2* (16p13).

Discusión: El diagnóstico temprano e indicar sirolimus y vigabatrina son fundamentales para prevenir la epilepsia farmacorresistente y alteraciones del neurodesarrollo en pacientes con CET. Vigabatrina se asocia con mejora cognitiva, comportamiento y conducta. Estudios sugieren que sirolimus tiene perfil de eficacia favorable en comparación con cohortes previas de CET no expuestas al tratamiento temprano con sirolimus. Everolimus ha mostrado eficacia en epilepsia farmacorresistente por CET y tumores cerebrales asociados.

29. PACIENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA EN TRATAMIENTO CON TERAPIA CETOGÉNICA EN UN CENTRO DE REFERENCIA PEDIÁTRICA DE MONTEVIDEO, URUGUAY

MACARENA BARBOZA, FLORENCIA PEREZ, MELANIA ROSAS, LUCÍA CIBILS, ALFREDO CERISOLA

Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: La epilepsia resistente a fármacos en población pediátrica supone un reto terapéutico. La terapia cetogénica (TC) ha mostrado eficacia en el control de crisis a nivel internacional, pero existen escasos datos locales.

Objetivo: Describir la evolución de los pacientes con epilepsia refractaria que recibieron tratamiento con TC atendidos en un centro de referencia pediátrica.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo. Se incluyeron 18 pacientes con epilepsia refractaria tratados con TC entre enero 2019-diciembre 2024 en el Hospital Pereira Rossell.

Resultados: Edad media 6.6±4.5 años; 50% varones. El 94.4% inició la TC ambulatoriamente; los cocientes lipídicos empleados fueron 2:1 (27.8%), 3:1 (38.9%) y 4:1 (33.3%). A los 12 meses, el 72.2% mantenía la TC, los principales motivos de abandono fueron decisión familiar, estancamiento ponderal y dificultades socioeconómicas. La eficacia ($\geq 50\%$ reducción de crisis) fue del 77.8% a 3 meses y del 100% a 6 y 12 meses ($p < 0.05$). La mediana de fármacos disminuyó de 4.0 a 3.0 ($p < 0.05$). Se documentaron efectos adversos agudos en 27.8% y crónicos en 77.8%, siendo la dislipidemia la más frecuente. La variación media de z-IMC (índice masa corporal) no fue significativa ($p = 0.18$).

Discusión: Los resultados son concordantes con series internacionales, subrayando la rápida y sostenida reducción de crisis, la simplificación farmacológica y un perfil de tolerancia manejable. La adherencia al año y los motivos de abandono enfatizan la necesidad de soporte psicosocial.

30. REPORTE DE CASO DE UN ADOLESCENTE CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL Y EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA CAUSADA POR MUTACIONES BIALÉLICAS DEL GEN *ASAH1*

VALENTINA GUSTÁ, LUCÍA CIBILS
Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: La atrofia muscular espinal con epilepsia mioclónica progresiva (AME-PME) es una enfermedad neurodegenerativa rara, de herencia autosómica recesiva, causada por mutaciones bialélicas en el gen *ASAH1*. Este gen codifica una enzima clave en el metabolismo de la ceramida, cuyo acúmulo tiene efectos tóxicos a nivel celular. La AME-PME se caracteriza por debilidad muscular progresiva, epilepsia refractaria, deterioro cognitivo y, ocasionalmente, hipoacusia.

Objetivo: Describir el caso clínico de un adolescente con diagnóstico genético confirmado de AME-PME, destacando su evolución clínica y paraclínica.

Caso clínico: Adolescente de 16 años con hipoacusia neurosensorial desde los 9 años, debut epiléptico a los 12 con crisis tónico-clónicas generalizadas y progresión a epilepsia mioclónica refractaria. Evolutivamente presentó deterioro cognitivo, debilidad muscular proximal y fasciculaciones linguales. Los estudios paraclínicos mostraron hipoacusia bilateral, electromiografía compatible con lesión neurógena crónica y dos variantes probablemente patogénicas en heterocigosis compuesta del gen *ASAH1*: NM_177924.5(*ASAH1*):c473C>T;p.Gly164Val y NM_177924.5(*ASAH1*):c.456A>C;p.Lys152Asn. Requirió múltiples fármacos antiepilépticos y dieta cetogénica sin control clínico significativo. Actualmente se encuentra parcialmente controlado con clonazepam.

Discusión: Nuestro caso se presentó inicialmente con epilepsia mioclónica progresiva con aparición posterior de signos musculares a diferencia de lo reportado en la literatura, destacándose el curso progresivo, la complejidad terapéutica y el deterioro motor y cognitivo marcados, característicos de esta entidad. El diagnóstico se confirmó mediante secuenciación de exoma. La AME-PME continúa siendo un desafío diagnóstico y terapéutico, sin tratamiento curativo disponible actualmente. La asociación entre epilepsia mioclónica progresiva, debilidad muscular e hipoacusia debe hacer sospechar el diagnóstico.

31. VARIANTES EN EL GEN *SCN2A*: PRESENTACIÓN DE UNA SERIE DE CASOS CON EPILEPSIA DE INICIO NEONATAL CON EVOLUCIÓN FAVORABLE

ELÍAS RAMÍREZ, MELANIA ROSAS, LUCÍA CIBILS, ALFREDO CERISOLA, GABRIEL GONZÁLEZ,

Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: Las canalopatías asociadas a variantes en el gen *SCN2A*, que codifica el canal de sodio neuronal NaV1.2, comprenden un amplio espectro clínico que va

desde epilepsias neonatales benignas hasta encefalopatías epilépticas graves y trastornos del neurodesarrollo. La expresión fenotípica depende del tipo de variante y su impacto funcional sobre el canal iónico.

Objetivo: Presentar dos casos de epilepsia de inicio neonatal asociada a variantes en SCN2A, destacando la respuesta terapéutica y el desarrollo evolutivo.

Casos clínicos: Caso 1: Paciente masculino con crisis epilépticas desde el tercer día de vida, caracterizadas por crisis tónicas asimétricas de difícil manejo, que requirieron ingreso a cuidados intensivos por estado de mal epiléptico. El electroencefalograma inicial mostró actividad bifocal y crisis electrográficas; luego fueron normales. La resonancia fue normal. Las crisis se controlaron con carbamazepina. Actualmente, a los 3 años, presenta desarrollo neurocognitivo normal. El exoma reveló una variante patogénica en SCN2A c.4468A>G; p.(Met1490Val), en heterocigosis. Caso 2: Paciente masculino con apneas desde los primeros días de vida, asociadas a crisis focales tónicas de difícil control. Requirió cuidados intensivos por estado de mal epiléptico. El electroencefalograma mostró actividad epileptiforme frontal; la resonancia fue normal. Se logró control con carbamazepina. Actualmente, a los 15 meses, presenta desarrollo neurocognitivo adecuado. El exoma identificó una variante probablemente patogénica en SCN2A c.4886G>A; p.(R1629H), en heterocigosis.

Discusión: Ambos casos evidencian epilepsia neonatal grave asociada a variantes missense en gen SCN2A, probablemente de ganancia de función, con buena evolución y respuesta a carbamazepina, lo que refuerza su utilidad en este subtipo de canalopatías.

32. EMPIEMA SUBDURAL Y ABSCESO EPIDURAL: DOS FORMAS DE EVOLUCIÓN INTRACRANEAL DE UNA SINUSITIS PEDIÁTRICA JACQUELINE DIVANI LUCIO ESCAMILLA, ADRIANA CARLOTA CANTÚ SALINAS, ANA LUISA CARRIÓN GARCÍA, SALVADOR VÁZQUEZ FUENTES, BEATRIZ EUGENIA CHÁVEZ LUÉVANOS

Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, México

Introducción: El empiema subdural y el absceso epidural representan complicaciones neurológicas poco frecuentes, pero de alta gravedad en pediatría, comúnmente secundarias a sinusitis. Dada su morbimortalidad significativa, el diagnóstico temprano mediante neuroimagen y el tratamiento oportuno son fundamentales para mejorar el pronóstico

Objetivo: Realizar la presentación y análisis de dos casos clínicos pediátricos con antecedentes de sinusitis parcialmente tratada y evolución hacia complicaciones intracraneales.

Casos clínicos: Caso 1: Femenina de 13 años con antecedente de sinusitis recurrente parcialmente tratada, que inició con fiebre y cefalea frontotemporal punzante. Posteriormente desarrolló debilidad progresiva en hemicuerpo izquierdo, con hemiparesia 2/5 e hiporreflexia, sin signos meníngeos ni alteraciones en LCR. La resonancia magnética evidenció empiema subdural frontoparietal derecho con extensión interhemisférica, paquimeningitis, leptomeningitis y pansinusitis derecha. Recibió ceftriaxona, metronidazol y vancomicina intravenosos, con recuperación neurológica progresiva. Caso 2: Masculino de 9 años, con antecedente de sinusitis recurrente, inició con cefalea frontal de tipo opresiva de intensidad 10/10 en la escala visual análoga, exacerbada por maniobra de Valsalva y edema bipalpebral derecho. Fue diagnosticado con celulitis orbitaria y absceso subperióstico, y tratado con ceftriaxona, vancomicina y levofloxacino. La tomografía reveló absceso epidural frontal derecho y pansinusitis. Neurológicamente solo presentó signos piramidales izquierdos, sin otras alteraciones.

Discusión: La sinusitis complicada puede causar infecciones neurológicas graves en niños. El empiema subdural suele presentar síntomas neurológicos focales, mientras que el absceso epidural tiene una evolución más insidiosa. Reconocerlas a tiempo es clave para evitar secuelas y reducir la mortalidad.

33. REPORTE DE CASO: DENGUE COMO CAUSA DE ENCEFALOPATÍA NECROTIZANTE

PATRICIA HERRERA MORA, VANIA KENAI CRUZ RÍOS
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México

Introducción: El virus del dengue (DENV) puede causar manifestaciones neurológicas por mecanismos directos o inmunomediados. Los síntomas incluyen: cefalea 90%, miositis 45%, meningitis 10%, síndrome de Guillain-Barré 5%, encefalomiелitis diseminada aguda 5%, mielitis 2.6% y encefalopatía necrotizante aguda (ENA) 2%.

Objetivo: Describir el caso de una paciente con ENA asociada a infección DENV.

Caso clínico: Femenina de 8 años, residente de Oaxaca, previamente sana. Inicio súbito con fiebre, mialgias, dolor retroocular, ataxia, confusión, crisis epilépticas con progresión a estado epiléptico. Paciente en coma, reflejos oculocefálicos presentes, pupilas mióticas con respuesta

a la luz, rigidez y temblor. Estudios: TAC cerebral: hipodensidad en tálamos bilateral. Biometría hemática: Hb 12.8 gramos y plaquetas 99 000. PCR sérico positivo para DENV serotipo 3. Citoquímico: microproteínas 47 mg/dL, células 4 mm³, glucosa 57mg/dL, aspecto agua de roca. Panel meníngeo negativo. RM cerebral: T2 FLAIR axial: hiperintensidad en tálamos bilateral. EEG: Actividad de base lenta en rango delta. Tratamiento: anticonvulsivos, antivirales, antibióticos empíricos. Por evolución tórpida recibió esteroide y IGIV 2 g/kg, y mejoró.

Discusión: La paciente presentó manifestaciones súbitas de ENA. El antecedente epidemiológico y la RM cerebral fueron clave para el diagnóstico. El resultado del estudio genético RANBP2 relacionado con susceptibilidad a ENA postinfecciosa está pendiente. El reconocimiento del ENA asociada al DENV permite tratamiento oportuno y mejora pronóstico. Relevancia científica: Entidad rara, grave con posibilidad terapéutica. Permiso de divulgación.

34. CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS DE DISRAFIA ESPINAL EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL ATENDIDA EN EL AÑO 2024

MARÍA DE LOS ÁNGELES OLIVARES GUTIÉRREZ, DIANA GUTIÉRREZ, ADRIANA CANTÚ, ANA CARRIÓN, ÓSCAR DE LA GARZA, SALVADOR VASQUEZ, BEATRIZ CHAVEZ
Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, México

Introducción: Los defectos del tubo neural (DTN) son defectos congénitos comunes y contribuyen a discapacidades de por vida, altos costos médicos y mortalidad perinatal e infantil. Prevalencia global estimada de DTN es 2 por cada 1000 nacimientos, representando aproximadamente entre 214 000 y 322 000 embarazos afectados en todo el mundo anualmente. La prevalencia y los resultados adversos asociados son desproporcionadamente altos en países en desarrollo.

Objetivo: Describir las características clínico-epidemiológica de disrafia espinal en un hospital de tercer nivel en el año 2024.

Materiales y métodos: Estudio observacional, descriptivo, transversal. Incluyó 11 recién nacidos diagnosticados con DTN atendidos en Neurología Pediátrica en 2024. Se tomaron variables demográficas, sexo, tipo de disrafia, nivel anatómico afectado, nivel sensitivo, tono muscular, fuerza, reflejos osteotendinosos y reflejo plantar.

Resultados: Once pacientes, 9 sexo femenino, 2 masculinos, 7/11 presentaron mielomeningocele (con o sin

ruptura) y 4/11 mielosquisis. Todos presentaron hidrocefalia. Nivel anatómico afectado varió entre L2 y S5, predominando afectación lumbosacra; 7/11 presentaron alteraciones del tono muscular, con predominio de hipotonía o disminución de éste; 6/11 disminución de fuerza en miembros inferiores, el reflejo plantar ausente en 8/11 casos. La edad materna promedio fue de 24.5 años (rango: 16-38 años). El diagnóstico de DTN prenatal fue 9/11 y 2/11 al nacimiento. Solo en 1/11 se realizó cirugía intrauterina, en nuestro centro.

Discusión: Todos los pacientes con disrafia espinal evaluados en nuestro hospital mostraron hidrocefalia y una alta frecuencia de compromiso neurológico motor y sensitivo, predominando mielomeningocele roto y afectación lumbosacra. Este pequeño estudio denota la importancia del diagnóstico y seguimiento multidisciplinario temprano en esta población.

35. CARACTERIZACIÓN DE LAS CONSULTAS POR TRAUMATISMOS DE CRÁNEO VINCULADOS AL DEPORTE EN UN DEPARTAMENTO DE EMERGENCIAS PEDIÁTRICAS

JULIETA COSTAS¹, FLORENCIA PÉREZ², MÓNICA PUJADAS¹, PEDRO PICCARDO², FEDERICO BALTAR²

¹Unidad Académica Pediatría A, Facultad de Medicina, Universidad de la República, ²Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: El traumatismo encéfalo craneano (TEC) vinculado al deporte es un motivo de consulta frecuente en pediatría. Si bien la mayoría son leves, pueden ocurrir lesiones intracraneales con implicancias pronósticas y terapéuticas. La identificación y manejo adecuado son importantes para prevenir complicaciones. Existen protocolos para el reconocimiento y manejo de éstos.

Objetivo: Describir las características demográficas, clínicas, imagenológicas y terapéuticas en pacientes con TEC vinculado al deporte en la emergencia del Hospital Pediátrico Pereira Rossell entre 2022 y 2025.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo basado en la revisión de historias clínicas de menores de 16 años que consultaron por TEC relacionado con actividades deportivas.

Resultados: Hubo 104 consultas por TEC vinculado al deporte, 78.8% de sexo masculino. Se observó la misma incidencia en el deporte formal e informal; y dentro del último, 56.8% ocurrió en centros educativos. El deporte más frecuente fue el fútbol (81.7 %). Todos fueron TEC leves. El mecanismo más frecuente fue el impacto de la

cabeza contra el piso (49%), seguido por colisión cabeza-cabeza (16 %). El síntoma más frecuente fue la cefalea. El 54% presentó signos de alarma, los más frecuentes fueron los vómitos (20%) y pérdida de conocimiento (19%). Se realizó tomografía encefálica en el 26%, todas fueron normales. Ningún paciente requirió hospitalización ni presentó complicaciones.

Discusión: El reconocimiento de signos de alarma es importante para identificar posibles complicaciones intracraneanas. La implementación de protocolos clínicos es importante para la toma de decisiones y necesidad de neuroimagen, así como para el manejo al alta.

36. COMPROMISO NEUROLÓGICO EN UN CASO DE SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO SECUNDARIO A LEISHMANIASIS VISCERAL: REPORTE DE UN CASO EXCEPCIONAL

ANDRÉS NAVARRO VERGARA, CARLOS AGUIAR OVIEDO, JULIA ACUÑA APPEYARD, DOLORES LOVERA MORAN

Instituto de Medicina Tropical, Asunción, Paraguay

Introducción: La leishmaniasis visceral es una infección sistémica en la que el compromiso neurológico es infrecuente. El síndrome hemofagocítico secundario a esta infección también ha sido reportado ocasionalmente. La coexistencia de ambas entidades con afectación neurológica se considera excepcional en la literatura médica.

Objetivo: Presentar un caso clínico de leishmaniasis visceral con síndrome hemofagocítico y compromiso neurológico, una asociación escasamente descrita.

Caso clínico: Paciente masculino de 5 años, residente en zona de alta vulnerabilidad de Asunción, consulta por un mes de fiebre, astenia y distensión abdominal. Al ingreso se constató hepatoesplenomegalia y pancitopenia. Se realizó test rápido rk39 positivo, confirmado por punción de médula ósea. Durante la hospitalización presentó estado de mal epiléptico refractario con signos neurológicos focales. Ante el empeoramiento clínico se sospechó síndrome hemofagocítico, confirmado por nueva aspiración medular. La resonancia magnética mostró lesiones difusas en el encéfalo compatibles con afectación inflamatoria.

Discusión: Este caso clínico aporta evidencia sobre una manifestación neurológica infrecuente en el contexto de una infección tropical grave, resaltando la importancia de considerar el síndrome hemofagocítico como complicación potencial. La articulación clínica y por imágenes, aunque inespecífica, resulta clave para su detección precoz y abordaje terapéutico oportuno.

37. CUESTIONARIO MADDOCKS EN ESPAÑOL: EVALUACIÓN DE LA COMPRESIÓN EN NIÑOS DE 4 A 8 AÑOS QUE JUEGAN AL FUTBOL

FEDERICO BALTAR¹, FLORENCIA PÉREZ-VIDARTE¹, CAMILA BLANCO¹, AILIN COLLAZO¹, AGUSTÍN FIGUEIRA¹, JULIANA MEYER¹, GABRIELA SOSA¹, SANTIAGO MANSILLA^{1,2}, PEDRO PICCARDO¹, ALCY TORRES³

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay, ²Departamento de Métodos Cuantitativos, Facultad de Medicina, Universidad de la República, ³Boston University, Massachusetts, United States of America

Introducción: Evaluamos el nivel de comprensión de futbolistas infantiles de 4 a 8 años utilizando una versión modificada del cuestionario de Maddocks (MMQT), el cual forma parte del Protocolo de Reconocimiento de Conmoción (CFRP) y del SCAT6. Si bien el MMQT ha sido validado en inglés, no cuenta con validación en niños hispanohablantes.

Materiales y métodos: Se realizó un estudio observacional transversal en Montevideo, Uruguay, entre julio y octubre de 2024. Ochenta y ocho niños futbolistas varones de entre 4 y 8 años fueron evaluados en el entretiempo con una versión adaptada al español del MMQT, diseñada originalmente para mayores de 12 años. Se evaluó la comprensión solicitando a los niños reformular cada pregunta. Se realizaron pruebas de chi cuadrado y regresión logística para explorar asociaciones entre edad, comprensión y precisión de las respuestas.

Resultados: La comprensión global fue superior al 96%. No se encontraron asociaciones significativas entre la edad y la comprensión o precisión. No obstante, la pregunta 4 (“¿Qué equipo ganó el último partido?”) presentó una tasa baja de respuestas correctas en todos los grupos etarios. Esto sugiere que recordar eventos pasados puede ser difícil para niños pequeños y plantea la necesidad de tomar precauciones al interpretar esta pregunta en este grupo.

Discusión: El MMQT puede ser útil para la evaluación de conmociones en niños hispanohablantes de 4 a 8 años. Se recomienda excluir la pregunta 4 en futuras versiones.

38. ALTERACIÓN DE LA MARCHA SECUNDARIA A ESCORBUTO EN PACIENTES CON TEA Y TRASTORNO POR EVITACIÓN/RESTRICCIÓN DE LA INGESTA DE ALIMENTOS. PRESENTACIÓN DE UNA SERIE DE CASOS

MARÍA BELÉN VIETTI, NOELIA CHAMORRO, CLARISA MAXIT, ALEJANDRA GONZÁLEZ, ANTONELLA MENDOZA, ESTEBAN VAUCHERET
Hospital Italiano, Buenos Aires, Argentina

Introducción: El escorbuto, enfermedad causada por déficit de vitamina C, se presenta en poblaciones con elevado riesgo de carencia. El trastorno por evitación/restricción de la ingesta de alimentos (ARFID), sintomatología asociada con el trastorno de espectro autista (TEA) representa un factor predisponente para esta y otras carencias nutricionales.

Objetivos: Reportar una serie de casos de pacientes con TEA que presentaron alteración de la marcha como primera manifestación de escorbuto, destacando la importancia de una sospecha diagnóstica precoz.

Materiales y métodos: Presentamos una serie de casos de pacientes con TEA que consultaron por alteración en la marcha en el Servicio de Neurología Infantil del Hospital Italiano de Buenos Aires durante el periodo 2013-2025; los datos fueron obtenidos mediante la revisión de historias clínicas electrónicas.

Resultados: Se reportan 9 pacientes con diagnóstico de TEA que presentaron alteración subaguda de la marcha acompañada por dolor, calambres y/o debilidad. Cinco de ellos asociaron la aparición de petequias/púrpura. Ninguno contaba con diagnóstico previo de ARFID. Durante la anamnesis dirigida se detectaron patrones de alimentación severamente restrictivos y, ante la sospecha de escorbuto, se solicitó dosaje de vitamina C, evidenciándose niveles significativamente reducidos. Se indicó tratamiento con ácido ascórbico, constatándose franca mejora de los síntomas dentro de la primera semana y recuperación completa de la marcha.

Discusión: Sospechar el diagnóstico de escorbuto en pacientes con TEA, ARFID y alteración de la marcha resulta de suma importancia. El dosaje de vitamina C confirma el mismo, evitando estudios complementarios innecesarios y permitiendo el inicio precoz de tratamiento.

39. ALTERACIONES EMOCIONALES Y CONDUCTUALES EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASTORNO DE APRENDIZAJE NO VERBAL: ANÁLISIS CLÍNICO A PARTIR DE UN CUESTIONARIO

GUILLERMO PELUFFO¹, CECILIA DAVYT², PAULA GÁNDARO¹, ROSA DÍAZ¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, ²Consultorio de Neuropsicología y Neurodesarrollo, Montevideo, Uruguay

Introducción: El trastorno de aprendizaje no verbal (TANV) se asocia con un perfil neuropsicológico ca-

racterístico, con dificultades en coordinación motora, percepción visoespacial y competencia social. Estudios previos indican una alta comorbilidad con alteraciones emocionales y conductuales, lo que demanda una evaluación clínica integral.

Objetivo: Explorar la presencia de indicadores clínicos de alteración emocional y conductual en niños con TANV, mediante el cuestionario SENA (Sistema de Evaluación de Niños y Adolescentes).

Materiales y métodos: Estudio observacional, descriptivo y transversal en 18 pacientes (14 varones), edad media: 12 años (rango 8-18), con diagnóstico clínico de TANV según criterios de Mammarella. Se aplicó el cuestionario SENA para población general (6-18 años), analizando dominios emocionales, conductuales, vulnerabilidad y recursos personales.

Resultados: Once pacientes mostraron puntuaciones clínicas significativas en cinco o más escalas, evidenciando polimorbilidad. Se observaron problemas interiorizados (ansiedad, depresión, somatización) en 5/18, y exteriorizados (hiperactividad, agresividad, conducta desafiante) en 3/18. Diez pacientes presentaron alteraciones en funciones ejecutivas. En recursos personales, 13/18 mostraron puntuaciones clínicas, siendo este el indicador más frecuente. Con relación a los ítems críticos, que reflejan comportamientos de riesgo en diferentes áreas, 9/18 presentaron riesgo de acoso escolar y 7/18 falta de apoyo social.

Discusión: Se evidencia elevada comorbilidad emocional y conductual en niños con TANV, e impacto significativo en funciones ejecutivas y recursos personales. Estos hallazgos subrayan la importancia de evaluaciones integrales y abordajes multidisciplinarios. El SENA es una posible herramienta para detectar riesgos psicosociales, orientando intervenciones específicas en diferentes áreas.

40. ARTICULANDO EDUCACIÓN Y SALUD: PERFILES DEL NEURODESARROLLO INFANTIL DETECTADOS DESDE EL TAMIZAJE EN EL AULA

PAULA GÁNDARO, MARÍA EUGENIA REYES, PAULA GALLICCHIO, MARIANA CARRIQUIRY, DIMA RODRÍGUEZ, GABRIELA MANGADO, MACARENA BARBOZA, VALENTINA GUSTÁ

Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay

Introducción: El bajo rendimiento académico en educación inicial y primaria podría estar vinculado con trastornos del neurodesarrollo (TND). Su detección y

abordaje tempranos pueden mejorar el desempeño escolar y la inclusión social. En Uruguay se utilizan herramientas de tamizaje vinculadas al neurodesarrollo, en salud y educación. En el ámbito educativo, el Inventario de Desarrollo Infantil (INDI), se enfoca en la disposición para la escolarización y detección de riesgos en el desarrollo. Este estudio se centra en niñas/os de 5 y 6 años de Montevideo, evaluados con INDI en 2023 y 2024, cuyos resultados se ubicaron en la categoría “muy descendida”.

Materiales y métodos: Se analizó una muestra por conveniencia de 19 casos del sistema público de salud. Se les realizó una evaluación neuropsicológica protocolizada y valoración clínica neuropediátrica.

Resultados: Todos los casos evaluados presentaron algún TND no diagnosticado. El 42% poseía nivel intelectual promedio, 5% promedio bajo, 16% límite, 16% discapacidad intelectual y 21% no interpretable. El 63% presentó labilidad atencional, 63% trastorno del lenguaje y/o habla, 26% dificultades práxicas y 16% trastorno del espectro autista, existiendo comorbilidad entre éstos. El 47% inició su escolarización a los 3 años. En la mayoría existían factores pre-perinatales y/o socioambientales de riesgo.

Discusión: Se concluyó que el tamizaje en el ámbito educativo es una valiosa herramienta para la sospecha de TND, siendo fundamental avanzar hacia el diagnóstico específico que permita intervenciones ajustadas. Se destaca la urgencia de prevención, orientación y abordaje oportuno en el lenguaje y la atención.

41. CARACTERÍSTICAS EN EL PERFIL DE DESARROLLO SEGÚN LA ESCALA BAYLEY-III EN INFANCIAS CON SINTOMATOLOGÍA DENTRO DEL ESPECTRO AUTISTA

PAULA GALLICCHIO, MARIANA CARRIQUIRY, DIMA RODRÍGUEZ, PAULA GÁNDARO

Unidad Académica de Neuropediatria, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay

Introducción: La prevalencia del trastorno del espectro autista (TEA) ha ido en aumento. Los instrumentos de evaluación del desarrollo permiten conocer el perfil de fortalezas y debilidades de cada niño/a, aportando a diagnósticos precoces y abordajes ajustados.

Objetivo: Describir las características del perfil de desarrollo en niños y niñas con sintomatología dentro del TEA mediante la aplicación de la escala Bayley-III.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo, muestra de 72 niños/as, entre 18 y 42 meses, con sospecha o diagnóstico confirmado de TEA, derivados a evaluación

por neuropediatra. Se aplicó la escala Bayley-III entre marzo 2022 y junio 2025. Se excluyeron casos con enfermedades motoras o sensoriales. Se analizaron variables sociodemográficas y resultados de las áreas cognitiva, lenguaje y motricidad.

Resultados: La muestra presentó una relación varón:mujer de 4:1, con una edad media de evaluación de 32 meses. El área del lenguaje mostró mayor compromiso (“muy bajo”), seguida por motricidad (“límite”), y área cognitiva (“medio bajo”, 89% por encima de -2DE). En varones, se hallaron diferencias significativas entre el lenguaje expresivo y las áreas cognitiva y motora. Las niñas mostraron puntajes superiores a éstos en todas las áreas, sin diferencias significativas internas. Cualitativamente, se identificaron fortalezas en tareas manipulativas y debilidades en actividades que requieren atención conjunta, imitación y comprensión verbal.

Discusión: El perfil de desarrollo se caracteriza por un compromiso significativo en el lenguaje, con relativa preservación del desarrollo motor y cognitivo. Al aplicar la escala en esta población, se destaca la necesidad de adaptaciones metodológicas y de interpretación.

42. COMPORTAMIENTO, AFECTO Y CEREBELO: PRESENTACIÓN DE UN CASO INFANTIL CON SÍNDROME DE SCHMAHMANN GRACIELA DEL PILAR GUERRERO RUIZ, NATALIA MORA, CAROLINA MASTRE

Hospital Militar Central, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia

Introducción: El síndrome cognitivo-cerebeloso (SCAC), o de Schmahmann, involucra déficits en funciones ejecutivas, lenguaje, habilidades visoespaciales y alteraciones neuropsiquiátricas. El cerebelo regula los estados emocionales mediante circuitos cerebelo-corticales y subcorticales. Pacientes con enfermedades cerebelosas frecuentemente presentan irritabilidad, labilidad emocional y otros trastornos afectivos. El cerebelo interactúa con regiones corticales como la corteza prefrontal medial y la amígdala, modulando las señales emocionales y el comportamiento. Se ha mapeado que las funciones no motoras del cerebelo corresponden a los lóbulos VI, VIIIB, IX y X.

Objetivo: Presentar un caso en el que se relaciona un tumor cerebeloso con un cuadro de SCAC.

Caso clínico: Paciente adolescente masculino, de 13 años, con inquietud motora, irritabilidad, coprolalia, insomnio y episodios de heteroagresión verbal y física, con inicio progresivo desde los 10 años. Recibió tratamiento farmacológico con fluoxetina, escitalopram, aripiprazol

y clonidina sin respuesta clínica significativa. A los 12 años, se detectó un astrocitoma pilocítico multicéntrico, que fue sometido a resección parcial. La resonancia magnética mostró mayor compromiso en los lóbulos cerebelosos VI y VII. La evaluación neuropsicológica evidenció disfunción ejecutiva frontal, alteraciones en regulación emocional y déficits en habilidades lingüísticas y visuoespaciales. Nunca presentó síntomas motores.

Discusión: El SCAC es un diagnóstico diferencial importante en pacientes con trastornos del neurodesarrollo y conductuales, especialmente en niños con tumores cerebelosos. La identificación temprana y el conocimiento de su prevalencia facilitan un abordaje diagnóstico y terapéutico más adecuado, mejorando la calidad de vida y el pronóstico de estos pacientes.

43. EVALUACIÓN DEL NEURODESARROLLO EN NIÑOS Y NIÑAS DE 0 A 5 AÑOS QUE CONVIVEN CON SUS MADRES EN SITUACIÓN DE PRIVACIÓN DE LIBERTAD

LUCÍA GOICOCHEA, DAIANA ARBIZA, NATALIA FLEURQUIN, GABRIEL GONZÁLEZ, LAURA CANESSA

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), ²Hospital Regional Salto, Administración de Servicios de Salud del Estado (ASSE), ³Unidad Académica de Psiquiatría Pediátrica, Facultad de Medicina (UDELAR), Uruguay

Introducción: La privación de libertad de la madre afecta múltiples aspectos del desarrollo infantil. En Uruguay, la ley permite que mujeres con hijos menores de cuatro años permanezcan con ellos en prisión. La falta de investigaciones sobre este tema plantea el desafío de producir conocimiento que ayude a reducir el impacto del encierro en el neurodesarrollo infantil.

Objetivo: Evaluar el neurodesarrollo de niños, entre 0 a 5 años de edad, que conviven con sus madres en situación de privación de libertad.

Materiales y métodos: Estudio observacional descriptivo mediante la utilización de instrumentos de medición sobre neurodesarrollo (ASQ-3), estado emocional del referente (SRQ20) y síntomas comportamentales de los niños (CBCL). Aprobado por el Comité de Ética de Salto, registrado en el Ministerio de Salud Pública con el Nro. 8267923.

Resultados: Participaron 16 madres privadas de libertad junto a sus hijos/as, 7 niñas y 9 niños. Se evidenció retrasos en diversas áreas del desarrollo, destacándose la motricidad fina (20%), comunicación y socio individual (13.3%). Se observaron síntomas internalizantes en el 57.1% de los niños y externalizantes en el 28.6%. El 43.7% de las madres presentó riesgo de depresión.

Discusión: El contexto de encierro afecta negativamente el desarrollo infantil y la salud mental materna.

44. EVALUACIÓN DEL NEURODESARROLLO Y LA CONDUCTA EN NIÑOS DE 0 A 5 AÑOS QUE VIVEN CON SUS MADRES EN UNA UNIDAD DE RECLUSIÓN DE MONTEVIDEO

VALENTINA GUSTÁ¹, ANDREA HALLER¹, GABRIEL GONZÁLEZ¹, SANTIAGO MANSILLA^{1,2}

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, ²Departamento de Métodos Cuantitativos, Facultad de Medicina (UDELAR), Uruguay

Introducción: La primera infancia constituye un período clave del neurodesarrollo. La convivencia de niños con sus madres en contexto de privación de libertad implica exposición a factores de riesgo en esta población altamente vulnerable. En Uruguay no existen publicaciones que analicen el impacto de la reclusión sobre el neurodesarrollo.

Objetivo: Describir las características del neurodesarrollo, la conducta y el vínculo de apego en niños de 0 a 5 años que viven con sus madres en una unidad de reclusión.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo, transversal. Se evaluaron 29 díadas madre-hijo mediante ASQ-3, CBCL, Massie-Campbell, SRQ-20 y entrevistas. Avalado por Comité de Ética. Se aplicó estadística descriptiva.

Resultados: El 75% de los niños presentó al menos un área afectada, destacando comunicación (39%), motricidad fina (36%) y resolución de problemas (25%). El 38.8% mostró alteraciones conductuales. El 56% no estaba escolarizado. El 89.7% de las madres presentó síntomas depresivos, 41% violencia doméstica y 62% no había culminado primer ciclo de secundaria. El 65.5% de los padres también estaba privado de libertad, y el abandono paterno alcanzaba el 31%. Identificamos asociaciones entre puntajes de síntomas conductuales y consumo materno de sustancias, no escolarización y profilaxis de anemia incompleta. El vínculo de apego fue seguro en el 100%.

Discusión: Distintos factores estructurales determinan situaciones de adversidad en estos niños. La situación de reclusión agrega riesgos como dificultad para la inserción escolar y depresión materna. Encontramos factores protectores como lactancia, apego seguro, juego y baja exposición a pantallas. Las estrategias de intervención deben ser multidimensionales y centradas en los niños.

45. IMPORTANCIA DE LA DETECCIÓN DE LA ANSIEDAD EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

FERNANDO MULAS DELGADO¹, LUIS ABAD², RUBÉN GANDÍA¹, LIGIA ZAMBRANO¹, FRANCISCA MORENO², REYES MARTÍNEZ²

¹Instituto Valenciano de Neurología Pediátrica (INVANEP), ²Centro de Desarrollo Cognitivo RED CENIT, Valencia, España

Introducción: La ansiedad es uno de los trastornos comórbidos que más frecuentemente coexiste con el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). Una detección tardía y un inadecuado tratamiento del TDAH pueden aumentar el riesgo de desarrollar otros trastornos asociados, entre ellos, la ansiedad.

Objetivos: Comprobar la prevalencia existente de la ansiedad en pacientes con TDAH obtenida de distintas fuentes de información: padres, profesores y niños. Identificar las relaciones existentes entre los niveles de ansiedad que refieren los niños con TDAH y las percepciones que tienen padres y profesores sobre la misma.

Materiales y métodos: La muestra se compuso de 122 sujetos con edades comprendidas entre 9 y 15 años con un coeficiente intelectual total (CIT) entre 80 y 120. Los instrumentos que se utilizaron fueron Escala de Inteligencia de Wechsler para niños-V (WISC-V), Cuestionario de Ansiedad Estado-Rasgo (STAIC), Sistema de Evaluación de Niños y Adolescentes (SENA) versión familia y escuela.

Resultados: Se observó que la ansiedad percibida por los niños no se relacionaba con la que aprecian padres y profesores. Sin embargo, la ansiedad que detectan padres y profesores sí está relacionada entre sí.

Conclusiones: Sería conveniente plantear una valoración de la ansiedad en cualquier evaluación neuropsicológica del TDAH dada la alta prevalencia de la comorbilidad entre ambos. Esta metodología favorecería un mejor abordaje integral del tratamiento del TDAH y de la ansiedad, incluyendo un adecuado ajuste farmacológico.

46. PSICOMOTRICIDAD TERAPÉUTICA INFANTIL: PERFIL PROFESIONAL Y MOTIVOS DE DERIVACIÓN A TRATAMIENTO EN URUGUAY

PAULA GALLICCHIO, ALEJANDRO LÓPEZ

Universidad Católica del Uruguay (UCU), Montevideo, Uruguay

Introducción: La psicomotricidad ha diversificado los paradigmas teóricos que la sustentan y a nivel terapéutico asume en Uruguay una perspectiva interdisciplinaria,

que considera aspectos sensoriomotores, psicoafectivos y vinculares de las personas, con influencia de corrientes psicológicas, pedagógicas y de las neurociencias. Las alteraciones psicomotrices afectan al neurodesarrollo en la dimensión perceptivo-motriz y relacional-afectiva, repercutiendo en las actividades de vida diaria y en la socialización.

Objetivo: El objetivo de este estudio es conocer el actual perfil profesional de quienes se desempeñan en clínica psicomotriz en Uruguay, sus encuadres de trabajo y los motivos que originan la derivación.

Materiales y métodos: Se realizó un estudio cuantitativo, descriptivo, transversal. Se encuestó mediante autorreporte a 145 psicomotricistas que realizaron terapia psicomotriz infantil entre 2020 y 2021. Las variables fueron perfil sociolaboral, encuadre de trabajo y motivos de derivación.

Resultados: El 97.9 % fueron mujeres, 46.2 % realizó estudios de posgrado. Atienden semanalmente 23 pacientes en promedio, mayoritariamente varones escolares. Los motivos de derivación más frecuentes son el TEA (71.9%) y dificultades grafomotrices (59%), siendo el menos frecuente la inhibición psicomotriz (0.7%).

Discusión: La clasificación y descripción clásica de trastornos psicomotores no se corresponde con los principales motivos de derivación, que se asocian a trastornos del neurodesarrollo. Se evidencia una brecha entre lo que los psicomotricistas aprenden en el grado, el perfil actual de pacientes y las exigencias del campo laboral. Es necesario en futuros estudios revisar los encuadres y actualizar la clasificación de los trastornos psicomotores.

47. RECONOCIMIENTO DE LA IDENTIDAD FACIAL EN NIÑOS Y NIÑAS CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

ARACELY ANTONELLA MENDOZA AGUILAR¹, MELISA GUTIÉRREZ¹, GABRIELA MEDINA¹, ROSARIO ORTOLA MARTÍNEZ¹, MARIANA LEIST¹, BELÉN VIETTI¹, NOELIA CHAMORRO¹, JUERGEN KAUFMANN², ESTEBAN VAUCHERET¹

¹Hospital Italiano, Buenos Aires, Argentina, ²Friedrich Schiller University Jena, Turingia, Alemania

Introducción: La prevalencia de prosopagnosia en personas con trastorno del espectro autista (TEA) es más alta que en la población general (35%), siendo un factor más de la heterogeneidad del trastorno. Pocos trabajos estudiaron esta problemática en pediatría, por lo que en nuestro estudio analizamos la presencia de prosopagnosia en una población pediátrica con TEA.

Materiales y métodos: Estudio prospectivo, analítico, de casos y controles.

Resultados: Incluimos 60 participantes (6 a 12 años) divididos en dos grupos: Grupo-TEA (n=30) con edad media de 9.53 años (SD 2.14) y Grupo-Control (n=30) integrado por participantes neurotípicos de una edad media de 9.16 años (SD 1.66). Los participantes con TEA rindieron peor en el reconocimiento de rostros (M=69.64; IC95% 65.86-73.83) en comparación con sus pares neurotípicos (M=82.02; IC95%78.89-85.14, $t(58)=4.91$, $p<0.001$, $d=1.26$). El Grupo-TEA obtuvo una cantidad mayor de participantes con prosopagnosia (n=7) en comparación con el Grupo-Control (n=1; test-exacto-de-Fisher; $p=0.02$, $V=0.3$). La prevalencia de prosopagnosia en el Grupo-TEA fue 23.33%, en comparación al 3.3% del Grupo-Control. Los participantes con TEA mostraron una probabilidad 8.8 veces mayor (OR=8.8; $p=0.02$) de presentar prosopagnosia.

Discusión: Nuestro trabajo destaca la importancia de considerar el reconocimiento facial como un componente del perfil social en el TEA. Además, abre la oportunidad de intervenciones para estimular el reconocimiento facial para favorecer el desarrollo de la competencia social.

48. REPORTE DE FUNCIONES EJECUTIVAS DE LAS FAMILIAS DE PERSONAS CON TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA DURANTE SU PROCESO DE EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA JUAN CONTRERAS^{1,2}, JAVIER MORAN³, BEGOÑA VIVEROS³, ELIZABETH RIVEROS⁴

¹Universidad Andrés Bello, Chile, ²Universidad de Almería, España, ³Universidad de Valparaíso, Chile, ⁴Edumedica, Chile

Introducción: El reporte de las funciones ejecutivas (FE) de las familias, nos entrega información a ser considerada en determinar el nivel de apoyo y en el diseño de un plan de intervención centrado en las necesidades de cada persona con trastorno del espectro autista (TEA) al momento de su evaluación diagnóstica.

Objetivo: Identificar cuáles son los desempeños en las FE que las familias reportan en las personas con TEA durante su evaluación diagnóstica.

Materiales y métodos: Estudio transversal, cuantitativo, de 305 reportes de FE (Brief-p y 2). Se dividieron en 3 grupos: Masculino (231) – Femenino (74), Mayores (165) – Menores (140) de 6 años y Nivel 1 (207) y 2 (98) de apoyo. Las medias Puntaje T se analizaron por medio del modelo lineal de ANOVA ($p<0.05$).

Resultados: Todas las medias de FE fueron >60, siendo más altas en el género femenino, mayores de 6 años y nivel 1 de apoyo. Hubo diferencias significativas en menores de 6 años para inhibición ($p<0.001$), mayores de 6 años en flexibilidad mental ($p<0.001$) y control emocional ($p<0.035$) y en Nivel 1 de apoyo en planificación ($p<0.001$).

Discusión: Las FE están descendidas en personas con TEA, en especial en el género femenino, mayores de 6 años y Nivel 1 de apoyo. Considerar el contexto familiar en menores de 6 años y nivel 2 de apoyo es relevante para enfrentar las características de TEA en ellos. Las diferencias en FE permiten anticipar y diseñar apoyos específicos a las familias y personas con TEA. Futuras investigaciones son necesarias para evaluar el impacto de intervenciones tempranas de FE en las trayectorias de desarrollo de personas con TEA.

49. SÍNDROME DE SCHMAHMANN: UNA HUELLA NO PENSADA EN CEREBELITIS RESUELTA. IMPORTANCIA DEL MONITOREO COGNITIVO Y EMOCIONAL. INFORME DE UN CASO

GRACIELA DEL PILAR GUERRERO RUIZ, JADY ACHIARDI, DIANA CAMARGO, NATALIA MORA

Hospital Militar Central, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia

Introducción: El síndrome de Schmahmann, o síndrome cognitivo-afectivo cerebeloso, se caracteriza por alteraciones en la conducta, la emoción y la cognición asociadas a disfunción cerebelosa. Una causa poco común pero relevante es la cerebelitis postinfecciosa, aunque ésta suele cursar con síntomas motores agudos, algunos pacientes desarrollan secuelas cognitivas y emocionales.

Objetivo: A través de la revisión de este caso queremos destacar la relevancia del cerebelo en funciones cognitivas y afectivas, ilustrar las manifestaciones clínicas del síndrome de Schmahmann tras un proceso inflamatorio agudo, invitar a reflexionar sobre la necesidad de establecer un seguimiento en los pacientes diagnosticados con cerebelitis, incluso cuando los síntomas motores se consideran resueltos, para así realizar una detección e intervención temprana.

Caso clínico: Paciente masculino de 11 años, sin antecedentes personales ni familiares de importancia diferentes a episodio de cerebelitis postinfecciosa resuelta a los 7 años 5 meses. A los 9 años y 11 meses consultó por bajo rendimiento escolar, dificultades para prestar atención, sintomatología no presentada previo a cerebelitis. Adicionalmente presentaba conductas

retadoras y opositora con padres y otras figuras de autoridad. Al examen se constataban fallas atencionales y de memoria de trabajo. La tomografía cerebral y la resonancia magnética cerebral fueron normales. Una valoración neuropsicológica evidenció criterios de trastorno por déficit de atención con hiperactividad y coeficiente intelectual limítrofe.

Discusión: El síndrome de Schmahmann tras cerebelitis postinfecciosa es una secuela poco reconocida pero relevante en niños. Su detección oportuna permite intervenir de forma adecuada y prevenir consecuencias cognitivas y emocionales a largo plazo.

50. TELEMEDICINA EN LA PRIMERA INFANCIA: EVALUACIÓN DE UNA ESTRATEGIA PARA EL ABORDAJE DE ALTERACIONES EN EL DESARROLLO EN ZONAS DEL INTERIOR DE URUGUAY

MARÍA JOSÉ RIVERA¹, PAULA GÁNDARO¹, AROLDO MORÓN¹, FRANCO GONZÁLEZ², GERVASIO CABRERA², GABRIELA GARRIDO³, LAURA CANESSA³, SILVINA ARAMBURU³, VALERIA CORBO³, FEDERICO ALZUGARAY³, SOLEDAD MACAGNO⁴, NOELIA CARRASCO⁵, ANABELLA SANTORO⁶, GABRIEL GONZÁLEZ¹, ALICIA ALEMÁN²

¹Unidad Académica de Neuropediatría, ²Unidad Académica de Medicina Preventiva y Social, ³Unidad Académica de Psiquiatría Pediátrica, ⁴Unidad Académica de Fonoaudiología, ⁵Unidad Académica de Psicomotricidad, ⁶Unidad Académica de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Montevideo, Uruguay

Introducción: La implementación de la telemedicina en salud infantil ha cobrado relevancia a partir de la pandemia de COVID-19, especialmente en contextos con limitaciones de acceso. En Uruguay, no existían experiencias evaluadas en la atención de niños pequeños con alteraciones en el desarrollo mediante esta modalidad.

Objetivo: Evaluación de la viabilidad, efectividad y pertinencia de una estrategia de telemedicina aplicada a niños/as de 12 a 36 meses con sospecha de alteraciones del desarrollo en tres departamentos del interior del país.

Resultados: Se evaluaron 48 niños/as derivados para neuropediatría, psiquiatría infantil, psicomotricidad o fonoaudiología; el 83.3% de las consultas fueron resueltas por telemedicina. En 92% de niños/as se diagnosticó un trastorno del neurodesarrollo y/o trastorno internalizante o externalizante. Los diagnósticos más frecuentes fueron trastorno del lenguaje (53.1%) y trastorno del espectro autista (18.4%). Las familias destacaron el acceso oportuno y la reducción de traslados. El equipo de salud resaltó el trabajo interdisciplinario, así como

el intercambio entre el primer nivel y especialistas. Se identificaron como dificultades: problemas de conectividad, desafíos en la coordinación y la necesidad de fortalecer la formación local.

Discusión: La aplicación de telemedicina fue una experiencia que articuló políticas públicas, academia y servicios de salud para mejorar el acceso a la atención especializada en la población objetivo. Se demuestra que la telemedicina es una herramienta factible y efectiva para la atención temprana de alteraciones del desarrollo. Su difusión es clave para promover su escalabilidad e integración al sistema nacional de salud.

51. ANÁLISIS DE LA ECOGRAFÍA LUMBOSACRA EN NEONATOS Y LACTANTES: EXPERIENCIA EN UN CENTRO DE ATENCIÓN TERCIARIA

PATRICIA PARRA VELOSO, MARIO MATAMALA, ANTONIA DÍAZ

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile

Introducción: La ecografía lumbosacra se ha consolidado como una herramienta diagnóstica eficaz, segura y no invasiva para el estudio inicial de alteraciones de la médula espinal en recién nacidos y lactantes menores de 3 meses, dada la posibilidad de evaluar estructuras medulares a través de ventanas óseas aun no osificadas.

Materiales y métodos: Entre marzo de 2023 y mayo de 2025 se realizaron 2672 ecografías de las cuales 144 correspondieron a estudios lumbosacros (5.4%). Se analizó el tipo de paciente, el servicio y motivo de la derivación y los hallazgos encontrados.

Resultados: La mayoría de los pacientes eran ambulatorios (78%) y las solicitudes fueron derivadas principalmente desde el Policlínico de Neurología Infantil (23.6%), seguido de Neonatología, Puerperio y Neurocirugía. El principal motivo clínico fue la presencia de fosita pilonidal (67.4%), seguido de estigmas cutáneos y otras causas menos frecuentes. En cuanto a los hallazgos, el 90.3% de los estudios resultaron normales. Se identificaron alteraciones en cuatro pacientes (2.8%): dos con médula anclada y dos con siringomielia, todos confirmados mediante resonancia magnética. En un 6.9% de los casos no fue posible realizar el examen por dificultades técnicas.

Discusión: Los resultados de este trabajo confirman la utilidad de la ecografía lumbosacra como método eficaz de tamizaje ante la sospecha clínica de alteraciones medulares en pacientes pediátricos. Si bien la mayoría de los estudios fueron normales, en un 2.8 % se identificaron hallazgos relevantes, como médula anclada y

siringomielia. La detección precoz de estas afecciones permite un manejo oportuno que podría evitar complicaciones neurológicas en el futuro.

52. MALFORMACIÓN DE CHIARI TIPO I EN PEDIATRÍA: 10 AÑOS DE EXPERIENCIA EN LA POLICLÍNICA ESPECIALIZADA DEL CENTRO HOSPITALARIO PEREIRA ROSSELL, MONTEVIDEO, URUGUAY

ANA KAREN GALMARINI¹, CONRADO MEDICI¹, GONZALO COSTA², FRANCISCO VILLALBA¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, ²Unidad Académica de Neurocirugía, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: La malformación de Chiari tipo I (MCI) es una alteración congénita de la unión craneocervical, caracterizada por el descenso de las amígdalas cerebelosas por debajo del foramen magno. Su diagnóstico ha aumentado, siendo frecuentemente un hallazgo incidental. La cirugía está indicada frente a la existencia de una correlación clínica-imagenológica.

Objetivo: Describir las características clínicas, imagenológicas y evolutivas de pacientes pediátricos con MCI.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, basado en análisis de historias clínicas de pacientes atendidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay. Periodo abril 2015-marzo 2025. Criterios de inclusión: descenso amigdalino ≥ 5 mm y al menos un año de seguimiento. Se analizaron síntomas, hallazgos de RM, presencia de siringomielia, evolución clínica y resultados quirúrgicos.

Resultados: Se incluyeron 76 pacientes (media edad: 7.5 años); 75% correspondía a hallazgos incidentales. El 25% presentó correlación clínica-imagenológica, siendo la cefalea occipital el síntoma más frecuente (73%). El descenso amigdalino varió entre 5 y 19 mm (media 9 mm), siendo mayor en pacientes sintomáticos. Sin embargo, un alto porcentaje de pacientes sintomáticos tuvieron descensos ≤ 10 mm. Doce pacientes presentaron siringomielia. Dieciséis fueron intervenidos quirúrgicamente (31.2% con descenso menor de 10 mm), todos con evolución clínica e imagenológica favorable.

Discusión: La MCI es un hallazgo frecuente en pediatría. La relación entre el descenso amigdalino y la sintomatología no es clara. La evaluación clínica es fundamental para definir la necesidad de cirugía, reservada para pacientes sintomáticos. En estos casos los resultados son beneficiosos, como lo indican los datos reportados en la literatura.

53. NEURODEGENERACIÓN POR ACUMULACIÓN ENCEFÁLICA DE HIERRO ASOCIADA AL GEN PLA2G6: LA IMPORTANCIA DEL ANÁLISIS DETALLADO DE LAS NEUROIMÁGENES

CÉSAR MIGUEL CÁCERES BLANCO¹, JOSEFINA GARCÍA¹, ALFREDO CERISOLA^{1,2,3}

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, ²Centro de Rehabilitación Pediátrica, Teletón, ³Centro de Referencia Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, Banco de Previsión Social, Montevideo, Uruguay

Introducción: La neurodegeneración por acumulación de hierro (NBIA) asociada a PLA2G6, es un continuo de trastornos neurodegenerativos autosómicos recesivos, caracterizados clínicamente por deterioro motor y cognitivo progresivo, alteraciones neuropsiquiátricas, signos visuales y diversos trastornos del movimiento, como distonía, parkinsonismo, espasticidad y ataxia. Se caracteriza por una acumulación progresiva de hierro en globo pálido y la sustancia negra.

Objetivo: Presentar un caso clínico de encefalopatía progresiva con variantes en el gen PLA2G6 y la importancia del análisis detallado de las neuroimágenes para la correlación fenotipo-genotipo.

Caso clínico: Varón de 4 años, portador de encefalopatía crónica progresiva con regresión de conductas motoras, con signos piramidales en miembros inferiores a partir de los 2 años y medio, asociando regresión del lenguaje expresivo verbal, cognitivo, del control esfinteriano y nistagmus horizontal bilateral. Las resonancias magnéticas encefálicas realizadas a los 2 años y medio y a los 3 años 11 meses, fueron informadas como normales. En la revisión de las imágenes, se constataron depósitos de hierro en *globus pallidus* y sustancia nigra e imágenes de restricción de la difusión a nivel de ambos núcleos estriados. El estudio genético mediante secuenciación de nueva generación identificó dos variantes en el gen PLA2G6: c.2221 C>T; p.(Arg741Trp), patogénica; y c.2032A>G, p.(Lys678Glu), probablemente patogénica.

Discusión: En las NBIA, el análisis detallado de las imágenes en susceptibilidad magnética es clave para la orientación diagnóstica, la confirmación a través del estudio genético, evitar la realización de exámenes innecesarios, el adecuado asesoramiento genético y el acceso a protocolos de investigación en relación con tratamientos específicos.

54. PERFIL CLÍNICO Y ECOGRÁFICO DE LA VASCULOPATÍA LENTICULOESTRIADA EN RECIÉN NACIDOS Y LACTANTES

PATRICIA PARRA VELOSO, JOSÉ MIGUEL CÁRDENAS, FERNANDO ACUÑA D.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile

Introducción: La vasculopatía lenticuloestriada (VLE) es un hallazgo ecográfico observado en la región de los ganglios basales y tálamos, caracterizado por mayor ecogenicidad, lineal o punteada, cuyo significado clínico aún no está del todo claro.

Objetivo: Explorar las características clínicas y ecográficas de pacientes a partir de la revisión de ecografías cerebrales en contexto hospitalario y ambulatorio.

Materiales y métodos: Se analizaron 2528 ecografías cerebrales entre marzo de 2023 y mayo de 2025 de neonatos y lactantes.

Resultados: De 2528 ecografías, 763 (30.1%) revelaron imágenes compatibles con VLE, evidenciando que se trata de una alteración relativamente frecuente. La distribución fue similar entre pacientes hospitalizados (52.3%) y ambulatorios (47.7%), no siendo exclusivo de contextos clínicos complejos. Las solicitudes provinieron principalmente de Neonatología (59.4%) y Neurología Infantil (27.4%). Entre las principales causas clínicas se encontraron la prematuridad (36.6%), retraso del crecimiento intrauterino (8.1%), exposición a drogas (3.3%) y síndromes genéticos o dismórficos. En cuanto a la gravedad, el grado I fue el más común (59.5%), seguido por los grados II (20.3%) y III (10%). En un 76.1% de los casos el compromiso fue bilateral, y el 23.9% fue unilateral, siendo el hemisferio derecho el más afectado (60.4%).

Discusión: La VLE fue un hallazgo ecográfico común en esta serie de pacientes, observándose tanto en contextos hospitalarios como ambulatorios. Aunque su significado clínico aún no está completamente dilucidado, la identificación de VLE grado III, debería motivar un seguimiento neurológico dirigido, considerando la posible asociación con un mayor riesgo de accidente cerebrovascular (ACV), ante traumatismo craneoencefálico leve.

55. SÍNDROME DE STURGE-WEBER: ANÁLISIS COMPARATIVO ENTRE MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y HALLAZGOS NEURORRADIOLÓGICOS

MARIA PAULA RAMOS, MARÍA CELESTE BUOMPADRE
Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

Introducción: El síndrome de Sturge-Weber (SSW) es una condición neurocutánea poco frecuente. La ex-

tensión del angioma leptomeníngeo se asocia con peor pronóstico de epilepsia, eventos stroke-like y discapacidad intelectual.

Objetivos: Determinar si es posible establecer una correlación entre los hallazgos neurorradiológicos y la gravedad del fenotipo clínico de la enfermedad en pacientes con SSW.

Materiales y métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo y longitudinal de pacientes con SSW atendidos en el hospital entre 2009-2024 y resonancia magnética con contraste. Variables: epilepsia, eventos stroke-like, estatus epiléptico, cefalea, hemiparesia, compromiso cognitivo. Los hallazgos por resonancia (angioma uni o bilateral, compromiso supratentorial y supra-infratentorial) se correlacionaron con las variables clínicas. El análisis estadístico se realizó con el test exacto de Fisher, U de Mann-Whitney y el test de Fisher-Freeman-Halton.

Resultados: Se incluyeron 22 pacientes, el 91% presentó epilepsia. La edad promedio de inicio fue 6.6 meses, 64% presentó estatus epiléptico. Evolución: 30% epilepsia farmacorresistente. La frecuencia de eventos stroke-like fue de 64% y el 36% cefalea tipo migrañosa. RM: el 86% presentaba angioma unilateral, 13% bilateral y 23% presentaba también compromiso infratentorial.

Discusión: En nuestra cohorte de pacientes con SSW tipo I, se observó una alta frecuencia de epilepsia, de inicio precoz y con predominio de crisis focales. La presencia de angioma leptomeníngeo bilateral y de calcificaciones se asoció a un fenotipo clínico más grave, caracterizado por epilepsia de inicio más temprano, mayor frecuencia de farmacorresistencia y compromiso cognitivo.

56. CARACTERÍSTICAS DE POTENCIALES EVOCADOS VISUALES EN EL ESPECTRO DE LA NEURITIS ÓPTICA POR MOGAD EN LA EDAD PEDIÁTRICA. REVISIÓN DE CASOS

LENNIN ANTONIO MÁRQUEZ VILLASEÑOR, RAÚL HUMBERTO GONZÁLEZ GONZÁLEZ, ADRIANA CARLOTA CANTÚ SALINAS, OSCAR DE LA GARZA PINEDA, FERNANDA FLORES ALFARO, SERGIO SALDÍVAR DÁVILA, ANA LUISA CARRIÓN GARCÍA, BEATRIZ EUGENIA CHÁVEZ LUÉVANOS

Servicio de Neurología, Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México

Introducción: La neuritis óptica (NO) es una afección inflamatoria aguda del nervio óptico, caracterizada por pérdida visual, dolor ocular y discromatopsia, y puede estar relacionada con la enfermedad asociada a anti-

cuerpos contra glicoproteínas de oligodendrocitos de mielina (MOGAD), representando aproximadamente el 50% de los síndromes desmielinizantes agudos en niños menores de 11 años. Los potenciales evocados visuales (PEV) permiten identificar de manera temprana alteraciones en la vía visual, incluso sin evidencia en estudios de imagen, y diferenciar entre daño desmielinizante o axonal según sus parámetros electrofisiológicos.

Objetivo: Describir los hallazgos de los PEV en pacientes pediátricos en relación con la NO por MOGAD analizando sus parámetros de disfunción y su utilidad en el diagnóstico.

Casos clínicos: Caso 1: Masculino de 13 años NO bilateral, PEV: disfunción desmielinizante bilateral grave y disfunción axonal secundaria. Caso 2: Masculino de 7 años NO bilateral, PEV: disfunción desmielinizante bilateral grave y disfunción axonal secundaria. Caso 3: Femenino de 9 años NO bilateral, PEV: disfunción desmielinizante por retardo en la conducción bilateral. Caso 4: Femenino de 12 años NO bilateral, PEV: disfunción moderada axonal por ausencia de respuesta bilateral.

Discusión: Los PEV permiten un diagnóstico temprano y seguimiento de la disfunción visual en NO por MOGAD, incluso sin alteraciones en imagen. Esta serie destaca una afectación bilateral grave y compromiso axonal, hallazgos poco enfatizados en estudios previos.

57. EFICACIA Y SEGURIDAD DE RITUXIMAB EN ESCLEROSIS MÚLTIPLE PEDIÁTRICA: SEGUIMIENTO CLÍNICO Y RADIOLÓGICO DE UNA COHORTE DURANTE DOS AÑOS LUZ MARILDA GONZÁLEZ IBARROLA, ANDREA PAREDES, RUTH ECHAGUE, JOSÉ MEDINA, CYNTHIA FLORENTIN, ZOILO MOREL

Instituto de Previsión Social, Asunción, Paraguay

Introducción: La esclerosis múltiple de inicio pediátrico es una enfermedad inflamatoria y desmielinizante del sistema nervioso central, con evolución más agresiva que en adultos. El inicio precoz de terapias de alta eficacia puede modificar su curso. Rituximab, anticuerpo monoclonal anti-CD20, ha sido descrito como opción terapéutica eficaz, aunque su uso sigue siendo off-label en población pediátrica.

Objetivo: Evaluar la eficacia y seguridad de rituximab como tratamiento en niños y adolescentes con esclerosis múltiple, mediante seguimiento clínico y radiológico durante dos años.

Materiales y métodos: Estudio retrospectivo de cohorte que incluyó pacientes de 0 a 18 años diagnosticados según criterios de McDonald, tratados con rituximab como

terapia inicial. Se recolectaron datos clínicos (recaídas, EDSS, eventos adversos) y radiológicos (carga y actividad lesional en resonancia magnética), con seguimiento mínimo de 24 meses desde el inicio del tratamiento.

Resultados: Se incluyeron siete pacientes (5 femeninos), previamente sanos y con bandas oligoclonales positivas. Todos presentaban alta carga lesional y múltiples brotes previos. Rituximab fue indicado en el primer año desde el debut clínico. Un caso fue tratado tras conversión de síndrome clínico aislado. No se registraron recaídas ni progresión clínica; todos mantuvieron EDSS ≤ 1 . Las resonancias mostraron ausencia de nuevas lesiones, sin captación de contraste, y reducción del tamaño y número de las previas. No se observaron efectos adversos ni colaterales.

Discusión: Rituximab se utilizó como tratamiento de primera línea, demostrando eficacia sostenida, sin brotes ni progresión clínica, con EDSS estable, reducción de la carga lesional y excelente tolerancia. Estos hallazgos, acordes con la literatura, respaldan su uso precoz pese a su indicación *off-label*.

58. ESPASMOS MEDULARES SECUNDARIOS A MIELITIS POR ANTIACUAPORINA-4 CON NEUROIMAGEN ATÍPICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO JOSEFINA GARCÍA¹, GUILLERMO PELUFFO¹, CONRADO MEDICI¹, VIRGINIA PEDEMONTE¹, GABRIEL GONZÁLEZ¹, MAGDALENA PUCURULL²

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR),

²Servicio de Imagenología, Centro Hospitalario Pereira Rossell, ASSE, Montevideo, Uruguay

Introducción: La neuromielitis óptica (NMO) es un síndrome inflamatorio del sistema nervioso central, asociado a anticuerpos séricos de inmunoglobulina G antiacuaporina-4 (AQP4-IgG). Los trastornos del movimiento espinal (TME) se informan en el 20-45% de los adultos afectados y son causa importante de discapacidad. Hay escasos reportes en pacientes pediátricos. Las lesiones medulares longitudinalmente extensas son típicas, y la identificación del signo tridente en resonancia magnética (RM) puede apoyar el diagnóstico.

Objetivo: Describir un caso pediátrico de NMOSD-AQ4 con una presentación clínica inusual y hallazgos neuroimagenológicos atípicos.

Caso clínico: Sexo femenino, 11 años, previamente sana. Presentó de forma subaguda y progresiva parestias y hemiparesia derecha, con espasmos distónicos en mano izquierda. Negaba infecciones o inmunizaciones

recientes. No presentó trastornos esfinterianos ni sensoriales visuales. La RM de médula espinal identificó imagen pseudotumoral sólida heterogénea centro-medular, desde unión bulbo-medular hasta C4, hiperintensa en T2, con el signo característico del tridente tras administración de gadolinio. No presentó lesiones supratentoriales. El estudio citoquímico del líquido cefalorraquídeo fue normal. La dosificación de AQP4-IgG por inmunofluorescencia indirecta fue de 1:1000. Recibió dexametasona y bolos de metilprednisolona con mejoría parcial de síntomas deficitarios y reducción imagenológica de la lesión intramedular. Se realizó tratamiento con carbamazepina con desaparición de los espasmos distónicos.

Discusión: Son pocos los reportes de TME asociados a enfermedades inmunomediadas del SNC en niños, y existe tratamiento sintomático para éstos. Los patrones imagenológicos, algunos de ellos infrecuentes, asociados a la clínica, permiten sospechar esta enfermedad, la cual requiere confirmación mediante la búsqueda de AQP4-IgG.

59. NEUROPATÍA ÓPTICA BILATERAL: PRESENTACIÓN CLÍNICA ATÍPICA Y DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO

CAROLINA SLIDER, ANDREA SAVRANSKY, PAULA IVAROLA, MARÍA LUZ MONTI, SILVIA TENEMBAUM

Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

Introducción: La neuropatía óptica en pacientes pediátricos se caracteriza por disminución de la agudeza visual asociada a dolor ocular y discromatopsias. En primera instancia la etiología más frecuente es la inflamatoria; sin embargo, se deben descartar etiologías menos frecuentes estando atentos a las banderas rojas clínicas y radiológicas.

Objetivo: Reportar dos pacientes diagnosticados con neuropatía óptica bilateral haciendo énfasis en las banderas rojas que aportaron al diagnóstico.

Casos clínicos: Se estudiaron dos pacientes con disminución progresiva de la agudeza visual bilateral. El primero asociaba diabetes insípida y baja talla. Se realizó RM que evidenciaba a nivel quiasmático un realce del mismo y fondo de ojo con papilas pálidas. Inició tratamiento con metilprednisolona por 10 días sin respuesta clínica ni radiológica, por lo cual se consensuó realizar biopsia que reveló diagnóstico de germinoma supraselar. El segundo paciente tenía diagnóstico previo de leucemia linfoblástica aguda y en contexto de la misma inició con disminución de la agudeza visual asociada a cefalea. En la neuroimagen se observaron nervios ópticos

engrosados y tortuosos. Realizó 5 días de corticoterapia sin respuesta clínica por lo cual, interpretando otras posibles etiologías, se realizó punción de médula ósea que evidenció recaída de enfermedad de base.

Discusión: Describimos dos pacientes con neuropatía óptica bilateral. Consideramos imperiosa la sospecha clínica, signos/síntomas asociados que puedan aportar al diagnóstico, como así también considerar la falta de respuesta al tratamiento; la cual nos orientó a pensar en enfermedades oncológicas.

60. RESPUESTA A INMUNOTERAPIA EN DOS ADOLESCENTES CON TRASTORNO DESINTEGRATIVO DEL SÍNDROME DE DOWN: REPORTE DE CASOS

ARACELY ANTONELLA MENDOZA AGUILAR, JESSICA PULIDO, CLARISA MAXIT, JAVIER JEREZ, ESTEBAN VAUCHERET

Hospital Italiano, Buenos Aires, Argentina

Introducción: El trastorno desintegrativo del síndrome de Down (TDSD) se caracteriza por una regresión neuropsiquiátrica subaguda en adolescentes previamente estables con síndrome de Down. Se desconoce su etiología, aunque se proponen mecanismos autoinmunes. La respuesta a la inmunoterapia ha sido comunicada en series internacionales, incluido un estudio realizado en el Hospital Infantil de Los Ángeles; sin embargo, no existen reportes documentados en Latinoamérica, destacando la importancia de nuevos estudios a futuro.

Casos clínicos: Se presentan dos adolescentes con síndrome de Down y regresión en múltiples dominios del desarrollo. Ambos fueron evaluados mediante resonancia magnética cerebral con espectroscopía, polisomnografía, análisis de líquido cefalorraquídeo (incluyendo bandas oligoclonales y panel de encefalitis autoinmune), estudios metabólicos e inmunológicos, sin hallazgos patológicos. La funcionalidad adaptativa se valoró antes y después del tratamiento con la Escala de Conducta Adaptativa Vineland II. Ambos recibieron inmunoglobulina intravenosa. Se observó mejoría clínica progresiva: recuperación de habilidades comunicativas, control esfinteriano, autonomía en la marcha e incremento de la participación social.

Discusión: El TDSD es una entidad a considerar en pacientes con síndrome de Down que presentan regresión, con afectación de las funciones adaptativas y sociales. Aunque no existen criterios diagnósticos establecidos, sí se cuenta con un consenso de expertos publicado en 2022 que orienta su diagnóstico. El abordaje diagnóstico debe ser sistemático para

descartar otras causas de regresión. Aún no hay una etiología definida. La respuesta favorable a inmunoterapia observada en nuestros pacientes coincide con lo publicado en la literatura internacional y refuerza el valor de intervenir tempranamente en pacientes seleccionados.

61. USO DE TERAPIA COMBINADA CON INMUNOGLOBULINA INTRAVENOSA Y CORTICOIDES EN SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ AXONAL GRAVE: SERIE DE TRES CASOS EN UN CENTRO DE REFERENCIA PEDIÁTRICO

ADÁN SEBASTIÁN PORTILLO CENTURIÓN, CARLOS FRANCO, MELISSA DIAZ

Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, San Lorenzo, Paraguay

Introducción: El síndrome de Guillain-Barré (SGB) tipo axonal es una forma menos frecuente pero más grave, caracterizada por disfunción motora grave, progresión rápida y peor pronóstico funcional. En Paraguay, su frecuencia es poco reportada en pediatría. Su fisiopatología incluye daño axonal primario con edema inflamatorio precoz. Estudios recientes sugieren que la combinación de inmunoglobulina intravenosa (IgIV) con bolos de metilprednisolona puede potenciar la recuperación en formas axonales graves.

Objetivo: Describir la evolución clínica de tres pacientes pediátricos con SGB axonal grave tratados con esquema combinado de IgIV y corticoides.

Casos clínicos: Caso 1: Varón, 2 años, debilidad progresiva, disfagia y disfunción esfinteriana. EMG: polirradiculoneuropatía motora axonal; LCR: disociación albúmino-citológica; RMN medular: radiculopatía. Caso 2: Niña, 20 meses, debilidad progresiva generalizada, arreflexia. LCR: disociación albúmino-citológica, EMG: neuropatía axonal motora pura (AMAN); RMN medular: realce radicular. Caso 3: Varón, 2 años, pérdida de marcha, debilidad axial y arreflexia; LCR: disociación albúmino-citológica, EMG: AMAN. RMN medular: realce radicular. Todos con progresión rápida (pico <4 días, Hughes ≥ 4). Tratamiento: IgIV (2 g/kg) + metilprednisolona (30 mg/kg/día por 3-5 días) + prednisona oral (2 mg/kg/día por 28 días). Recuperación funcional progresiva en todos.

Discusión: El uso combinado de IgIV y corticoides en SGB axonal grave pediátrico se asoció a buena respuesta clínica. Nuestra experiencia apoya el uso precoz de esta estrategia terapéutica en formas axonales graves, respaldada por evidencia fisiopatológica y estudios recientes.

62. UTILIDAD DE LA INTERLEUCINA-6 EN LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO Y PLASMA PARA GUIAR EL DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y EL INICIO DEL TRATAMIENTO EMPÍRICO EN ENCEFALITIS AUTOINMUNE PEDIÁTRICA

LUZ MARILDA GONZÁLEZ IBARROLA, ANDREA PAREDES, RUTH ECHAGUE, JOSÉ MEDINA, CYNTHIA FLORENTIN, ZOILO MOREL

Institución de Previsión Social, Asunción, Paraguay

Introducción: La encefalitis autoinmune (EA) pediátrica representa un desafío diagnóstico debido a su presentación clínica heterogénea y a la ausencia de biomarcadores específicos. La interleucina-6 (IL-6), citocina proinflamatoria, ha sido implicada en diversas enfermedades neuroinflamatorias, incluida la EA.

Objetivo: Evaluar la utilidad de los niveles de IL-6 en líquido cefalorraquídeo (LCR) y plasma, y del cociente LCR/plasma, como herramienta diagnóstica y orientadora del tratamiento inmunomodulador empírico en pacientes pediátricos con sospecha de EA.

Materiales y métodos: Estudio prospectivo en 18 pacientes (2-18 años) con diagnóstico clínico de EA, atendidos entre abril de 2023 y marzo de 2025. Se aplicaron criterios clínicos adaptados de Graus y col. (2016), considerando encefalopatía subaguda con síntomas conductuales, psiquiátricos, convulsiones o disautonomías, excluyendo causas infecciosas, metabólicas o estructurales. Se determinaron niveles de IL-6 en LCR y plasma al inicio del cuadro y se calculó el cociente LCR/plasma (positivo si >1). Se consignaron diagnósticos inmunológicos específicos.

Resultados: En 8 pacientes se dosificó IL-6 en plasma, con niveles elevados en todos. En 8 se midió IL-6 en LCR; en 4 se obtuvo el cociente LCR/plasma, siendo >1 en el 100%, lo que sugiere producción intratecal. Se identificaron anticuerpos en 6 casos: anti-NMDAR (3), anti-GAD65 (2), anti-MOG (1). También se incluyeron pacientes seronegativos con características clínicas compatibles con EA probable.

Discusión: La medición de IL-6 en LCR y plasma, especialmente el cociente LCR/plasma, podría ser útil en el diagnóstico temprano de EA y para guiar el inicio del tratamiento empírico. Se requieren más estudios para validar su uso clínico.

63. COMPLICACIONES Y FACTORES ASOCIADOS A ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA DURANTE UN AÑO EN HOSPITAL UNIVERSITARIO DEL NORESTE DE MÉXICO

DIANA ELISA NARVÁEZ GONZÁLEZ, OSCAR DE LA GARZA PINEDA, ANA LUISA CARRIÓN GARCÍA,

ADRIANA CARLOTA CANTÚ SALINAS, BEATRIZ EUGENIA CHÁVEZ LUÉVANOS

Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Monterrey, México

Introducción: La asfixia perinatal afecta a 3-5/1000 recién nacidos, siendo de las principales afecciones con impacto neurológico, causante de ingreso a unidades de cuidados intensivos neonatales (UCIN), donde 1/1000 cursan con encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) moderada o grave.

Objetivo: Describir las complicaciones y factores asociados de los pacientes con diagnóstico de EHI en Hospital Universitario del noreste de México durante un año.

Materiales y métodos: Análisis descriptivo, retrospectivo y transversal de los pacientes ingresados a UCIN durante el año 2024 con diagnóstico de encefalopatía hipóxico-isquémica leve, moderada y grave.

Resultados: Se estudiaron 43 pacientes ingresados a UCIN durante el año 2024, separados en 2 grupos, 15 pretérmino (35%) y 23 de término (65%); el 70% obtenidos vía cesárea y el 30% vía vaginal. Por medio de clasificación de Sarnat, se presentaron EHI grado leve (22), seguido de moderado (11) y finalmente grave (10). De las principales complicaciones observadas en 9 de los pacientes, fue la hemorragia intraventricular (HIV). El 51% fueron producto de la gesta 1 de padres menores de edad, en unión libre, con educación básica incompleta y sin control prenatal adecuado (85%).

Discusión: En base a este estudio, la mayoría de los pacientes que presentaron complicaciones asociadas a HIV leve, mejoraron a los pocos días. Sin embargo, de acuerdo con la literatura se refuerza que entre el 20-30% de los recién nacidos llegan a presentar HIV, y de ellos, principalmente los que cursan con EHI moderada-grave, quienes durante el seguimiento suelen presentar secuelas motoras y retraso en hitos del desarrollo.

64. ENCEFALOPATÍA GRAVE DE INICIO NEONATAL INFRECUENTE: CUANDO EL PATRÓN NEURORRADIOLÓGICO ES ORIENTADOR
CAROLINA SLIDER, ELIZABETH CHICO ANDRADE, MARÍA CELESTE BUOMPADRE

Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

Introducción: Dentro de las etiologías de encefalopatía neonatal grave deben considerarse entidades como el déficit de sulfito oxidasa (SO) y cofactor de molibdeno (MoCo).

Objetivos: Analizar aspectos clínicos y estudios complementarios de pacientes con diagnóstico final SO y MoCo.

Casos clínicos: Caso 1: Varón de 28 días de vida, debutó con encefalopatía aguda y estado de mal focal. Antecedentes perinatológicos negativos. Examen físico: hipotonía y trastorno extrapiramidal. RM de cerebro: lesiones bilaterales simétricas con áreas hiperintensas en T1 en núcleos estriados y tálamos ópticos. Áreas de restricción en DWI del esplenio calloso y subcortical bioccipital. EEG: encefalopático. Por los hallazgos neurorradiológicos se solicitó ácido úrico y homocisteína: ambos descendidos. Exoma: variante patogénica en MOCS1. Diagnóstico final MoCo. Caso 2: Mujer de 5 días de vida, debutó con encefalopatía aguda, irritabilidad y estado de mal focal. Sin antecedentes. Examen físico: hipotonía axial y trastorno extrapiramidal. RM de cerebro: hiperintensidades de sustancia blanca con restricción en DWI cortical y subcortical que respetaba ganglios de la base. EEG: encefalopático. Por patrón neurorradiológico se realizó ácido úrico (normal) y homocisteína (disminuida). Exoma: variante patogénica en el gen SUOX1. Diagnóstico final SO.

Discusión: Presentamos dos pacientes con formas graves de SO y CoM. El patrón neurorradiológico mimetizado de encefalopatía hipóxico-isquémica fue orientador para la solicitud de laboratorio, teniendo en cuenta además la ausencia de evento centinela. Es importante considerar estas entidades principalmente porque el CoM actualmente tiene tratamiento en etapas tempranas. Se revisó literatura de escasos reportes de ambas enfermedades, siendo de inicio en etapa neonatal y presentación grave.

65. FACTORES DE RIESGO PARA HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR EN PREMATUROS MENORES DE 32 SEMANAS, EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL EN LIMA, PERÚ

DANIEL GUILLÉN PINTO, CAROL MUNAYCO CORTEZ, MARÍA LUZ ROSPIGLIOSI LÓPEZ

Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima, Perú

Introducción: La hemorragia intraventricular (HIV) es la enfermedad neurológica más frecuente en los neonatos prematuros. Sin embargo, los factores de riesgo pueden ser múltiples y diferentes para cada región.

Objetivo: Determinar los factores de riesgo para HIV en prematuros menores de 32 semanas (PT<32).

Materiales y métodos: Estudio analítico secundario de tres cohortes, homogenizadas, de PT<32 atendidos en la UCIN del Hospital Nacional Cayetano Heredia de Lima, con seguimiento clínico neurológico y ultrasonido cerebral. Se realizó análisis bivariado y multivariado de las variables prenatales, natales y postnatales de acuerdo con el tiempo de presentación, gravedad y lateralidad del sangrado ventricular.

Resultados: Se incluyeron 185 PT<32. El 30.6% presentó HIV, 66.1% fueron menores de 28 semanas. Para HIV leve, los factores de riesgo fueron la hemorragia pulmonar (RR=3.8, p=0.011), el ductus arterioso patente (RR=2.22, p=0.029), bajo peso al nacer (<1000) (RR=2.1, p=0.024), corioamnionitis histológica (CAH) (RR=1.8, p=0.047). Y, para HIV grave, fueron edad gestacional <28 semanas (RR=12.6, p=0.008), ventilación mecánica (RR=7.6, p=0.000), hemorragia pulmonar (RR=5.8, p=0.000), control prenatal insuficiente (RR=5.8, p=0.047), hiponatremia (RR=3.5, p=0.001) y sepsis neonatal temprana (RR=2.9, p=0.017).

Discusión: La HIV sigue siendo muy frecuente en los PT<32. Se muestran diferentes factores de riesgo de acuerdo a la forma de presentación de la hemorragia. Para HIV leve, se asoció la hemorragia pulmonar, el ductus arterioso patente, falta de tratamiento corticoide y CAH. Para HIV grave, destacó la menor edad gestacional, control prenatal incompleto, ventilación mecánica y sepsis temprana. Se observaron varios factores relacionados, potencialmente prevenibles.

66. RECIÉN NACIDO CON ISQUEMIA MEDULAR CERVICAL LUEGO DE UNA CESÁREA A TÉRMINO

LUCÍA DECAUX¹, MACARENA BARBOZA², MARÍA JOSÉ RIVERA², FEDERICO BALTAR², HELENA SOBRERO¹, CONRADO MEDICI²

¹Unidad Académica de Neonatología, ²Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Introducción: La lesión medular neonatal es una entidad infrecuente y subdiagnosticada. Generalmente se asocia a partos traumáticos y cateterismos umbilicales, y menos frecuentemente se presenta en embarazos y partos sin complicaciones. Este aspecto y su gran variabilidad de manifestaciones clínicas, la vuelve un reto tanto diagnóstico como terapéutico.

Objetivo: Reportar un caso de lesión medular isquémica en una recién nacida a término tras una cesárea aparentemente sin complicaciones.

Caso clínico: Recién nacida a término, normopeso, vigorosa, nacida por cesárea electiva luego de un embarazo sin complicaciones. Al nacimiento se constató plejía flácida arrefléxica bilateral de miembros superiores, sin otras alteraciones en el examen físico. La resonancia magnética (RM) de médula evidenció una lesión isquémica desde C3 hasta T1, bilateral, a predominio izquierdo. No se encontraron factores de riesgo asociados. En la evolución, presentó mejoría parcial, con

paresia de miembro superior derecho y plejía persistente de miembro superior izquierdo.

Discusión: Esta entidad representa un desafío diagnóstico que debe sospecharse, incluso ante recién nacidos sin antecedentes perinatales de riesgo. La RM medular es clave para su diagnóstico precoz. El pronóstico funcional a largo plazo es incierto, con recuperación parcial en la mayoría de los casos, la cual puede estar vinculada al inicio precoz de la rehabilitación.

67. UTILIDAD DIAGNÓSTICA DE LA ECOGRAFÍA CEREBRAL EN RECIÉN NACIDOS PREMATUROS EXTREMOS

PATRICIA PARRA VELOSO, VALENTINA NARANJO L., MARÍA JOSÉ AGUAYO

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile

Introducción: La ecografía cerebral es clave en la evaluación de recién nacidos prematuros extremos por su accesibilidad, seguridad y reproducibilidad. Este estudio busca describir los principales hallazgos ecográficos y su utilidad diagnóstica.

Materiales y métodos: Se analizaron 263 ecografías cerebrales realizadas entre marzo 2023 y mayo 2025 en neonatos de 28 semanas o menos.

Resultados: La mayor proporción fueron prematuros de 28 semanas (37.2%), seguidos por los de 25 (24%), 26 (20%), 27 (12.4%), 24 (6.6%) y 23 semanas (1.5%). La prematuridad fue el principal motivo de solicitud, otros fueron restricción del crecimiento intrauterino (8%), apnea (2.3%), exposición prenatal a sustancias (2.3%), hiperbilirrubinemia (2.3%) y síndrome dismórfico (1.9%). La hiperecogenicidad periventricular fue el hallazgo más frecuente (75.9%), aunque solo el 9.3% evolucionó a leucomalacia periventricular. En 15 de estos casos (63%) se complementó con resonancia magnética cerebral, confirmando el diagnóstico en 13 pacientes (87%), incluyendo una forma multiquística. En un caso se realizó una tomografía computarizada cerebral, evidenciando alteraciones compatibles con leucoaraiosis y ventriculomegalia. La vasculopatía lenticuloestriada se observó en 26.3% de los casos. La hemorragia de matriz germinal e intraventricular en 24.8%, predominando el grado I (68%), luego grados II (6.2%), III (3.1%) y IV (7.8%). Solo el 6.6% de las ecografías se informaron normales.

Discusión: En esta cohorte de prematuros extremos, la hiperecogenicidad periventricular fue el hallazgo ecográfico más común, con infrecuente evolución a leucomalacia periventricular. La detección de hemorragias grado II y IV guió decisiones clínicas y terapéuticas. La información obtenida es clave para favorecer un manejo neonatal oportuno y de calidad.

68. CAMBIOS ELECTROENCEFALOGRÁFICOS DE RECUPERACIÓN DE HUSOS DE SUEÑO TRAS CIRUGÍA DE EPILEPSIA EN PEDIATRÍA: REPORTE DE CASOS

MARÍA DE LOS ÁNGELES OLIVARES GUTIÉRREZ, ANA CARRIÓN, JOSÉ ARENAS, SAMUEL PÉREZ, ÁNGEL MARTÍNEZ, LUIS FLORES, ÓSCAR DE LA GARZA, BEATRIZ CHÁVEZ

Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Monterrey, México

Introducción: Los husos de sueño son distintivos del sueño N2 y se les atribuye un papel clave en la cognición. En epilepsia se ha documentado una alteración de estos ritmos, especialmente en la región epileptógena. La cirugía de epilepsia busca el control de las crisis epilépticas, así como la restauración de la función cortical, mejorando la actividad de los husos de sueño.

Objetivo: Mostrar los cambios electroencefalográficos de recuperación de husos de sueño tras cirugía de epilepsia en pediatría.

Casos clínicos: Caso 1: Masculino de 20 meses, síndrome de West, epilepsia refractaria, discapacidad intelectual grave. Electroencefalograma (EEG) previo: escasos husos. Callosotomía parcial. Un mes posterior: sin crisis, EEG: incremento en la frecuencia de husos de sueño. Caso 2: Masculino, 13 años, epilepsia mesial temporal, crisis tónicas, ausencia, discapacidad intelectual moderada. EEG previo: husos ausentes en hemisferio derecho. Lobectomía temporal derecha y amigdalohipocampectomía. Seguimiento a 12 meses: libre de crisis, EEG: presencia de husos del sueño en región central derecha. Caso 3: Femenina, 14 años, síndrome de Lennox-Gastaut, crisis tónicas, atónicas y ausencia. EEG previo: husos del sueño escasos. Callosotomía total. EEG posterior: reducción de descargas y husos del sueño presentes.

Discusión: La cirugía de epilepsia demuestra mejoría en la actividad de husos del sueño, particularmente en husos lentos. La recuperación de éstos se interpreta como signo de reorganización funcional talamocortical. Tener un sueño fisiológico mejora de forma significativa la memoria, el nivel cognitivo, así como la calidad de vida del paciente. Los husos de sueño son necesarios para la consolidación de la memoria y demuestran el papel activo del sueño en el aprendizaje.

69. ESCLEROSIS MESIAL TEMPORAL COMO COMPLICACIÓN SUBAGUDA-CRÓNICA AL USO DE METOTREXATO EN UN PACIENTE CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA. REPORTE DE UN CASO

ANA ELIA ROSAS AYALA, OSSKAR IVÁN RINCÓN ARDILA, MARIO GONZÁLEZ MEDINA

Hospital Regional de Alta Especialidad Dr. Rodolfo Nieto Padrón, Villahermosa, México

Introducción: Entre el 7-10% de los niños diagnosticados con leucemia linfocítica aguda (LLA) presentan crisis en su vida. La neurotoxicidad del metotrexato (MTX) ocurre en un 3% de los pacientes, se reconoce su efecto sobre el sistema GABAérgico por un aumento en la concentración de homocisteína debido a la deficiencia de folato; este último puede metabolizarse a los neurotransmisores excitatorios ácido homocisteico y ácido cisteína sulfinico, agonistas endógenos del receptor N-metil-D-aspartato (NMDA) causantes de muerte neuronal.

Objetivo: Comunicar el caso clínico de una paciente pediátrica con crisis de lóbulo temporal de inicio incipiente 48 horas posteriores a infusión continua de MTX, categorizando dicha manifestación como subaguda y secundaria al tratamiento.

Caso clínico: Paciente femenina de 5 años con diagnóstico de LLA tipo B, en fase de segunda consolidación con metotrexato intravenoso. Cuarenta y ocho horas posteriores a la administración de MTX durante el sueño fisiológico, presentó crisis focal motora tónica que se generalizó, seguida de un periodo postictal con somnolencia y pérdida de esfínteres. El electroencefalograma evidenció ondas lentas generalizadas en región temporal, la resonancia magnética reveló pérdida de volumen cerebral con predominio temporal derecho, asimetría de los pilares del fórnix, dilatación ventricular y hallazgos compatibles con esclerosis mesial temporal incipiente.

Discusión: Este caso ilustra manifestación subaguda de neurotoxicidad inducida por metotrexato, con evidencia estructural, clínica y eléctrica de epilepsia del lóbulo temporal. Se sugiere como causalidad, la interrupción de vías bioquímicas, incluyendo folato y homocisteína, el aumento de neurotransmisores excitatorios (como glutamato), la misma que se ha reportado en la literatura; sin embargo, aún es un supuesto y no se conocen los mecanismos exactos por los cuales se desarrollan dichas anomalías estructurales.

70. NEUROTOXICIDAD ASOCIADA AL TRATAMIENTO CON METOTREXATE EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LEUCEMIA MARÍA PAZ DEBITONTO^{1,2}, RODRIGO CHILDE¹, CARLOS ZUNINO¹, FABIANA MOROSINI³, FEDERICO BALTAR²

¹Unidad Académica Pediatría C, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), ²Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, UDELAR, ³Servicio Hemato-Oncología Pediátrico, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Fundación Pérez Scremini, Montevideo, Uruguay

Introducción: El cáncer es la principal causa de mortalidad por enfermedad en pediatría. El metotrexate es uno de los fármacos más utilizados por su potente acción citotóxica, mejorando significativamente la supervivencia. No obstante, en dosis elevadas, puede desencadenar efectos adversos, especialmente neurológicos.

Objetivo: Describir la presencia de complicaciones neurológicas en pacientes con leucemia tratados con metotrexate.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, de 139 niños con diagnóstico de leucemia linfoblástica aguda (LLA), menores de 16 años, en el período comprendido desde marzo 2017 a diciembre 2022. Los datos se obtuvieron de la revisión de historias clínicas en el Centro de Referencia Hemato-Oncológico Infantil, Fundación Pérez Scremini. Para establecer la asociación entre el fármaco y su neurotoxicidad se utilizaron las definiciones de consenso Delphi 2016.

Resultados: Nueve pacientes presentaron un posible diagnóstico de neurotoxicidad aguda asociada al fármaco; 6/9 cumplían con criterios Delphi. Las manifestaciones clínicas fueron convulsiones, paresia y disartria. Todos presentaron recuperación completa de los síntomas y sus hallazgos imagenológicos evidenciaron leucoencefalopatía. Solo un paciente requirió la suspensión transitoria del fármaco. Los que no cumplieron criterios fueron: 2/9 no se recuperaron en el plazo establecido y 1/9 no se le realizó neuroimagen.

Discusión: Este primer estudio nacional confirma la baja incidencia de neurotoxicidad por metotrexate, de acuerdo con datos internacionales. La importancia del monitoreo continuo y la aplicación de los criterios Delphi, permite mejorar la precisión en el diagnóstico, evitar estudios o intervenciones innecesarias, no suspender tratamientos salvo situaciones especiales y mejorar el pronóstico de los pacientes.

71. CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL ESPÁSTICA UNILATERAL

FLORENCIA PÉREZ-VIDARTE¹, FEDERICO BALTAR¹, SANTIAGO MANSILLA^{1,2}, ALFREDO CERISOLA¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, ²Departamento de Métodos Cuantitativos, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Montevideo, Uruguay

Introducción: La parálisis cerebral (PC) es la causa de discapacidad motora más frecuente en la infancia. El subtipo unilateral representa alrededor de un tercio del total, siendo en su amplia mayoría espásticas.

Objetivo: Describir características clínicas, epidemiológicas y etiológicas de niños/as con PC unilateral asistidos en el Centro de Rehabilitación Pediátrica Teletón.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, de niños/as con PC unilateral, nacidos desde 2012 a 2017, asistidos en el Centro Teletón de Montevideo, Uruguay.

Resultados: Se incluyeron 97 pacientes (56.7% varones). Todos presentaron PC espástica; 50.5% presentaron compromiso derecho. El 34% de los pacientes fueron pretérminos. La edad media de percepción de posible alteración por parte de los cuidadores fue de 8 meses, con una media al diagnóstico clínico de 14.2 meses. El 98% tuvo un puntaje de *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS) I. La escala *Bimanual Fine Motor Function* (BFMF) tuvo una distribución más heterogénea: 40% I, 43% IIa y 13% IIIa. Al 97% se le realizó estudios de neuroimagen y resonancia magnética encefálica al 84.5%. Las etiologías encontradas fueron lesiones vasculares isquémicas: 34%, leucomalacia periventricular: 18.5%, malformaciones corticales: 16.4% y lesiones vasculares hemorrágicas: 14.4%. La discapacidad intelectual/retraso global del desarrollo fue la comorbilidad más frecuente (57%).

Discusión: En esta serie de pacientes se confirma que los niños con PC unilateral logran movilidad prácticamente sin limitaciones funcionales pero la habilidad manual puede verse más comprometida. Desde el punto de vista etiológico existen múltiples causas que pueden producir esta condición.

72. ANÁLISIS FENOTÍPICO Y EFICACIA DE LA ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN GLOBO PÁLIDO INTERNO EN PACIENTES CON DISTONÍA POR MUTACIONES EN EL GEN *KMT2B*

PAULA VEGA¹, DANIELA MUÑOZ², MÓNICA TRONCOSO², MARÍA JOSÉ HIDALGO², ISADORA RUIZ²

¹Universidad de Chile, ²Servicio Neuropsiquiatría Infantil. Hospital Clínico San Borja Arriarán, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile

Introducción: La distonía asociada a mutaciones en el gen *KMT2B* (DYT-KMT2B) es un trastorno del movimiento de inicio en la infancia, caracterizado por distonía focal en las extremidades inferiores con progresión generalizada. La heterogeneidad fenotípica dificulta su diagnóstico y tratamiento.

Objetivos: Describir el espectro fenotípico de pacientes con DYT-KMT2B y evaluar la respuesta a la estimulación cerebral profunda en el globo pálido interno (DBS GPi) a los 12 meses.

Materiales y métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo, que incluyó a 6 pacientes con diagnóstico genético de DYT-KMT2B, evaluados entre septiembre de 2014 y junio de 2025 en el Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA). Todos fueron seguidos durante 12 meses, y la respuesta clínica fue evaluada utilizando la escala de gravedad de distonía de Burke-Fahn-Marsden (BFMDRS) antes y después de la intervención con DBS GPi. De los 6 pacientes inicialmente incluidos, 5 completaron el seguimiento de 12 meses. El estudio fue aprobado por el comité de ética institucional.

Resultados: Cinco pacientes (2 hombres y 3 mujeres) con edad promedio de inicio de síntomas de 5 años, fueron incluidos. Todos presentaron distonía craneal, laríngea y de extremidades. La mediana de la puntuación pre-intervención fue 81 (percentil 56-100), y post-intervención fue 42 (percentil 36-43), con una mejora mediana del 46.91% ($p=0.031$).

Discusión: La DBS GPi mostró una mejoría significativa en la gravedad de la distonía en pacientes con DYT-KMT2B. Los resultados son comparables con lo reportado en la literatura (mejora mediana del 42.7%), en pacientes con clínica y edad de inicio similar.

73. DESCRIPCIÓN DE PACIENTE CHILENA CON MUTACIÓN EN GEN *ATP13A2*

FERNANDA HIDALGO VARAS, DANIELA MUÑOZ CHESTA, MÓNICA TRONCOSO SCHIFFERLI
Universidad de Chile, Santiago, Chile

Introducción: El gen *ATP13A2*, ubicado en el cromosoma 1p36, codifica una ATPasa lisosomal que regula el transporte de cationes a través de la membrana lisosomal, protegiendo contra agresores genéticos y ambientales. Su disfunción se asocia al síndrome de Kufor-Rakeb, enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva caracterizada por parkinsonismo juvenil, demencia, espasticidad y parálisis supranuclear de la mirada.

Objetivo: Describir características clínicas e imagenológicas de paciente chilena con mutación en gen *ATP13A2*.

Caso clínico: Paciente femenina de 17 años sin antecedentes, inició con cuadro de apatía y deterioro cognitivo, presentando falla escolar, disartria progresiva, bradiquinesia, apatía, temblor mandibular, e inestabilidad de la marcha. A los 18 años, se agregó rigidez muscular, diagnosticándose síndrome parkinsoniano con escasa respuesta a levodopa. El examen físico reveló minimioclonías oro-linguales y mentonianas, hipomimia, parálisis de la mirada vertical, bradiquinesia,

espasticidad, hiperreflexia, Babinski bilateral, inversión distónica de pies, y leve disimetría. La resonancia cerebral mostró atrofia cerebral global y disminución del volumen cerebeloso. La secuenciación de exoma confirmó dos variantes en heterocigosis compuesta en el gen *ATP13A2* (c.3057, clasificada como patogénica, y c.1824G>A clasificada como probablemente patogénica). Dada la alta correlación fenotipo-genotipo se confirmó el diagnóstico de síndrome de Kufor-Rakeb.

Discusión: Es importante considerar el deterioro cognitivo como una manifestación inicial del síndrome de Kufor-Rakeb, que puede preceder a la sintomatología motora descrita. La confirmación genética mediante la identificación de mutaciones en el gen *ATP13A2* no solo es crucial para el diagnóstico, sino que además subraya la disfunción lisosomal en las enfermedades neurodegenerativas, orientando así el camino hacia futuras estrategias terapéuticas.

74. MOVIMIENTOS ANORMALES EN PEDIATRÍA: ¿SER O PARECER? ESA ES LA CUESTIÓN. A PROPÓSITO DE UN CASO MARIELA SILVIA ALVAREZ, NATALIA JUDITH FERNÁNDEZ, CRISTINA INÉS VITA, MARÍA DEL ROSARIO ORTOLÁ MARTINEZ

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

Introducción: La corea es un trastorno del movimiento caracterizado por secuencias aleatorias y continuas de movimientos involuntarios discretos o fragmentos de movimientos secundarios a la disfunción de las redes neuronales que interconectan ganglios basales, tálamo y áreas corticales del lóbulo frontal. Dado que existen tratamientos específicos por etiología o tratamientos sintomáticos eficaces para las diferentes causas, es importante definir la enfermedad subyacente.

Objetivo: Destacar la importancia de los diagnósticos diferenciales ante la presencia de manifestaciones neurológicas poco frecuentes.

Caso clínico: Niña de 3 años con torpeza motora progresiva de 4 días de evolución. Previamente sana, neurodesarrollo acorde, catarro de vía aérea 20 días previos a la consulta con tratamiento antibiótico incompleto. Al examen físico, datos positivos: disartria, disquinesias orolinguales, alteración en la marcha caracterizado por movimientos anormales a predominio de miembros superiores. Estudios iniciales descartaron fiebre reumática aguda (FRA) ampliándose luego en la búsqueda de diagnósticos diferenciales: Punción lumbar: citoquímico: dentro de límites normales (DLN); cultivos,

PCR virales: negativos. Bandas oligoclonales; Laboratorio: eritrosedimentación (77); perfil reumatológico (presencia de autoanticuerpos), perfil tiroideo, ASTO, cultivo de fauces, electroencefalograma y valoración oftalmológica: DLN. Resonancia magnética de cerebro con contraste y angiorresonancia: lesión hiperintensa en T2 y FLAIR en sustancia blanca frontal izquierda, que asoció refuerzo focal de origen inflamatorio. Tratamiento sintomático: carbamazepina con franca mejoría clínica. Se reinterpretó como neuropupus.

Discusión: La causa más frecuente de corea aguda infantil es la corea de Sydenham. En ausencia de signos graves de FRA, se deben considerar otras causas, asumiendo la clínica como un epifenómeno de otra entidad.

75. NARCOLEPSIA EN PEDIATRÍA: A PROPÓSITO DE TRES CASOS CON CONFIRMACIÓN NEUROFISIOLÓGICA

LAURA VANESSA AGUILAR OROZCO¹, ANA GALMARINI¹, FLORENCIA PÉREZ¹, CONRADO MEDICI¹, VIRGINIA PEDEMONTE¹, PABLO SUÁREZ², GABRIEL GONZÁLEZ¹

¹Unidad Académica de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UDELAR), Montevideo, ²Hospital Escuela del Litoral Galán y Rocha, Paysandú, Uruguay

Introducción: La narcolepsia es un trastorno crónico del sueño caracterizado por somnolencia diurna excesiva (SDE) y alteraciones del sueño REM. Se clasifica en

tipo 1 (con cataplejía) y tipo 2 (sin cataplejía). Tiene una prevalencia de ~0.026%. Existe un importante subdiagnóstico en edad pediátrica. La confirmación diagnóstica requiere estudios neurofisiológicos específicos, como la polisomnografía nocturna y el test de latencias múltiples del sueño (TMS) y/o medición de hipocretina en líquido cefalorraquídeo.

Objetivo: Describir tres casos de narcolepsia con confirmación neurofisiológica, destacando su variabilidad clínica y los desafíos diagnósticos.

Casos clínicos: Se describen tres pacientes de 8, 14 y 16 años, dos de sexo femenino y uno de sexo masculino, que consultaron por SDE de evolución crónica. Uno presentaba cataplejía y parálisis del sueño, mientras que los otros dos no reportaban fenómenos REM asociados. Se realizó TMS en los tres y polisomnografía nocturna en dos. Todos mostraron latencia media reducida (<8 minutos) y dos presentaron ≥2 episodios de inicio de sueño REM precoz. Según los hallazgos clínicos y paraclínicos, se confirmó narcolepsia tipo 1 en 1/3 y tipo 2 en 2/3 pacientes. Se inició tratamiento con estimulantes en dos pacientes (modafinilo y metilfenidato), con respuesta clínica variable.

Discusión: La narcolepsia en edad pediátrica es infrecuente y de presentación clínica heterogénea. Su diagnóstico exige un alto índice de sospecha y confirmación mediante estudios paraclínicos dirigidos. La utilización del TMS es clave. El reconocimiento precoz permite iniciar tratamiento y mejorar significativamente la calidad de vida.