

XXVIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ACTUALIZACIÓN EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO. VALENCIA, ESPAÑA. MARZO 2026

COMUNICACIONES-POSTERS

1. LA NEUROCIENCIA COMO EJE CLÍNICO-EDUCATIVO EN LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Laura López

IN- Instituto del Neurodesarrollo (Islas Baleares)

E-mail: in@institutoneurodesarrollo.com

Introducción: La Neurociencia estudia la conducta a partir de la acción del encéfalo, explicita cómo actúan millones de células nerviosas para provocar el comportamiento, y su influencia con el entorno. Dicha comprensión manifiesta la singularidad conductual. Los trastornos del neurodesarrollo (TND) no son entidades con límites precisos, sino que se caracterizan por la heterogeneidad y el solapamiento entre ellos. Constituyen uno de los principales motivos de consulta clínica y de intervención educativa. Aunque el diagnóstico se basa principalmente en observación conductual y criterios clínicos, existe la necesidad de integrar la evidencia neurocientífica para comprender los mecanismos subyacentes y optimizar la intervención clínica-educativa. **Objetivos:** Los objetivos se centran en analizar el valor de la neurociencia en la evaluación y la planificación de intervenciones en los TND. Y explorar el solapamiento diagnóstico y la elevada comorbilidad. **Pacientes y método:** Mediante revisión narrativa de literatura científica biomédica sobre TDN, centrada en clasificación diagnóstica, estudios de neuroimagen, conectividad cerebral y plasticidad neuronal. **Resultados:** Los resultados muestran que los TND presentan elevada prevalencia con impacto persistente vital, con solapamiento sintomático entre condiciones que limita un diagnóstico categorial, por los mecanismos subyacentes. Se asocian a trayectorias atípicas del desarrollo cerebral que incluyen diferencias en conectividad y plasticidad neuronal, maduración cortical, que explica la variabilidad interindividual. **Conclusiones:** La integración de la neurociencia en los ámbitos clínico-educativos ofrece una comprensión más profunda de los mecanismos subyacentes a los TND. Además, favorece avanzar hacia modelos integradores que incorporen dimensiones neurobiológicas, cognitivas y clínicas que permitan enfoques personalizados, intervenciones más precisas y un mejor pronóstico evolutivo.

2. IMPACTO DE LA PREMATURIDAD EN EL LENGUAJE Y LOS PERFILES PSICOLINGÜÍSTICOS DE LOS NIÑOS CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Fatma Ben Mansour¹, Alejandro Cano Villagrasa², Miguel Lopez Zamora³

¹Universidad Católica San Antonio de Murcia, Ciencias de la Salud. ²Facultad de ciencias de la salud. Universidad internacional de Valencia Departamento de Psicología. ³Facultad de psicología y logopedia. Universidad de Málaga, Departamento de Psicología Evolutiva y de la Educación
E-mail: benmansourfatma1504@gmail.com

Introducción: El nacimiento prematuro incrementa el riesgo de alteraciones en el desarrollo neurológico, especialmente en el lenguaje. El trastorno del espectro autista (TEA) se caracteriza por perfiles lingüísticos y comunicativos heterogéneos. La coexistencia de ambas condiciones puede generar trayectorias de desarrollo especialmente vulnerables, aunque la evidencia basada en evaluaciones estandarizadas sigue siendo limitada. **Objetivos:** El objetivo de este estudio fue comparar los perfiles lingüísticos y psicolingüísticos de tres grupos: (1) niños

con TEA nacidos a término, (2) niños prematuros sin TEA y (3) niños prematuros con TEA, así como analizar el impacto de la prematuridad en el lenguaje. **Pacientes y método:** Se realizó un estudio transversal con 150 niños de 5 a 8 años (50 por grupo). Las habilidades lingüísticas se evaluaron mediante la *Clinical Evaluation of Language Fundamentals-Fifth Edition* (CELF-5) y los procesos psicolingüísticos mediante el *Illinois Test of Psycholinguistic Abilities* (ITPA). Se efectuaron comparaciones entre grupos y análisis de regresión e interacción, controlando edad, sexo y nivel socioeconómico. **Resultados:** Los resultados mostraron un gradiente de vulnerabilidad clínica, con peor rendimiento en el grupo de prematuros con TEA, seguido del grupo con TEA y del grupo de solo prematuros. Este grupo presentó mayores dificultades en morfosintaxis, repetición de frases, comprensión oral, memoria secuencial auditiva y visual, y procesos de cierre. Tras el ajuste por covariables, la prematuridad afectó principalmente al procesamiento psicolingüístico, con mayor impacto cuando coexistía con el TEA. **Conclusiones:** Estos hallazgos destacan la relevancia clínica de la prematuridad como factor de riesgo en el TEA y la necesidad de intervenciones específicas en esta población.

3. IMPACTO DE LA FORMACIÓN EN EL MODELO SENTIDO'S® EN EL ESTRÉS Y AUTORREGULACIÓN EN PROFESIONALES QUE TRABAJAN CON INFANCIAS NEURODIVERGENTES

Sofía María Sanchez, Bárbara Muriel Tomás

Organización Terapéutica Sentido's Salud, Comodoro Rivadavia, Chubut, Argentina

E-mail: tomasbarbara@gmail.com

Introducción: En Argentina, los profesionales que intervienen en desafíos asociados al neurodesarrollo, se enfrentan a alteraciones del desarrollo que afectan a las infancias y constituyen un problema emergente. Dicha complejidad demanda que la formación y adquisición de herramientas sean obtenidas a partir de modelos integrales que contemplen la importancia del bienestar del profesional y se reconozca el estrés crónico como variable que pueda condicionar negativamente tanto la salud del individuo como en su eficiencia frente a las intervenciones terapéuticas. **Objetivos:** Evaluar el impacto de la formación en el marco PINE del Modelo Sentido's® sobre indicadores de estrés y autorregulación en profesionales de Salud y Educación que intervienen con infancias neurodivergentes. **Pacientes y método:** Diseño cuasi-experimental longitudinal, descriptivo, con grupo control y mediciones pre-post. Participantes: profesionales con título de grado o tecnicatura en Salud/Salud Mental y Educación, ingresantes nuevos a la formación PINE del Modelo Sentido's® (21-45 años, Comodoro Rivadavia). Mediciones: indicadores físicos/psicoemocionales del estrés (escala Oros de Sapia-Neifert) y valoración/afrontamiento (Inventario IVA), indicadores de autorregulación emocional. **Resultados:** Se esperan mejoras estadísticamente significativas en las puntuaciones de los indicadores físicos y psicoemocionales del estrés, así como en la valoración y el afrontamiento de situaciones estresantes. Asimismo, se prevé un incremento en los indicadores de autorregulación en los profesionales que han recibido formación en MS® en sus tres niveles. **Conclusiones:** MS® representa el primer modelo con enfoque de la complejidad, que integra PINE para transformar simultáneamente prácticas terapéuticas y bienestar profesional.

4. TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA Y SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS: IMPLICACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICAS

Elizangila Moreira Leite

LTDA Clínico, Foz de Iguaçu, Brasil

E-mail: eliza.djmg@gmail.com

Introducción: El trastorno del espectro autista (TEA) en adultos y el síndrome de Ehlers-Danlos (SED), especialmente el subtipo hipermóvil, presentan retrasos diagnósticos relevantes y elevada carga funcional. Evidencias recientes señalan una asociación clínica consistente entre ambas condiciones, con solapamiento de síntomas sensoriales, autonómicos y musculoesqueléticos. En el contexto brasileño, la fragmentación del cuidado y las desigualdades regionales pueden agravar el subdiagnóstico y el manejo inadecuado. **Objetivos:** Sintetizar la evidencia científica sobre la comorbilidad TEA-SED/hEDS en adultos y analizar sus implicaciones diagnósticas y de manejo aplicables al sistema de salud brasileño, incluyendo características clínicas compartidas y desafíos en la práctica clínica. **Pacientes y método:** Se realizó una revisión sistemática conforme a PRISMA, con búsquedas en Pub-Med/MEDLINE, Scielo y PsycINFO para estudios publicados entre enero de 2015 y marzo de 2025. Se incluyeron estudios observacionales, revisiones sistemáticas, metaanálisis y reportes de caso que abordaran la asociación entre TEA y SED/hEDS o trastornos del espectro de la hiperactividad en población adulta. **Resultados:** La evidencia respalda una asociación significativa entre TEA y fenotipos de hiperactividad/HSD/SED. Metaanálisis recientes muestran prevalencias elevadas de hiperactividad y HSD/SED en autistas, superiores a las de la población general. Se identificaron manifestaciones clínicas superpuestas, como dolor crónico, disautonomía, hipersensibilidad sensorial y fatiga persistente. El camuflaje social emergió como un factor clave de retraso diagnóstico, especialmente en mujeres. **Conclusiones:** La intersección TEA-SED configura un fenotipo clínico complejo que requiere abordajes diagnósticos integrados y manejo multidisciplinar. En Brasil, el rastreo bidireccional y modelos de cuidado coordinados pueden reducir el subdiagnóstico, la iatrogenia y mejorar funcionalidad y calidad de vida.

5. CONTAMINANTES DEL AIRE, ALTERACIÓN DE LA FUNCIÓN TIROIDEA MAERNO E INFANTIL Y SU ASOCIACIÓN CON LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Rebeca Mira Sánchez, Juan Antonio Marín Martínez

Instituto de Ciencias Medioambientales y Neurodesarrollo ICMYN Ciencias medioambientales, bioética y neurodesarrollo

E-mail: rebeca.miras@um.es

Introducción: En las últimas décadas, los trastornos del neurodesarrollo en humanos se han venido produciendo con mayor prevalencia, por este motivo, desde la epigenética, la epidemiología y la toxicología ambiental hay un creciente interés por los factores ambientales asociados a los trastornos del neurodesarrollo. El correcto funcionamiento de la hormona tiroidea durante el embarazo es esencial para el adecuado neurodesarrollo fetal, los déficits leves, incluso sutiles, de la hormona tiroidea durante el embarazo debidos a la deficiencia de yodo, contaminantes ambientales o disruptores endocrinos, incluso a dosis bajas, se asocian a trastornos del neurodesarrollo. La exposición a contaminantes ambientales del aire, fundamentalmente por metales pesados, hidrocarburos, disruptores endocrinos y pesticidas, se ha asociado con una alteración de la función tiroidea materno a infantil, lo que puede tener implicaciones en el neurodesarrollo y la conducta. **Objetivos:** El objetivo de la presente investigación es realizar una revisión exhaustiva de artículos indexados, entre 2000 y 2025, en las bases de datos electrónicas PubMed y Medline de la exposición a los contaminantes del aire y los trastornos del neurodesarrollo. **Pacientes y método:** analizando su efecto sobre el mecanismo molecular de la función tiroidea materna e infantil esencial para el neurodesarrollo infantil. **Resultados:** Los resultados de este estudio aportan pruebas científicas de la asociación que existe entre estos neurotóxicos ambientales y diversos trastornos del neurodesarrollo. **Conclusiones:** Estos

resultados ayudan a comprender el papel que desempeñan los factores ambientales en la patogénesis de los trastornos del neurodesarrollo y el autismo, y contribuyen establecer estrategias de prevención e intervención.

6. IMPACTO DE LA ATENCIÓN PLENA EN EL TRASTORNO ESPECÍFICO DEL APRENDIZAJE: UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA

Irene Benlloch Coscollà¹, Manuel Soriano Ferrer²

¹Universitat de València Departamento de Psicología Evolutiva y de la Educación.

²Universitat de València Departamento de Psicología Evolutiva y de la Educación de la Universidad de Valencia
E-mail: ibencos@alumni.uv.es

Introducción: Los estudiantes con trastorno específico del aprendizaje (TEAp), además de padecer dificultades académicas, muestran una alta vulnerabilidad a experimentar problemas socioemocionales, junto a altos niveles de estrés personal y familiar. La atención plena (AP) se ha propuesto como una intervención prometedora para favorecer el bienestar socioemocional. **Objetivos:** Analizar, mediante una revisión sistemática, el impacto de la AP en estudiantes con TEAp y en sus familias con la finalidad de mejorar sus habilidades emocionales, académicas y/o sociales. **Pacientes y método:** Se realizó una revisión sistemática siguiendo la Declaración PRISMA 2020 en las bases de datos WoS, Scopus y ERIC ProQuest. La muestra comprendió siete estudios empíricos (2015-2025) sobre el impacto que tuvieron intervenciones basadas en AP en estudiantes con TEAp y sus familias. **Resultados:** Los estudios sugieren que la AP produce mejoras significativas en el bienestar socioemocional, incluyendo la reducción del estrés académico y ansiedad, así como el fortalecimiento de la autorregulación, autoconciencia, autocompasión y habilidades sociales. En el plano académico, se observa que mejora la atención sostenida, selectiva y ejecutiva, así como las estrategias metacognitivas, autoeficacia y rendimiento general. A nivel familiar, se identifica una disminución del estrés parental y mayor conciencia emocional. No obstante, los resultados son inconsistentes en variables académicas específicas y en ciertos casos de angustia parental y falta de aceptación. **Conclusiones:** La atención plena constituye un procedimiento eficaz en el bienestar personal y familiar de personas con trastorno específico del aprendizaje, aunque el tamaño muestral, la brevedad de las intervenciones y las medidas empleadas parecen limitar los resultados.

7. PATRONES DE JUEGO INDIVIDUAL COMO MARCADORES DEL COMPROMISO NEUROCOGNITIVO EN NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Cristina Isabel Guerra Patrón¹, Nicolás Laza Gutiérrez², Nicolás Andrés Laza González³

¹Universidad del Norte Pediatría, Barranquilla, Colombia.

²NEUROXTIMULAR SAS IPS Neurología Pediátrica. ³NEUROXTIMULAR SAS IPS Fisiología infantil

E-mail: cristiguepa.cg@gmail.com

Introducción: El juego es un eje fundamental del neurodesarrollo y un medio central de interacción niño-entorno, al integrar los dominios cognitivo, comunicativo, motor y socioafectivo-emocional. Los juegos individuales (funcional, constructivo y simbólico) representan niveles progresivos que preceden la interacción social compleja, y cuya adquisición es clave para el desarrollo típico. En niños con trastorno del espectro autista (TEA), las alteraciones de estos juegos constituyen un marcador clínico de compromiso neurocognitivo. **Objetivos:** Describir los patrones de juego individual y analizar su asociación con variables clínicas y etarias, incluyendo teoría de la mente (ToM) y estereotipias. **Pacientes y método:** Estudio observacional analítico en 363 niños con TEA y edad ≥ 24 meses. Los datos se obtuvieron durante evaluación clínica en consulta de neuropsiquiatría y se registraron de forma prospectiva y sistemática en cuestionario digital entre septiembre/2024 y noviembre/2025. Se analizaron los patrones de juego y su asociación con variables clínicas y etarias, incluyendo ToM y estereotipias, mediante OR e IC-95%. **Resultados:** Las alteraciones del juego fueron casi universales en

la población estudiada (99.7%), con compromiso importante del juego funcional y fallas concomitantes en los tres niveles (>90%). La ausencia de ToM se asoció significativamente con alteraciones del juego simbólico (OR 38.0; IC95%2,64-546.81; $p=0.0149$). El juego funcional mostró una frecuencia elevada de afectación en pacientes con estereotipias, sin asociación estadística debido a su alta prevalencia. **Conclusiones:** El análisis del juego constituye una herramienta clínica sensible para identificar perfiles de mayor compromiso neurocognitivo y orientar estrategias de rehabilitación infantil individualizadas, focalizadas en fallas específicas del juego y otros hitos del neurodesarrollo

8. HETEROGENEIDAD CLÍNICA DE LA DISCALCULIA: IDENTIFICACIÓN DE PERFILES COGNITIVOS

Armando Rodríguez Pulido, Mario Arturo Rodríguez Camacho, Dulce María Belén Prieto Corona
Universidad Nacional Autónoma de México, Facultad de Estudios Superiores Iztacala Laboratorio de Neurometría
E-mail: rodriguez.armando.neuro@gmail.com

Introducción: La discalculia o trastorno específico del aprendizaje con dificultad en matemáticas tiene una incidencia relativamente alta, y afecta de manera significativa el desempeño académico y posteriormente el rendimiento laboral. Sin embargo, su presentación clínica es heterogénea, lo que dificulta la evaluación diagnóstica y la toma de decisiones terapéuticas basadas en perfiles individuales. **Objetivos:** Identificar perfiles cognitivos clínicamente relevantes en niños con discalculia, para así profundizar en el conocimiento de este padecimiento. **Pacientes y método:** Participaron 120 niños en edad escolar, 60 con diagnóstico de discalculia y 60 sin dificultades (grupo control). Fueron evaluados mediante una batería neuropsicológica que incluyó pruebas de habilidades matemáticas específicas (como la recuperación de hechos aritméticos) y de dominio general (como la memoria de trabajo). Para identificar subtipos clínicos, se realizó un análisis de conglomerados jerárquico y ANOVAs para evaluar las diferencias significativas entre los subtipos. **Resultados:** Se identificaron tres perfiles clínicos en el grupo con discalculia: (1) un perfil con compromiso matemático y cognitivo severo ($n = 12$), (2) un perfil con afectación predominantemente de los procesos matemáticos ($n = 32$) y (3) un perfil con dificultades matemáticas leves ($n = 13$). La mayoría de los niños del grupo control se distribuyó en dos conglomerados sin dificultades matemáticas. **Conclusiones:** Los hallazgos respaldan la utilidad clínica de una evaluación neuropsicológica basada en habilidades de dominio general y específico. La identificación de subtipos cognitivos mediante procedimientos estadísticos puede contribuir tanto a diagnósticos como a intervenciones educativas y terapéuticas más precisas.

9. TRATAMIENTO DE NEUROMODULACIÓN MEDIANTE ESTIMULACIÓN MAGNÉTICA TRANSCRANEAL REPETITIVA EN EL TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO

Montserrat Palau Baduell, María Ángeles Idiazabal Alecha
Instituto Neurocognitivo INCIA Unidad De Estimulación Cerebral No Invasiva
E-mail: mpalaubaduell@gmail.com

Introducción: La estimulación magnética transcranial repetitiva (EMTr) es una técnica de estimulación cerebral no invasiva prometedora y emergente para la intervención en el trastorno del espectro del autismo (TEA). La EMTr aplica trenes de pulsos magnéticos y tiene efectos locales y en redes neuronales conectadas. Permite modular la excitabilidad cortical y la plasticidad sináptica que pueden estar alteradas en el TEA (alteraciones de la conectividad y del equilibrio excitación/inhibición). Se utiliza en investigación y clínica para el tratamiento de los síntomas nucleares y asociados del TEA. **Objetivos:** Analizar el impacto de la EMTr como parte del tratamiento multidisciplinar en los pacientes con TEA a través de la literatura reciente. **Pacientes y método:** Realizamos una revisión bibliográfica de los estudios recientes que utilizan EMTr para tratamiento del TEA, y analizamos sus principales características, los parámetros de estimulación y los

resultados obtenidos. **Resultados:** Los estudios utilizan protocolos de EMTr de baja y alta frecuencia, así como la estimulación en ráfagas theta. Se prioriza el uso de la corteza prefrontal dorsolateral como principal diana de estimulación. La EMTr es bien tolerada y sin efectos adversos. Tras la intervención con EMTr, se observan mejoras en las conductas estereotipadas y repetitivas, así como, en los dominios verbales y sociales. **Conclusiones:** Los resultados clínicos obtenidos evidencian efectos positivos de la EMTr sobre los síntomas conductuales, la función comunicativa y la cognición social. Los estudios son heterogéneos y se necesitan más investigaciones para optimizar y estandarizar los protocolos, así como para reforzar la evidencia se recomienda priorizar ensayos aleatorizados, doble ciego controlados con placebo.

10. PEDIATRICIAN VIEW: NUEVA APLICACIÓN EN FACE2GENE QUE SIMPLIFICA LA EVALUACIÓN GENÉTICA INICIAL

Antonio Martínez Carrascal¹, Graciela Pi Castan², Salvador Climent Alberola³, Amparo Sanchis Calvo⁴
¹Consulta Privada Neuropediatría y Genética Clínica. ²Hospital de la Ribera Pediatría. ³Hospital de Ontinyent Pediatría 4 Grupo ECEMC
E-mail: amcarrascal@me.com

Introducción: Muchas de las patologías que generan alteraciones en el neurodesarrollo, presentan una base genética junto con otros mecanismos complejos y poco conocidos. Por ello en la valoración inicial se precisa un enfoque en genética clínica. **Objetivos:** Se ha validado la utilidad de esta aplicación, que contiene en la actualidad tres modelos matemáticos vectoriales para el análisis del fenotipo facial: *DeepGestalt*, *Gestaltmatcher* y un tercer sistema (*D-Score*) que analiza solo pacientes pediátricos comparando su fenotipo facial con una población normal, denominado *Pediatrician View* y dirigido a Pediatras. Los tres modelos han sido valorados en su eficacia y publicados. **Pacientes y método:** Presentamos la experiencia en nuestro grupo, que ha manejado la aplicación Face2Gene con. *Pediatrician View* clasifica los pacientes solo con su fenotipo facial en: posibilidad baja, intermedia y posibilidad alta. Es una forma amigable de introducir al pediatra general en el mundo de la genética clínica junto a los datos clínicos. **Resultados:** De 101 pacientes donde realizamos estudios genéticos al aplicar el *D-Score* del *Pediatrician View* conseguimos una sensibilidad del 0.86, especificidad del 0.8, valor predictivo positivo del 0.91 y valor predictivo negativo del 0.36. En otro grupo de 170 pacientes con patología importante sin estudio genético, frente a un grupo control de pacientes con patología neuropediátrica banal o patología no neuropediátrica de 182 pacientes conseguimos al aplicar de *D-Score* una sensibilidad del 0.92, especificidad del 0.79, un valor predictivo positivo del 0.8 y valor predictivo negativo de 0.91. **Conclusiones:** Consideramos de interés para los profesionales que manejan estos pacientes el uso de esta aplicación.

11. CAMUFLAJE SOCIAL Y AUTISMO EN LA VIDA ADULTA: UN MODELO ASISTIDO POR INTELIGENCIA ARTIFICIAL BASADO EN CAT-Q, AQ Y ERA-A/F PARA EL TRIAJE CLÍNICO

Elizangila Moreira Leite¹, Daniel José Martínez Goitia²
¹Dra. Elizangila Leite LTDA Clínica, Foz do Iguaçu, Brasil.
²Posdoctor en educación, Foz do Iguaçu, Brasil
E-mail: eliza.djmg@gmail.com

Introducción: El diagnóstico del trastorno del espectro autista (TEA) en adultos continúa siendo limitado por el camuflaje social, especialmente en personas con perfiles de nivel 1 de soporte. La supresión consciente de rasgos autistas reduce la sensibilidad de entrevistas clínicas y de escalas aisladas. La integración de instrumentos específicos de camuflaje, como el CAT-Q, con escalas de rastreo de TEA como AQ y ERA-A/F mediante inteligencia artificial (IA) puede mejorar la detección de autismo oculto en la práctica clínica. **Objetivos:** Evaluar la capacidad de un modelo asistido por IA para identificar TEA en adultos con alto camuflaje social mediante la integración de CAT-Q, AQ y ERA-A/F en una cohorte clínica real. **Pacientes y método:** Se realizó un estudio retrospectivo con 2.099 adultos evaluados a través del

sistema *Neuro Inova*, que integra escalas psicométricas de TEA, camuflaje social, TDAH y afectividad. La IA genera perfiles fenotípicos y una clasificación diagnóstica integrada. Se analizaron tasas de positividad y comorbilidad. **Resultados:** El 85.8% de la muestra fue clasificada como TEA positiva. Entre estos, el 19.9% presentó TDAH asociado y el 28.4% mostró puntuaciones clínicas de ansiedad o depresión. Un número significativo de individuos con TEA presentó puntuaciones elevadas en CAT-Q, incluso con AQ o ERA-A/F limitrofes, lo que permitió identificar perfiles autistas que no habrían sido detectados por escalas individuales. **Conclusiones:** La integración asistida por IA de CAT-Q, AQ y ERA-A/F mejora la detección del autismo oculto en adultos con alto camuflaje social, reduciendo falsos negativos y optimizando el triaje clínico en contextos de práctica real.

12. PATRONES DE ADHERENCIA AL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO EN PACIENTES HISPANOS Y NO HISPANOS CON TDAH

Hali Temkin, Diana Martinez, Julia Bennett, Kerri Daniel, Cesar Soutullo

The University of Texas (UTHealth) Health Science Center at Houston Louis A. Faillace MD Department of Psychiatry and Behavioral Sciences

E-mail: hali.temkin@uth.tmc.edu

Introducción: La adherencia al medicamento para el TDAH es baja. Los niños Hispanos en los Estados Unidos enfrentan barreras únicas incluyendo el estigma, desconfianza y recursos limitados. El tratamiento es más efectivo cuando es usado regularmente, mejorar la adherencia es esencial y usualmente es más baja en la población Hispana. **Objetivos:** El objetivo de este estudio es analizar las diferencias en patrones de adherencia y prescripciones de pacientes Hispanos y no Hispanos e identificar si MBC es una estrategia efectiva para mejorar la adherencia al medicamento del TDAH. **Pacientes y método:** Incluimos a 65 pacientes de edades 3-18 años a participar en el programa ChAMP, utilizando MBC incluyendo documentación longitudinal de uso de medicamento para el TDAH y la evaluación de la adherencia al medicamento utilizando una proporción modificada de los días cubiertos. Se utilizaron estadísticas descriptivas para evaluar las diferencias en patrones del régimen de medicamento según la fórmula y la adherencia a medicamentos entre pacientes Hispanos y no Hispanos entre la visita inicial, 6, 12, 18, y 24 meses. **Resultados:** De los participantes, 17 se identificaron como hispanos y 48 como no hispanos. Nuestros resultados mostraron una peor adherencia significativa en los pacientes Hispanos contra los pacientes no Hispanos en la consulta ChAMP. Incluimos diagramas Sankey para visualizar los patrones de medicamento entre los grupos. **Conclusiones:** Observamos aumentos modestos en la adherencia al medicamento entre los hispanos, sin embargo, estos fueron menores en comparación con los pacientes no hispanos. Estas diferencias entre los grupos demuestran la necesidad de estrategias culturalmente sensibles para mejorar la adherencia al tratamiento del TDAH.

13. LA LECTOESCRITURA COMO SISTEMA AUMENTATIVO EN LA INTERVENCIÓN TEMPRANA DE NIÑOS CON IMPLANTES COCLEARES: UN ESTUDIO DE CASO

Verónica Nistal Anta, María Dolores López Salmerón, Álvaro Rodríguez de la Rubia Yuste, Belén Valverde López
Universidad a Distancia de Madrid Logopedia
E-mail: veronica.nistal@udima.es

Introducción: La discapacidad auditiva en la infancia, incluso con implantes cocleares en fase prelocutiva, puede generar dificultades persistentes en la adquisición del lenguaje oral, especialmente en la comprensión, la producción y la conciencia fonológica. Dada esta situación, los Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación actúan no solo como herramientas compensatorias, sino como verdaderos facilitadores del desarrollo lingüístico. **Caso Clínico:** Se presenta el caso de una niña de cinco años con discapacidad auditiva bilateral, usuaria de implantes cocleares desde los 18 meses, que mostraba limitaciones

en la comprensión oral, la precisión articulatoria y las habilidades de conciencia fonológica. Se diseñó un programa de intervención temprana basado en la introducción progresiva de la lectoescritura como sistema aumentativo, combinada con gestos de apoyo y estrategias de comunicación bimodal. La intervención se desarrolló durante ocho meses en contextos funcionales, con participación activa de la familia y coordinación con el entorno escolar. Al término de la intervención, se observaron mejoras significativas en la comprensión y expresión oral, mayor precisión fonológica y un notable avance en conciencia fonológica. La lectoescritura funcionó como un puente visual que reforzó la relación entre la información auditiva y la estructura lingüística, mientras el apoyo gestual facilitó la codificación del mensaje y la autorregulación comunicativa. **Conclusiones:** La introducción temprana de la lectoescritura como sistema aumentativo, junto con el uso del gesto de apoyo, constituye una estrategia eficaz para potenciar el desarrollo del lenguaje oral, favorecer la conciencia fonológica y promover una comunicación más funcional y accesible en niñas con implantes cocleares.

14. TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO ASOCIADOS AL GEN KLHL15: A PROPÓSITO DE UN CASO

Vanessa Sanz Largo, Enrique López García

Osakidetza Salud Mental, Álava

E-mail: vanessa.sanzlargo@osakidetza.eus

Introducción: El gen KLHL15, ubicado en el Xp22.11 del Cromosoma X, codifica una proteína de la familia Kelch-like, que regula la degradación proteica en neuronas, siendo clave para el desarrollo y la maduración sináptica. Alteraciones en este gen se asocian con trastornos del neurodesarrollo reflejando su impacto en la conectividad cerebral. Su expresión clínica es más severa en varones, mientras que en las mujeres portadoras presentan fenotipos variables por inactivación del cromosoma X. Aunque ligado al X, no forma parte del locus del síndrome del X frágil (FMR1). **Caso Clínico:** Niño de 33 meses es derivado para valoración de retraso del desarrollo del lenguaje, dificultades en psicomotricidad fina, habilidades sociales, así como una alteración de la expresividad emocional. Inicia Atención Temprana recibiendo intervención mediante psicoestimulación y logopedia. A los 5 años presento su primera crisis convulsiva motivo por el cual inicio seguimiento por neurología infantil. En el contexto de la evolución clínica, fue diagnosticado de Trastorno del espectro autista con discapacidad intelectual y alteración del lenguaje funcional (CIE 11 HA60) y Trastorno por déficit de atención con hiperactividad presentación combinada (CIE10 6A05.2) Asimismo, se realizó estudio genético, detectándose una alteración del gen KLHL15, asociada a epilepsia. **Conclusiones:** La detección de la alteración genética permitió integrar los hallazgos clínicos y electroencefalográficos, subrayando la importancia del estudio genético en pacientes con trastornos del neurodesarrollo. La escasa literatura existente sobre KLHL15 hace necesario continuar acumulando casos clínicos que permitan una mejor caracterización fenotípica y genotípica, así como establecer correlaciones que orienten el manejo clínico y el asesoramiento genético.

15. TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO RELACIONADOS CON EL GEN GRIN2B: A PROPÓSITO DE UN CASO

Enrique López García¹, Vanessa Sanz Largo², María Gil Azkue³, Marta Díez González³

¹CSM Aiala-Llodio (Red de Salud Mental de Araba. Osakidetza) Psiquiatría Infantil y de la Adolescencia (PIYA). ²CSM Aiala-Llodio (Red de Salud Mental de Araba. Osakidetza) Psicología Infantil y de la Adolescencia. ³Unidad de Salud Mental Infanto-Juvenil de Vitoria-Gasteiz (Red de Salud Mental de Araba. Osakidetza) Psiquiatría Infantil y de la Adolescencia

E-mail: historiaskronen@gmail.com

Introducción: El trastorno del neurodesarrollo asociado al gen GRIN2B es una discapacidad intelectual síndrómica de origen genético poco frecuente (<1/1000000) con herencia autosómica dominante, que incluye trastorno del desarrollo intelectual

de leve a profundo, epilepsia (51%), trastorno del espectro autista (26%), microcefalia, anomalías del tono muscular (hipotonía o espasticidad), trastornos del movimiento y discapacidad visual cortical. La resonancia magnética puede evidenciar anomalías del desarrollo cortical, hipoplasia del cuerpo calloso, displasia del hipocampo y alteraciones de ganglios basales. **Caso Clínico:** Adolescente de 13 años y 10 meses, primera hija de pareja sana con antecedentes familiares de TDAH, derivada en 2016 al CSM por alteraciones conductuales y emocionales, retraso del lenguaje e hiperactividad. La evaluación ADI-R y ADOS-G módulo 1, evidenció alteraciones en la interacción y comunicación social, conductas repetitivas y alteraciones en el desarrollo evidentes a los 36 meses o antes. El estudio genómico mediante NGS identificó una variante *frameshift de novo* en el gen GRIN2B. La anamnesis y la exploración clínica nos hacen concluir un diagnóstico compatible con Trastorno del Espectro del Autismo con Trastorno del Desarrollo Intelectual con alteración funcional del lenguaje (CIE-11 6 A02.3) asociado al gen GRIN2B (OMIM 613970) y Trastorno por hiperactividad y déficit de la atención presentación combinada (CIE-11 6A05.2) comórbido, actualmente en tratamiento psicofarmacológico con aripiprazol 7.5 mg y guanfacina 5 mg, coadyuvante con seguimiento psicológico mensual. **Conclusiones:** La evidencia actual sugiere que variantes en el gen GRIN2B pueden aumentar la susceptibilidad a los trastornos del espectro autista, abriendo la posibilidad de estrategias terapéuticas basadas en la modulación de la actividad de receptores NMDA, aunque se requieren estudios funcionales y clínicos adicionales.

16. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE TRASTORNO ESPECÍFICO DEL LENGUAJE Y TRASTORNO DEL ESPECTRO DEL AUTISMO. A PROPÓSITO DE UN CASO

Nuria Hostalrich Llopis, Miriam Montoro Guerrero, Gemma Gámez Poveda, María Monzó García
Hospital General Universitario de Valencia
E-mail: nuriahostalrich@hotmail.com

Introducción: El trastorno específico del lenguaje (TEL) y el trastorno del espectro autista (TEA) son trastornos del neurodesarrollo muy similares en edades tempranas. Esto dificulta el diagnóstico diferencial y, por tanto, la intervención precoz. **Caso Clínico:** Se presenta el caso de una paciente mujer de 4 años que es derivada a la Unidad de Salud Mental de la Infancia y la Adolescencia (USMIA) por sospecha de TEA. La paciente presenta un lenguaje pobre y poco funcional. También impresiona de dificultades en la comprensión del lenguaje. Estas dificultades comprometen la interacción social de la paciente, presentando la menor dificultades en la relación con iguales. A la exploración, se observa intención comunicativa, adecuada reciprocidad socioemocional y juego simbólico, no se aprecian estereotipias durante la entrevista. En cuanto al resto de la clínica, no presenta intereses restringidos ni comportamientos repetitivos. El cuadro clínico de la paciente parece, en principio, más sugestivo de un TEL que de un TEA, pero la deficiente interacción social que presenta la paciente deja la puerta abierta a un posible diagnóstico de TEA. **Conclusiones:** Este caso subraya la dificultad del diagnóstico diferencial entre TEA y TEL, que muchas veces no puede resolverse más que con la evolución del paciente. Por eso, y dada la importancia de la intervención precoz en estos casos, es importante iniciar el tratamiento desde la detección de la sintomatología, incluso antes de confirmar el diagnóstico, para evitar retrasos que puedan condicionar el pronóstico del paciente.

17. EL PAPEL DE LA EVALUACION CLINICA EN EL DIAGNOSTICO DIFERENCIAL ENTRE TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA Y SINDROME DE TOURETTE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Rocío Gordo Seco¹, Teresa Romero Gomez²

¹Complejo Asistencial Universitario De Burgos Servicio De Psiquiatría. ²Hospital Universitario De Basurto Servicio De Psiquiatría
E-mail: rgordo@saludcastillayleon.es

Introducción: El Trastorno del Espectro Autista (TEA) y el Síndrome de Tourette (ST) son trastornos del neurodesarrollo

que se manifiestan en la infancia y que comparten una presentación clínica compleja y heterogénea. Pueden presentarse asociados y coexistir con otras alteraciones del neurodesarrollo, y presentan una elevada variabilidad individual, lo que en ocasiones dificulta el proceso diagnóstico. En ambos cuadros pueden observarse manifestaciones motoras llamativas que motivan la derivación a servicios especializados. Aunque existen diferencias fundamentales la superposición clínica de algunos síntomas puede conducir a errores diagnósticos si no se realiza una evaluación clínica exhaustiva que integre la observación directa, la historia evolutiva y el contexto funcional del niño. **Caso Clínico:** Niño de ocho años derivado a la consulta de Psiquiatría Infantil con la orientación diagnóstica de trastorno de espectro autista (TEA), tras una valoración previa realizada en un gabinete privado que incluyó la administración del ADOS con un resultado positivo. En el transcurso de la evaluación clínica se evidenciaron movimientos involuntarios y vocalizaciones repetitivas compatibles con tics motores y vocales, sin hallarse sintomatología adicional sugestiva de TEA. **Conclusiones:** El estudio de este caso pone de manifiesto la importancia de realizar una evaluación clínica exhaustiva y detallada, que no se limite exclusivamente a los resultados de pruebas estandarizadas. Aunque estas pruebas resultan fundamentales en la evaluación clínica pueden arrojar resultados falsamente positivos, lo que subraya la necesidad de integrarlas dentro de una valoración clínica global.

18. DESAFÍOS INVISIBLES: BIENESTAR PSICOLÓGICO Y ANSIEDAD EN MUJERES ADULTAS CON AUTISMO

Ester Cuni Peirote¹, María Cantero-García¹, Irene Martínez-Gallego²

¹Universidad a Distancia de Madrid Facultad de Psicología y Ciencias de la Salud

²Universidad Internacional de La Rioja (UNIR) Facultad de Salud

E-mail: ester.cuni@gmail.com

Introducción: El autismo en mujeres adultas continúa estando infradiagnosticado debido a sesgos de género en los modelos diagnósticos, favoreciendo el diagnóstico tardío, el enmascaramiento y un mayor impacto psicológico. Este estudio analiza las diferencias en bienestar psicológico y ansiedad entre mujeres autistas y neurotípicas desde una perspectiva sensible al género. **Objetivos:** Comparar el bienestar psicológico y la ansiedad en mujeres adultas con y sin diagnóstico de trastorno del espectro autista, y analizar la relación entre ansiedad, bienestar psicológico y edad de diagnóstico en mujeres autistas. **Pacientes y método:** Se llevó a cabo un estudio no experimental, transversal y comparativo con una muestra de 50 mujeres adultas (24 con diagnóstico de TEA y 26 neurotípicas). Se administraron un cuestionario sociodemográfico ad hoc, la Escala de Bienestar Psicológico (EBP) y el Inventario de Ansiedad Estado-Rasgo (STAI). Se realizaron análisis descriptivos, la prueba U de Mann-Whitney y correlaciones de Spearman. **Resultados:** Las mujeres autistas presentaron niveles significativamente más bajos de bienestar psicológico subjetivo y material en comparación con las mujeres neurotípicas. No se hallaron diferencias significativas en ansiedad estado ni rasgo entre los grupos, aunque las mujeres autistas mostraron puntuaciones medias más elevadas. En el grupo autista se observó una correlación negativa significativa entre ansiedad y bienestar psicológico subjetivo. No se encontraron asociaciones significativas entre la edad de diagnóstico y los niveles de ansiedad. **Conclusiones:** Los resultados evidencian un menor bienestar psicológico en mujeres autistas, especialmente en dimensiones subjetivas y materiales, no explicable únicamente por la ansiedad. Estos hallazgos subrayan la influencia del infradiagnóstico, el enmascaramiento y factores estructurales.

19. EPILEPSIA GENERALIZADA Y VARIABILIDAD FENOTÍPICA ASOCIADA A ALTERACIÓN EN EL GEN SLC6: A PROPÓSITO DE UN CASO

Isabel Mota Pinheiro¹, Bárbara Costa Correia¹, Fábio Pereira¹, Marta Ferreira², Sofia Pimenta¹, Leonilde Machado¹

¹Unidade Local de SaúdeTâmega e Sousa Pediatria. ²Unidade Local de SaúdeTâmega e Sousa Psicologia
E-mail: 71612@ulsts.min-saude.pt

Unidad de Genética Médica. Eurofins
E-mail: yolanda.moreno@sistemasgenomicos.com

Introducción: Las epilepsias asociadas a trastornos del neurodesarrollo presentan con frecuencia una etiología genética, especialmente en familias con manifestaciones clínicas heterogéneas. **Caso Clínico:** Niño de 11 años con retraso global del desarrollo desde la primera infancia y diagnóstico de trastorno del desarrollo intelectual de grado moderado. A los 5 años inició crisis tónico-clónicas generalizadas. Tras del inicio de tratamiento antiepiléptico, alcanzó un control completo de las crisis, sin recurrencias posteriores. La historia familiar es relevante, con una prima con trastorno del espectro autista y epilepsia, y un primo con trastorno del desarrollo intelectual, además de otros familiares con epilepsia. La resonancia magnética cerebral no mostró alteraciones estructurales. El estudio genético identificó una alteración patogénica en el gen SLC6, implicado en el transporte neuronal de neurotransmisores. **Conclusiones:** Este caso evidencia la variabilidad fenotípica asociada a alteraciones del gen SLC6, que pueden manifestarse como epilepsia, trastorno del desarrollo intelectual y trastorno del espectro autista dentro de una misma familia. El diagnóstico genético permite una caracterización etiológica precisa y resulta clave para el asesoramiento genético y el seguimiento multidisciplinar.

20. UTILIDAD DE LAS TECNOLOGÍAS GENÓMICAS EN NEUROPEDIATRÍA. A PROPÓSITO DE VARIOS CASOS DIAGNOSTICADOS MEDIANTE EXOMA

Y. Moreno-Sáez, R. Tena Ros, A. Andújar, R. Martínez-Rubio, D. Diego-Álvarez, A. González-De la Vega

Introducción: Las tecnologías genómicas, en particular, la secuenciación del exoma completo (WES), han transformado la neuropediatría al permitir identificar la base genética de muchas enfermedades de inicio temprano. Dado que una gran proporción de los trastornos neurológicos infantiles como la epilepsia o el retraso del neurodesarrollo tienen un origen genético, el estudio WES se ha convertido en una herramienta diagnóstica clave. **Objetivos:** Se presentan tres casos de trastornos del neurodesarrollo estudiados mediante WES single o trío. **Pacientes y método:** Caso 1: paciente con retraso del crecimiento intrauterino (RCIU), agenesia de cuerpo calloso y microcefalia. Caso 2: paciente con discapacidad intelectual, macrocefalia y estrabismo. Caso 3: paciente con Trastorno del Espectro Autista (TEA) e hipotonía. Se realizó exoma del probando en los casos 1 y 2, y exoma trío del probando y sus progenitores en el caso 3. **Resultados:** Caso 1: delección terminal patogénica en heterocigosis de 10.3 Mb de tamaño asociada a Síndrome de la delección terminal 6q. Caso 2: variante patogénica c.2224C>T; p.(Arg742*) en heterocigosis en el gen TCF20, asociado a Retraso del desarrollo con déficit intelectual variable y alteraciones del comportamiento, de herencia autosómica dominante. El estudio de segregación parental confirmó su origen de novo. Caso 3: delección terminal probablemente patogénica en heterocigosis de 3.9 Mb de tamaño, asociada al Síndrome de delección 9p. **Conclusiones:** El estudio de WES como *first-tier* en neuropediatría constituye un abordaje de alta utilidad en la práctica clínica, permitiendo la identificación tanto de variantes puntuales como de CNVs, y posibilitando un adecuado asesoramiento genético familiar.