



LIBRO DE MEMORIAS
COMITÉ CIENTÍFICO

XXXIII
CONGRESO ANUAL
**SOCIEDAD MEXICANA DE
NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, A.C.**

Mayo 20**24**

Mesa Directiva 2023-2025



Dra. Griselda Fuentes Fuentes
Presidente



Dra. Araceli Reyes Cuayahuítl
Secretaria



Dra. Beatriz Romo Pardo
Tesorera



Dr. Antonio Bravo Oro
Coordinador de Actividades Académicas



Dra. Alma Maritza Huerta Hurtado
Coordinadora del Comité Científico



Comité Científico



Dr. Andrey Arturo Flores Pulido



Dr. Luis Ángel Toral Gámez



Dr. Guillermo Vargas López



CARTELES



EVENTOS PAROXÍSTICOS NO EPILEPTICOS EN LACTANTE: REPORTE DE CASO

Olivares María de los Ángeles¹, Vásquez Fuentes S¹, Cantu Salinas A¹, Carrion Garcia A¹, De La Garza Pineda O¹, Deleon Flores L¹, Chávez Luevanos B¹ Servicio de Neurología, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González”, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México.

Antecedentes: Los eventos paroxísticos no epilépticos (EPNE) son episodios de aparición brusca, de cortaduración que imitan crisis epiléptica, originados por disfunción cerebral y no obedeciendo a descargas neuronales excesivas. La incidencia de EPNE en la infancia es 10 veces más elevada que los eventos paroxísticos epilépticos, predominando en los primeros años de vida. Estos eventos son edad dependientes y autolimitados; se relacionan con un cerebro inmaduro y en desarrollo, haciendo que las manifestaciones sean muy floridas y diferentes de otras edades.

Objetivo: Describir reporte caso de lactante menor con eventos paroxístico no epilépticos.

Material y métodos: Femenina de 8 meses, antecedentes familiares patológicos, prenatales y postnatales negados. A los 6 meses de vida, presentó crisis tónica de primera vez, sin alteración del estado de alerta, menor de 20 segundos de duración y sin periodo postictal. A los 7 meses y 20 días de vida presentó crisis tónica de hemicuerpo izquierdo, 5 eventos al día sin alteración del estado de alerta, menores de 20 segundos de duración, predominio nocturno. Se inició levetiracetam 40 mg/kg/día, no se realiza electroencefalograma. Posteriormente, a los 8 meses, presentaba 10 eventos al día, de características semejantes que anteriores; realizándose resonancia magnética cerebral reportada normal; se incrementó levetiracetam 60mg/kg/día e inició valproato de magnesio 30mg/kg/día.

Resultados: En nuestra institución evalúan a paciente, encontrándose con examen neurológico normal, se realizó electroencefalograma convencional y videoelectroencefalograma de 12 horas donde se evidenciaron dos eventos de hipertonia en extremidades inferiores sin alteración del estado de alerta y sin correlación electroencefalográfica, egresándose sin tratamiento farmacológico.

Conclusión: En pacientes con sospecha diagnóstica de eventos paroxísticos no epilépticos, el videoelectroencefalograma de 24 horas es fundamental para definición diagnóstica oportuna, orientado manejo adecuado, mejorando la calidad de vida de los pacientes. Los eventos paroxísticos no epilépticos tienen etiología incierta cuya explicación más aceptada es en relación a inmadurez cerebral, siendo algunos casos psicógenas y no psicógenas con presentación clínica



característica de acuerdo a edad, predominando en lactante: espasmos infantiles. Diagnóstico diferencial principal son eventos epilépticos. El videoelectroencefalograma de 24 horas es fundamental dentro del abordaje, diagnóstico de esta entidad, orientando su manejo y pronóstico.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Campistol J, Eventos Paroxísticos Que Se Confunden Con Epilepsia, *MEDICINA* (Buenos Aires) 2022; Vol. 82 (Supl. III): 19-24
2. Ahmed Kaki, Muneer Almutairi, Riyadh Alharbi, et al, Paroxysmal nonepileptic events in children and adolescents admitted to the epilepsy monitoring unit: a retrospective study, *Brain Disorders*, vol 11, Sep 2023.100082, <https://doi.org/10.1016/j.dscb.2023.100082>.
3. Syzdoł Bartłomiej, Ziółkiewicz Aleksandra, Sielwanowska Wiktoria, Zybowska, Monika et al, Paroxysmal non-epileptic events vs epilepsy – what we know and where we are in medicine? *Eur J Clin Exp Med* 2024; 22 (1): 164–171 doi: 10.15584/ejcem.2024.1.1
4. Sullo F, Venti V, Catania R, Smilari P, Greco F, Pustorino E, Fiumara A, Raucci U, Falsaperla R, Marino S, Pavone P. Non-Epileptic Paroxysmal Events: Clinical features and diagnostic differences with epileptic seizures. A Single Tertiary Centre Study. *Clin Neurol Neurosurg*. 2021 Aug; 207:106739. doi: 10.1016/j.clineuro.2021.106739. Epub 2021 Jun 8. PMID: 34157509.
5. Cooper Monica S, Fahey Michael C., Mackay Mark T, Paroxysmal nonepileptic events in children with epilepsy and cerebral palsy, *Journal of child neurology*, May18,2023, Vol 38, issue 5 <https://doi.org/10.1177/08830738231176055>
6. Lagorio Ilaria, Brunelli Lorenzo, and Striano Pasquale, Paroxysmal Nonepileptic Events in Children, *Academia Americana de Neurologia*, 2022 Aug; 12(4): 320–327. doi: 10.1212/CPJ.0000000000001171
7. Gamba da Silva Gabriela, Pontarolo Lidoino Andreia Cristina, Non-epileptic crisis: paroxysmal events of psychogenic origin, 06/08/2022, VOL. 11 NO. 10, <https://doi.org/10.33448/rsd-v11i10.32597>
8. Seung Yeon Jung, Joon Won Kang, Is it really a seizure? The challenge of paroxysmal nonepileptic events in young infants, *Clin Exp Pediatr* 2021;64(8):384-392, September 18, 2020, DOI: <https://doi.org/10.3345/cep.2020.00451>



POLIRRADICULONEUROPATÍA PERIFÉRICA CON AFECTACIÓN BULBAR COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD AUTOINMUNE SISTÉMICA. INFORME EN 2 PACIENTES

Soza Bolaños A¹, **Zaldumbide-Alcocer L**¹, **Ruiz García M**¹, **Munive Báez L**¹. Instituto Nacional de Pediatría, Servicio de Neurología.

Antecedentes: Las polirradiculoneuropatías (PRNP) agudas con compromiso bulbar son manifestaciones de fenómenos autoinmunes de diferentes etiologías como postinfecciosas, tóxicas, postvacunales, así como relacionadas a enfermedades autoinmunes sistémicas. (1,2).

Objetivo: Presentación de 2 casos clínicos, sus manifestaciones, neurofisiología, estudios de apoyo y diagnóstico final.

Material y métodos: Presentación de 2 pacientes adolescentes con polirradiculoneuropatía periférica y compromiso bulbar con necesidad de apoyo ventilatorio, con diagnóstico inicial de SGB, en quienes se documentó enfermedad autoinmune sistémica (Síndrome Antifosfolípido- SAF y Lupus Eritematoso Sistémico- LES).

Resultados: 2 pacientes masculinos de 17 años, previamente sanos, sin antecedente de infección previa quienes presentaron clínica aguda de 48-72 horas con debilidad y disestesias. A su ingreso debilidad severa, FM0/5 y 2/5, con arreflexia global; puntaje en la escala Gross Motor Function de V, se sospecha Síndrome de Guillain Barré. Se identifica afectación de nervios craneales VII; IX; X; XI se indica ventilación mecánica y, manejo en Unidad de Cuidados Intensivos permaneciendo por tiempo prolongado (media 100 días). Al ingreso las Velocidades de Conducción Nerviosa con reporte de polirradiculopatía axonal motora posible variante Neuropatía Axonal Motora Aguda (AMAN). Punción lumbar con disociación albumino-citológica. Se solicitaron anticuerpos séricos antiGQ1b siendo positivas en un paciente. La evaluación sistémica demostró en un paciente actividad antifosfolípido y en el otro criterio para LES. El manejo incluyó: Gammaglobulina, un paciente requirió 5 recambios plasmáticos. Metilprednisolona, 4 dosis de Rituximab, Hidroxicloroquina y Micofenolato de Mofetilo. Ambos egresan con traqueostomía sin oxígeno suplementario, alimentación mixta por boca y por gastrostomía puntaje en la escala Gross Motor Function V, escala de Hughes para SDG de 4 puntos, con secuelas importantes a nivel motor.

Conclusiones: Se requiere realizar una evaluación multisistémica e inmunológica completa en pacientes adolescentes con polirradiculoneuropatía periférica y afectación bulbar que permitan descartar la coexistencia de una enfermedad sistémica como LES/SAF. El pronóstico de recuperación de la marcha a 6 meses en estos pacientes en relación a la escala Erasmus GBS modificado (mEGOS) es del 23%.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Beshir E, Belt E, Chencheri N, Saqib A, Pallavidino M, Terheggen U, et al. Case report: Guillain-Barré syndrome as primary presentation of systemic lupus erythematosus (SLE-GBS) in a teenage girl. *Front Pediatr.* 2022;10, Mar 17:10:838927. doi: 10.3389/fped.2022.838927
2. García Posadas, Guillermo. Manifestaciones neurológicas en las enfermedades autoinmunes análisis de una cohorte de pacientes del Hospital Universitario Río Hortega. Universidad de Valladolid. 2019 <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/36370>
3. Akgun Y, Langlie J, Huberman MA, Wu Y. Therapeutic plasma exchange in a patient with acute motor axonal neuropathy subtype of Guillain-Barre syndrome and systemic lupus erythematosus. *J Clin Apher.* 2022 Aug;37(4):405-410. doi: 10.1002/jca.21977. Epub 2022 Feb 26. PMID: 35218244.
1. Bhoi SK, Jha M, Jaiswal B. Guillain-Barre syndrome as the initial presentation of systemic lupus erythematosus: Case report with a systematic and literature review. *Med J Armed Forces India.* 2023 Dec;79(Suppl 1):S360-S364
2. Ulutaş F, Çobankara V, Karasu U, Baser N, Akbudak IH. A rare case with systemic lupus erythematosus manifested by two different neurologic entities; Guillain Barre Syndrome and posterior reversible encephalopathy syndrome. *Mediterr J Rheumatol.* 2020;31(3):358–61.



NEUROBORRELIOSIS COMO CAUSA DE POLINEUROPATÍA CRANEAL: REPORTE DE UN CASO.

Rogel-Cuevas, J; Briseño-Tapia, G; Tecuatl-Herrada, BL. Hospital Infantil de Tlaxcala.

Antecedentes: La enfermedad de Lyme es una infección producida por *Borrelia burgdorferi*, una espiroqueta transmitida por mordedura de garrapatas (*Ixodes scapularis*). Su afección es multisistémica, con órgano blanco principalmente a piel y articulaciones; sin embargo, se ha reportado en la literatura mundial que entre el 10% al 15% de los casos puede condicionar manifestaciones a sistema nervioso central.

Objetivo: Descripción de un caso de manifestaciones neurológicas atípicas por enfermedad de Lyme.

Material y Métodos: Revisión del expediente clínico: historia clínica, notas de evolución, laboratorios, y gabinete.

Resultados: Masculino de cuatro años, previamente sano, sin antecedentes de relevancia. Inició padecimiento en marzo del 2023, caracterizado por fiebre, ataque al estado general, ptosis palpebral bilateral, y fotofobia. A la exploración física con habla dislálica, parálisis completa del tercer nervio craneal bilateral, epífora, y midriasis izquierda con defecto aferente luminoso, aspecto emaciado y exantema máculopapular pruriginoso en cara, pabellones auriculares, y extremidades.

Como parte del protocolo de abordaje, se realizó resonancia magnética con imágenes sugestivas de pansinusitis, y mastoiditis bilateral. Paraclínicamente: gasometría venosa en equilibrio ácido base, perfil tiroideo, citoquímico y citológico de líquido cefalorraquídeo sin alteraciones. Anticuerpos anti receptores de acetil colina negativos, proteínas de la coagulación, anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos, anticardiolipinas, anti-beta 2GP negativos.

Ante la evolución, dentro de la etiología infecciosa de una polineuropatía, y por lugar de residencia, se sospechó de infección por *Borrelia burgdorferi* con reporte de anticuerpos positivos (IgG: 15.9, IgM: 1.2) por lo que se corroboró enfermedad de Lyme, con indicación de tratamiento por edad de doxiciclina por 21 días. En su evolución, durante, y al término del tratamiento con mejoría del cuadro clínico. En el control de serología, con resultado negativo (IgG: 1.06, IgM: 0.11).

Conclusiones: La enfermedad de Lyme en la población pediátrica, es una afección infecciosa con reportes de baja incidencia, y prevalencia en el centro del país. Es por ello, que no se considera dentro de los principales diagnósticos diferenciales de neuropatías craneales. Se ha documentado que esta infección tiene un resultado favorable con identificación temprana y tratamiento antimicrobiano oportuno.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Halperin JJ. Editorial Commentary: Neuroborreliosis: What Is It, What Isn't It?. *Clinical Infectious Diseases*. (Internet) 2016 May (citado el 31 de marzo de 2024); 63(3):354–5. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/cid/ciw303>
2. Lantos PM, Rumbaugh J, Bockenstedt LK, Falck-Ytter YT, Aguero-Rosenfeld ME, Auwaerter PG, et al. Clinical Practice Guidelines by the Infectious Diseases Society of America (IDSA), American Academy of Neurology (AAN), and American College of Rheumatology (ACR): 2020 Guidelines for the Prevention, Diagnosis, and Treatment of Lyme Disease. *Arthritis & Rheumatology*. (Internet) Noviembre, 2020 (citado el 31 de marzo de 2024); 73(1):12–20. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/art.41562>
3. Kozak S, Kaminiów K, Kozak K, Paprocka J. Lyme Neuroborreliosis in Children. *Brain Sciences* 2021, Vol 11, Page 758 (Internet) Junio, 2021 (citado el 31 de marzo de 2024); 11(6):758. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/brainsci11060758>
4. H. Guet-Revillet, Levy C, Vallet C, V. Maghraoui-Slim, M.-A. Dommergues, V. Hentgen, et al. Lyme neuroborreliosis in children: Report of nine cases and a review of the literature. *Archives de Pédiatrie*. Abril 2019 (citado el 31 de marzo de 2024); 26(3):133–7. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2019.02.010>



ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA POR HERPESVIRUS TIPO 6: REPORTE DE CASO

García-Medina, I., Sanroman-Tovar, Vagas-Enríquez, H., Salcedo-Moreno, M. Servicio de Pediatría, Hospital General de Occidente, Zapopan, Jal

Antecedentes: La encefalomiелitis aguda diseminada está caracterizada por un ataque breve e intenso a la mielina del cerebro y médula espinal. Suele presentarse posterior a un cuadro viral, febril o vacunación; se presenta como encefalopatía con sintomatología neurológica multifocal. Su incidencia es de 0.5 casos por cada 100,000 personas, con un pico de presentación a los 3-7 años.

Material y métodos: Escolar femenino de 5 años, eutrófica (P/E z-1.13 T/E Z 1.03), peso 16kg y talla 1.12m., la cual presenta fiebre, rinorrea hialina y malestar general, 4 episodios eméticos de contenido gastro-alimentario, alteración del estado de alerta, hemiplejia de miembros inferiores e incapacidad para deambular y hablar. Antecedentes de infección de vías respiratorias altas 15 días previos al inicio del cuadro febril. A la exploración física febril, hipoactiva, Glasgow 10/15; estado de hidratación moderado, pupilas isocóricas de 3 mm, hiporreflécticas, extremidades con parálisis flácida, puntaje 1/5 escala de Oxford, incapacidad de: sedestación, sostén cefálico y bipedestación; incontinencia urinaria y tono anal ausente.

Resultados: Laboratorio: Panel viral meningitis encefalitis positivo a Herpes virus tipo 6.

Conclusiones: La encefalomiелitis aguda diseminada presenta una baja incidencia por ello debe diferenciarse de otras patologías con presentación de síndrome desmielinizante inflamatorio como esclerosis múltiple; donde la clínica y las características de la resonancia magnética son de apoyo para el diagnóstico. El curso natural de la enfermedad es una remisión general de la misma tal y como fue el caso, aunque hay reportes de recaídas no son comunes y debe pensarse en otra patología.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Paolilo RB, Deiva K, Neuteboom R, Rostásy K, Lim M. Acute Disseminated Encephalomyelitis: Current Perspectives. *Children (Basel)*. 2020 Nov 3;7(11):210. doi: 10.3390/children7110210. PMID: 33153097; PMCID: PMC7692206.
2. Wang CX. Assessment and Management of Acute Disseminated Encephalomyelitis (ADEM) in the Pediatric Patient. *Paediatr Drugs*. 2021 May;23(3):213-221. doi: 10.1007/s40272-021-00441-7. Epub 2021 Apr 8. PMID: 33830467; PMCID: PMC8026386.
3. Daniela Pohl, Gulay Alper, Keith Van Haren, Andrew J. Kornberg, Claudia F. Lucchinetti, Silvia Tenenbaum, Anita L. Belman. Encefalomiелitis diseminada aguda Actualizaciones sobre un síndrome inflamatorio del SNC. *Neurología* agosto de 2016, 87 (9 Suplemento 2) S38-S45; DOI: 10.1212/WNL.0000000000002825



4. Leonhard SE, Mandarakas MR, Gondim FAA, Bateman K, Ferreira MLB, Cornblath DR, van Doorn PA, Dourado ME, Hughes RAC, Islam B, Kusunoki S, Pardo CA, Reisin R, Sejvar JJ, Shahrizaila N, Soares C, Umapathi T, Wang Y, Yiu EM, Willison HJ, Jacobs BC. Diagnosis and management of Guillain-Barré syndrome in ten steps. *Nat Rev Neurol*. 2019 Nov;15(11):671-683. doi: 10.1038/s41582-019-0250-9. Epub 2019 Sep 20. PMID: 31541214; PMCID: PMC6821638.
5. Capote Gabriela, Cerisola Alfredo, González Gabriel, López Sully, Scavone Cristina. Encefalomiелitis difusa aguda en la edad pediátrica. *Arch. Pediatr. Urug.* [Internet]. 2009 Sep [citado 2023 Ene 13]; 80(3): 184-195.
6. Arroyo HA. Mielopatías agudas no traumáticas en niños y adolescentes. *Rev Neurol* 2013; 57 (Supl. 1): S129-38.
7. Sierra-Marcos A, Mitjana R, Castilló J, Edo MC, Horga-Hernández A, Tintoré M, et al. Lesiones incidentales desmielinizantes en resonancia magnética: estudio de 11 casos con seguimiento clinicorradiológico y revisión de la bibliografía. *Rev Neurol* 2010; 51: 129-34.



¿SÓLO UNA DISTONÍA? REPORTE DE CASO DE LEUCODISTROFIA DE INICIO TEMPRANA ASOCIADA A MUTACIÓN ACER3

Ramos Serrano MJ¹, Pichardo Ordóñez NA¹, Yes Ruiz MV¹, García Beristain JC², Álvarez Amado DE², Ruiz Robles O². Médico residente de neurología pediátrica del HIMFG¹. Médico adscrito de neurología pediátrica del HIMFG² Hospital Infantil de México Federico Gómez

Antecedentes: Las leucodistrofias son un grupo de enfermedades neurodegenerativas secundarias a afectación de la mielina, con una incidencia de 1 por cada 7 000 - 500 000 recién nacidos vivos. Presentan deterioro motor y cognitivo en edades tempranas, caracterizadas como regresión del desarrollo (1). La Leucodistrofia de inicio temprano asociado a mutación ACER3 tiene una incidencia de 1- 1,000,000 de recién nacidos. La enzima ceramidasa alcalina 3 (ACER3) regula los esfingolípidos implicados en la proliferación celular y la apoptosis, posiblemente a través de la elevación de la esfingosina - 1- fosfato celular, mediante el control de la hidrólisis de las ceramidas de cadena larga instaurada (2) Debido a esto los pacientes tienen riesgo de presentar tumores en colon y leucemia mieloide aguda. Los niveles aberrantes de ceramida en sistema nervioso central incorrecta se caracterizan por regresión del desarrollo entre los 6- 13 meses, hipotonía troncal, palidez del nervio óptico, neuropatía periférica y vejiga neurogénica (3).

Objetivo: Describir el caso de paciente de 3 años con antecedente de consanguinidad en los padres, desarrollo psicomotor acorde hasta la edad de 9 meses con regresión del desarrollo y con aparición de distonías, se realizó secuencia de exoma y se reportó mutación homocigota en el gen ACER3:c.587G>A para Leucodistrofia de inicio temprano asociado a ACER3.

Método: Presenta desde los 6 meses pérdida de hitos motores, asociado a espasticidad y distonías. Resonancia magnética con lesiones hiperintensas periventriculares en astas posteriores de ventrículos laterales sugestivas de leucoencefalomalacia. Se realiza exoma en donde se reporta mutación homocigota en el gen ACER3:c.587G>A.

Resultados: Presentó distonías continuas de difícil manejo, con dificultad para ganancia de peso, recibió manejo con toxina botulínica. Se continuará en seguimiento con controles de RMN de encéfalo para evaluar extensión de la lesión por depósitos de esfingolípidos. Por alto riesgo de Leucemia mieloide aguda tendrá seguimiento por Hematología.

Conclusiones: Si bien, las leucodistrofias son entidades poco comunes, deben sospecharse en regresión del desarrollo y en los casos de presentaciones atípicas en donde no se logra encontrar una causa es de vital importancia los estudios genéticos para continuar con orientación genética al familiar.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Dehnavi, A. Z., Heidari, E., Rasulinezhad, M., Heidari, M., Ashrafi, M. R., Hosseini, M. M. & Tavasoli, A. R. ACER3-related leukoencephalopathy: expanding the clinical and imaging findings spectrum due to novel variants. *Human Genomics*, 2021, 15, 1-11.
2. Edvardson, S., Yi, J. K., Jalas, C., Xu, R., Webb, B. D., Snider, J & Elpeleg, O. Deficiency of the alkaline ceramidase ACER3 manifests in early childhood by progressive leukodystrophy. *Journal of medical genetics*, 2016, 53(6), 389-396.



3. Vasiliauskaitė-Brooks, I., Healey, R. D., Rochaix, P., Saint-Paul, J., Sounier, R., Grison, C., & Granier, S, Structure of a human intramembrane ceramidase explains enzymatic dysfunction found in leukodystrophy. *Nature communications*, 2018, 9(1), 5437.



SÍNDROME DOORS (DISCAPACIDAD AUDITIVA, ONICODISTROFIA, OSTEODISTROFIA, RETRASO GLOBAL DEL NEURODESARROLLO, EPILEPSIA)

Dr. Juan Esteban Tafur Delgado¹, Dr. Rubén Espinoza Montero². Residente de segundo año de Neurología Pediátrica del HIMFG¹, Médico Adscrito del Departamento de Neurología Pediátrica del HIMFG². Hospital Infantil de México Federico Gómez

Antecedentes: El síndrome DOORS, descrito por primera vez por Ronald Cantwell en 1975, también conocido como: síndrome de sordera-onicodistrofia o síndrome digito-reno-cerebral. Se asocia con sordera neurosensorial profunda, onicodistrofia, osteodistrofia, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, epilepsia refractaria, neuropatía óptica, discapacidad visual, neuropatía periférica. En la RM cerebral hiperintensidades T2 hemisferios cerebelosos y región frontal, atrofia cerebral, dilatación ventricular, malformación Dandy-Walker. Es de carácter autosómico recesiva. Asociado con mutaciones en el gen TBC1D24 situado 16p13.3. La proteína TBC1D24 participa en el transporte de vesículas y otros materiales en el interior de las células. Se encuentra activa en una variedad de órganos y tejidos, siendo particularmente activa en el cerebro, desempeñando un papel importante en su desarrollo normal. Se han descrito al menos 10 mutaciones en el gen TBC1D24. La mayoría de estas mutaciones cambian aminoácidos en la secuencia de la proteína TBC1D24. Se cree que estas mutaciones reducen o eliminan la función de la proteína.

Objetivo: Documentar el caso de una paciente femenina de 1 año y 10 meses, con retraso global del neurodesarrollo, movimientos paroxísticos no epilépticos, epilepsia refractaria, y en quien se detecta por estudio molecular una variante patogénica compatible con síndrome de DOORS.

Método: Inicia síntomas a los 3 meses de vida, dado por movimientos no epilépticos clónicos y disquinéticos de las extremidades. Asociado a crisis epilépticas tónicas generalizadas, superversión ocular, refractarias al tratamiento. Retraso global del neurodesarrollo, hipotonía central, microcefalia, melanocitosis dérmica congénita lumbosacra, hipoacusia superficial bilateral.

Resultados: Se realizó estudio molecular (secuenciación exoma completo) que reportó una variante patogénica en el gen TBC1D24 c.845C>G, p.Pro282Arg, en estado homocigoto.

Conclusiones: Se trata de un síndrome muy raro, con una prevalencia de 1/1.000.000, y que significó un reto diagnóstico y terapéutico. La refractariedad al tratamiento de los movimientos anormales y epilépticos provoca en el clínico el abuso terapéutico, con los efectos secundarios consecuentes. El estudio genético molecular en este tipo de pacientes es fundamental para establecer el diagnóstico preciso y el pronóstico, y para poder brindar un consejo genético a los padres.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Campeau, P. M., Kasperaviciute, D., Lu, J. T., Burrage, L. C., Kim, C., Hori, M. & Sisodiya, S. M. The genetic basis of DOORS syndrome: an exome-sequencing study. *The Lancet Neurology*, 2014, 13(1), 44-58.
2. Danarti, R., Rahmayani, S., Wirohadidjojo, Y. W., & Chen, W. Deafness, onychodystrophy, osteodystrophy, mental retardation, and seizures (DOORS) syndrome: a new case report from Indonesia and review of the literature. *European Journal of Dermatology*, 2020, 30, 404-407. Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*, 142(Supplement_2), S5-S16.



ENCEFALITIS AUTOINMUNE PARANEOPLÁSICA COMO PRESENTACIÓN INICIAL DE TUMORACIÓN ADRENOCORTICAL: UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE EN PEDIATRÍA

Dra Valeria Ninoska Duran Peña¹ Dr Daniel Eduardo Alvarez Amado² Dr Juan Carlos Garcia Beristain³ ¹ Médico Residente de Neurología Pediátrica HIMFG, ² Médico Adscrito del servicio de neurología HIMFG ³ Jefe Departamento de neurología HIMFG. Hospital Infantil de México Federico Gómez

Antecedente: La encefalitis es un desorden inflamatorio del encéfalo que ocasiona alteración del estado mental, crisis epilépticas, déficits neurológicos. La etiología es infecciosa o autoinmune secundaria vacuna o neoplasia debido a los autoanticuerpos, proteínas neuronales intracelulares o proteínas sinápticas (1). La encefalitis autoinmune paraneoplásica son poco frecuentes en pediatría y se asocia a teratoma que afecta al 45% de mujeres mayores de 18 años y menos del 9% en menores de 14 años (2). Su curso es subagudo con fiebre, crisis epilépticas, y trastornos psiquiátricos, requiriendo manejo inmunomodulador. En EUA ocurren aproximadamente 20000 casos/año, en el 50% de ellos no tiene agente infeccioso como causa (1). En México no hay datos disponibles de forma específica.

Objetivo: Exponer las manifestaciones neurológicas asociadas a enfermedades neoplásicas en pacientes pediátricos.

Método: Paciente femenino de 8 años, previamente sana inició con ganancia de 12 kg en un mes, rubicundez facial, acné, hirsutismo y facies de “luna llena”, niveles de cortisol 34.4 µg/dl integrando síndrome de Cushing; se agregó cefalea frontal leve de inicio súbito, pérdida visual transitoria, crisis epilépticas generalizadas, alucinaciones visuales y auditivas, desorientación, lenguaje incoherente datos sugerentes de síndrome encefálico, el líquido cefalorraquídeo con hiperproteínoorraquia (56 mg/dl); tomografía de encéfalo con imagen hiperdensa temporal izquierda, RMN hiperintensidades en T2/FLAIR en hipocampo derecho con restricción a la difusión, hiperintensidades puntiformes subcorticales frontal bilateral con realce leptomeníngeo; electroencefalograma con disfunción generalizada y paroxismos epileptiformes en cuadrantes posteriores; anticuerpos anti-NMDA negativos. Se inició fenitoína 4.7 mg/kg/d y manejo antipsicótico con quetiapina 1.2 mg/kg/d. En la tomografía toraco-abdomino pélvica se evidencia masa suprarrenal derecha que fue reseccionada, reporte histopatológico informa neoplasia de corteza suprarrenal de conducta biológica incierta.

Resultados: Ante una probable encefalitis autoinmune paraneoplásica se inició inmunoglobulina humana (2 g/kg), reajuste de Quetiapina a 0.6 mg/kg/d. Buena evolución con mejoría de síntomas psiquiátricos y crisis epilépticas posterior a la resección.

Conclusiones: La encefalitis autoinmune involucra entidades que tienen diversas fisiopatologías, conocerlas nos ayuda a una mejor estrategia terapéutica. Entre las manifestaciones paraneoplásicas suprarrenales está el cáncer de células pequeñas pulmonares, neuroblastoma, teratoma ovárico y linfoma (2)



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Titulaer MJ, McCracken L, Gabilondo I, Armangué T, Glaser C, Izuka T, et al. Treatment and prognostic factors for long-term outcome in patients with anti-NMDA receptor encephalitis: an observational cohort study. *Lancet Neurol.* 2013Feb;12(2):157-65. Epub
2. Florance NR, Davis RL, Lam C, Szperka C, Zhou L, Ahmad S, et al. Anti-N-methyl-D-aspartate receptor (NMDAR) encephalitis in children and adolescents. *Ann Neurol.* 2009;66(1):11.



DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE CON VARIANTE PATOGENICA EN C.1978A>T EN HOMOCIGOSISEN EL EXÓN 16/79 DEL GEN DMD

Dr. José Iván López Haces¹, Dra. Marta Victoria Yes Ruiz¹, Dr. Juan Carlos GarcíaBeristain².
Médico Residente de Neurología Pediátrica del HIMFG¹, Jefe del Departamento de Neurología
Pediátrica del HIMFG². Hospital Infantil de México Federico Gómez

Antecedentes: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es causada por variantes en el gen de la distrofina y es considerada una patología ligada a X ya que la mutación se encuentra en el gen Xp21. El gen DMD es el gen más grande identificado en los humanos, con un peso de 427 kD, se reporta que del 60 al 70% de las mutaciones son deleciones, 5 al 15% son duplicaciones y el 20% suelen ser mutaciones puntuales, pequeñas deleciones o inserciones. Según la literatura utilizada dichas deleciones y duplicaciones se encuentran en los exones 45 - 55 y 2 - 9. En America del Norte la incidencia varía de 1 en 3500 a 1 en 5050 nacidos vivos del sexo masculino. Como síntoma principal se considera la debilidad, esto ocasionado secundario a la destrucción de fibras musculares de los músculos proximales, permitiéndonos observar una CK elevada de 10 a 20 veces del valor habitual..

Objetivo: Describir el caso de paciente masculino de 16 años, con antecedentes familiares de tíos paternos finados con DMD, así como antecedentes personales patológicos de discapacidad intelectual leve, debilidad muscular progresiva que al inicio ocasiona marcha en ánade y posteriormente requiere el uso de silla de ruedas. Cuenta con CPK de 6457 y posteriormente se identifica una variante patogénica en c.1978A>T en homocigosis en el exón 16/79 del gen DMD.

Método: Paciente de 5 años con caminata en ánade y debilidad muscular, con sospecha de DMD, pierde seguimiento a los 7 años. Se reinicia el seguimiento a los 16 años, observando a un paciente con un deterioro clínico importante, hipotonía muscular, pseudohipertrofia de gastrocnemios sin lograr la deambulaci3n, escoliosis importante, trastorno de ansiedad y depresi3n. Se inicia tratamiento con prednisona y abordaje multidisciplinario por cardiología, neumología, ortopedia, psicología y genética.

Resultados: Se realiza inicialmente MLPA para DMD sin reporte patogénico, sin embargo por las características clínicas del paciente se realiza secuenciación por NGS detectando una variante nucleotídica c.1978A>T en homocigosis en el exón 16/79 del gen DMD, estableciendo el diagnóstico de DMD.

Conclusiones: La DMD tiene múltiples manifestaciones clínicas, las cuales suelen progresar de manera poco favorable a pesar de un adecuado tratamiento. Esta sintomatología puede presentarse por distintas deleciones y duplicaciones del gen de la distrofina que habitualmente se encuentran en los exones 45 - 55 y 2 - 9. En este caso se encuentra una variante patogénica la cual previamente no había sido reportada en paciente con DMD, observándose la variante nucleotídica c.1978A>T en homocigosis en el exón 16/79 del gen DMD, relacionada a DMD y discapacidad intelectual.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Duan, D., Goemans, N., Takeda, S., Mercuri, E., & Aartsma-Rus, A. (2021). Duchenne Muscular Dystrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 7(1). <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00248-3>
2. Leigh, F., Ferlini, A., Biggar, D., Bushby, K., Finkel, R. S., Morgenroth, L. P., & Wagner, K. R. (2018). Neurology care, diagnostics, and emerging therapies of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*, 142 (Supplement_2), S5-S16. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333c>



ENCEFALITIS NECROTIZANTE AGUDA ASOCIADA A H1N1: REPORTE DE CASO.

Dr. César Peregüeza (1), Dra. Maria José Ramos Serrano (1), Dr. Juan Carlos García Beristain (2), Dr. Daniel Eduardo Álvarez Amado (2), Dr. Osiris Ruiz Robles (2). Médico residente de neurología pediátrica HIMFG(1). Médico adscrito de neurología pediátrica (2). HIMFG. Hospital Infantil de México Federico Gómez

Antecedentes: La encefalitis necrotizante es una afectación rara del sistema nervioso central que se llega a presentar más comúnmente entre los 6 y 19 meses. Se caracteriza por la aparición rápida de crisis epilépticas y alteraciones de la consciencia después de un proceso infeccioso viral, principalmente al virus de influenza A (1) El diagnóstico se realiza por hallazgos radiológicos en donde se observa una afectación importante de los tálamos de forma simétrica, núcleos de la base y tronco encefálico en resonancia magnética (2).

Debido a la complejidad de las lesiones y la velocidad de la instauración de las lesiones y la sintomatología, el pronóstico es malo, reportándose una mortalidad de 28% y en donde el 56% tiene secuelas graves permanentes con una recuperación total de sólo el 13%, endonde los niños mayores de 48 meses se consideran un alto factor de riesgo para mortalidad(3,4)

Objetivo: Describir el caso de paciente femenina de 12 años, previamente sana, sin antecedentes para padecimiento actual. Inicia su cuadro una semana previa a su ingreso con cuadro de vías respiratorias altas con posterior alteración aguda hasta llegar al estupor en 24 horas. Esquema de vacunación incompleto para influenza.

Método: Inició su padecimiento el 08/12/2023 con cuadro de infección respiratoria que evoluciona a estupor en el lapso de 24 horas. Requirió manejo avanzado de aérea y por sospecha de meningitis recibió manejo con ceftriaxona y vancomicina. Con resultado de PCR positivo a influenza AH1N1. No presenta mejoría a tratamiento, se realiza RMN en donde se observan lesiones sugestivas de edema en tálamos de forma bilateral y en tallo cerebral, recibió manejo metilprednisolona y gammaglobulina, con control de RMN con mejoría marcada.

Resultados: Recibió manejo de mantenimiento con micofenolato. Presenta mejoría significativa 2 meses posteriores al egreso, presenta conexión con el medio y sigue órdenes simples, con dificultades motoras y cognitivas.



Conclusiones: La encefalitis necrotizante aguda es una entidad poco frecuente en nuestro medio, sin embargo, se puede observar que la evolución se presenta de acuerdo a las descripciones previas, presentó adecuada respuesta a tratamiento a inmunosupresión.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Wong, A. M., Simon, E. M., Zimmerman, R. A., Wang, H. S., Toh, C. H., & Ng, S. H. (2006). Encefalopatía necrotizante aguda de la infancia: correlación de los hallazgos de laRM y el resultado clínico. *Revista Americana de Neurorradiología*, 27(9), 1919-1923.
2. Fan, X., Huang, L., Li, S., Yang, S., Song, Y., Chen, Q., ... y Li, P. (2022). Evaluación clínica de la encefalopatía necrotizante aguda en niños. *Fronteras en Pediatría*, 10, 947693.
3. Chow, C. K., & Ma, C. K. L. (2020). Presentation and outcome of acute necrotizing encephalopathy of childhood: a 10-year single-center retrospective study from Hong Kong. *Journal of Child Neurology*, 35(10), 674-680.
4. Fan, X., Huang, L., Li, S., Yang, S., Song, Y., Chen, Q., ... & Li, P. (2022). Clinical evaluation of acute necrotizing encephalopathy in children. *Frontiers in Pediatrics*, 10, 947693.



REPORTE DE CASO DE UN SÍNDROME DE PHACE.

Espinosa-Galindo DE¹, Herrera-Ruvalcaba EV¹, Espinoza-Montero R², García-Beristain JC³.
Médico Residente de Neurología Pediátrica del Hospital Infantil de México Federico Gómez¹,
Médico Adscrito del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Infantil de México Federico Gómez²,
Jefe del Departamento de Neurología Pediátrica del Hospital Infantil de México Federico Gómez³.

Antecedentes: PHACE (Frieden 1996) (Posterior fossa malformations, hemangioma, arterial anomalies, coarctation of the aorta/cardiac defects, and eye abnormalities) síndrome neurocutáneo relacionado con alteraciones vasculares: hemangiomas segmentarios, anomalías arteriales, coartación de la aorta y defectos cardíacos (45%). Se asocia a malformaciones de fosa posterior y/o cerebrales en el 70%, anomalías oculares (14%) y malformaciones de la línea media (35%). Trastorno poco común, con incidencia y prevalencia desconocidas, predomina en sexo femenino en una proporción 4.2 a 1.^{1,3}

Criterios diagnósticos²: Síndrome de PHACE: Hemangioma mayor a 5 cm de diámetro en cara o piel cabelluda o región cervical + 1 criterio mayor o 2 criterios menores (persistencia de arterias embrionarias en Sistema Nervioso Central (SNC), hemangioma intracraneal, defectos del septum ventricular, cambios oculares en segmento anterior, hipopituitarismo, tiroides ectópica).

Posible síndrome de PHACE:

- Hemangioma mayor a 5 cm de diámetro en cara + 1 criterio menor.

Objetivo: Reportar caso de paciente femenino de 2 años de edad, con un cuadro clínico poco frecuente, con manifestaciones clínicas en piel, SNC, entre otras alteraciones sistémicas.

Resultados: La principal manifestación dermatológica de la paciente un hemangioma facial con distribución de nervio trigémino en ramas V1, V2, V3 bilateral, hasta cara lateral de cuello. Tratada a base de propranolol por un año con mejoría del 80 al 90%. Sin alteración cardiológica, y hemangioma retiniano izquierdo.

Presenta esquizencefalia de labio cerrado frontal izquierda, con alteración arterial: circulación anterior surgiendo de arteria carótida interna izquierda, una arteria comunicante posterior izquierda de mayor calibre, donde la arteria carótida interna derecha termina en la arteria cerebral posterior. Adecuada adquisición de hitos del desarrollo. EEG reporta asimetría interhemisférica, con brotes de ondas lentas irregulares de 5 Hz, pobre formación de grafoelementos del sueño izquierdo.

Conclusiones: La mayoría de casos de PHACE tienen sólo una o dos malformaciones estructurales y de las afectaciones cerebrovasculares se presentan principalmente arteriales^{1,3}. La paciente cumple con criterios diagnósticos: hemangioma facial, segundo criterio mayor: hemangioma retiniano izquierdo, esquizencefalia frontal izquierda considerada criterio diagnóstico menor y alteraciones vasculares de SNC. La presentación clínica de este síndrome es polimorfa, siendo importante el seguimiento multidisciplinario ante los riesgos de complicaciones sistémicas.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Bayer ML, Frommelt PC, Blei F, Breur JM, Cordisco MR, Frieden IJ, Goddard DS, Holland KE, Krol AL, Maheshwari M, Metry DW, Morel KD, North PE, Pope E, Shieh JT, Southern JF, Wargon O, Siegel DH, Drolet BA, Anomalías congénitas cardíacas, del arco aórtico y del lecho vascular en el síndrome PHACE (del Registro Internacional del Síndrome PHACE). Diciembre de 2013; 112 (12): 1948-52.
2. Garzon MC, Epstein LG, Heyer GL, Frommelt PC, Orbach DB, Baylis AL et al. PHACE Syndrome: Consensus-Derived Diagnosis and Care Recommendations. Journal of Pediatrics. 2016 Nov 1;178:24-33.e2. doi: 10.1016/j.jpeds.2016.07.054
3. Rotter, A., Samorano, L. P., Rivitti-Machado, M. C., Oliveira, Z. N. P., & Gontijo, B. (2018). PHACE syndrome: clinical manifestations, diagnostic criteria, and management. Anais brasileiros de dermatologia, 93(3), 405–411. <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20187693>



SÍNDROME DE KINSBOURNE: IMPORTANCIA DE LA INMUNOTERAPIA PARA EL TRATAMIENTO DE SEQUELAS COGNITIVAS Y CONDUCTUALES EN UN PACIENTE DEL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO.

Herrera Ruvalcaba E.V.¹ García Beristain JC², Ruiz Robles O.³ Médico Residente de Neurología Pediátrica HIMFG¹, Jefe del Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG², Médico Adscrito del Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG³. Hospital Infantil de México Federico Gómez

Antecedentes: El síndrome opsoclon-mioclono-ataxia (OMAS) es un trastorno poco común del sistema nervioso que clásicamente se presenta con una combinación de trastorno característico del movimiento ocular y mioclono, además de ataxia, irritabilidad y alteraciones del sueño. Existe buena evidencia de que OMAS es una afección inmunomediada que puede ser paraneoplásica en el contexto del neuroblastoma. Este síndrome puede estar asociado con un deterioro cognitivo a largo plazo, pero aún no está claro cómo influye el curso de la enfermedad y el tratamiento. El tratamiento se basa en gran medida en la supresión inmunitaria.

Objetivo: Describir el caso de paciente masculino de 1 año 6 meses de edad con Síndrome de Kinsbourne tratado con inmunoterapia y mejoría en la conducta en el Hospital Infantil de México.

Método: Paciente masculino de 1 año 6 meses previamente sano. Inicia con cuadro dos semanas previas a su ingreso a nuestra unidad por episodios de irritabilidad autolimitada; agregándose temblor en extremidad superior izquierda, inestabilidad a la bipedestación y lateralización de la marcha a la izquierda, así como estrabismo convergente de ojo izquierdo. A la exploración física se observa opsoclón por lo que se decide ingreso hospitalario. Se manejó con bolos de corticoesteroide y se egresa. Se descartaron causas oncológicas. Lavaloración en consulta externa evidenció arrojó puntaje de 8 en escala Mitchell Pikes Se inició abordaje para inmunoterapia, con contraindicación de Rituximab por lo que se aplicó inmunoglobulina intravenosa en 3 ocasiones con mejoría notable de síntomas conductuales y motores.

Resultados: Se realizó Resonancia Magnética Nuclear de Encéfalo sin alteraciones estructurales Tomografía Abdomino-Pélvica sin alteraciones estructurales. Ácido vanilmandélico y ácido homovalínico: negativos. PET- DOPA sin evidencia de lesiones estructurales Interferon Gamma: positivo. Virus hepatotropos negativos. Subpoblación linfocitaria sin alteraciones.

Conclusiones: El síndrome de Kinsbourne es una entidad neurológica poco común, crónica, agresiva y recurrente de origen paraneoplásico, parainfeccioso o idiopático con implicaciones inmunológicas, que afecta una etapa crítica del neurodesarrollo ya que ocurre entre los 6 meses y los 3 años de vida.



Se caracteriza por la aparición aguda de opsoclonus asociada a inestabilidad troncal, mioclonías difusas y ataxia cerebelosa, irritabilidad, trastornos del ciclo sueño-vigilia, cefalea, trastorno del lenguaje o visual, disfagia, etc. La importancia del tratamiento oportuno es evitar el deterioro cognitivo.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Rossor T, Yeh EA, Khakoo Y, Angelini P, Hemingway C, Irani SR, Schleiermacher G, Santosh P, Lotze T, Dale RC, Deiva K, Hero B, Klein A, de Alarcon P, Gorman MP, Mitchell WG, Lim M; OMS Study Group. Diagnosis and Management of Opsoclonus-Myoclonus-Ataxia Syndrome in Children: An International Perspective. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2022 Mar 8;9(3):e1153.
2. Hsu M, Tejani I, Shah N, Olaosebikan R, Kumar A, Naik S. Review of Opsoclonus-Myoclonus Ataxia Syndrome in Pediatric Patients. *Children (Basel)*. 2024 Mar 19;11(3):367.



SÍNDROME DE WEBER COMO MANIFESTACIÓN DE GLIOMA DE TALLO

Jiménez Mejinez S¹, De la Fuente Silva FM¹, Silva Ramírez, MA¹, Anaya Solórzano M². Instituto Mexicano Del Seguro Social. UMAE Hospital General "Dr. Gaudencio González Garza" Centro Médico Nacional La Raza¹. Hospital Regional de Alta Especialidad de Veracruz².

Antecedentes: El Síndrome de Weber fue descrito por primera vez en 1863. Consiste en parálisis oculomotora ipsilateral, hemiparesia contralateral debido a hemorragia en el pedúnculo cerebral. La causa más común es la oclusión de las ramas interpedunculares de la arteria cerebral posterior o arterias coroidales posteriores, una cosa infrecuente son los Gliomas de tallo.

Objetivo: Presentación de caso de Síndrome de Weber como manifestación de Glioma de tallo.

Método: Femenino de 17 años presenta parálisis facial periférica izquierda, tratamiento Complejo B, Diclofenaco. 5 meses después inicia con disartria, disminución de fuerza en hemicuerpo derecho y limitación para movilizar hemicara izquierda acudiendo a HGR, TC de cráneo normal, egresa sin tratamiento. Evoluciona tópidamente: limitación para marcha, sin lograr sedestación ni bipedestación, valorada en HG CMN La Raza encontrando disartria, movimientos oculares con limitación a la abducción y aducción izquierda, ptosis palpebral izquierda, disminución en elevación de arco ciliar izquierdo, desviación comisura labial a la derecha, fuerza disminuida músculo esternocleidomastoideo y trapecio derecho, reflejo nauseoso y tusígeno disminuidos, úvula desviada a la derecha, fuerza hemicuerpo izquierdo 5/5, hemicuerpo derecho 4/3/3, REMs extremidades inferiores +++/++++, respuesta plantar extensora bilateral.

Resultados: TC cráneo lesión hipodensa tectum y tegmento mesencefálico izquierdo, RM cráneo lesión ovoidea tectum y tegmento mesencefálico izquierdo, bordes regulares y definidos, hipointensa en T1, hiperintensa T2/FLAIR, con incremento de señal tras administración de gadolinio, restricción a la difusión, 17x19x15 mm, mínima extensión hacia puente, Glioma de tallo. Tratamiento Quimioterapia.

Conclusiones: El Síndrome de Weber es una entidad poco frecuente en Pediatría, debiendo contemplar las causas tumorales como una de sus etiologías.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Silverman IE, Liu GT, Volpe NJ, Galetta SL. The crossed paralyzes. The original brain-stem syndromes of Millard-Gubler, Foville, Weber, and Raymond-Cestan. Arch Neurol. 1995;52(6):635-638.
2. Laigle-Donadey F, Doz F, Delattre JY. Brainstem gliomas in children and adults. Curr Opin Oncol. 2008;20(6):662-667.
3. Baehr, M, Frotscher M. Duus` Topical Diagnosis in Neurology Anatomy, Physiology, Signs, Symptoms 5th edition. Germany: Thieme; 2012.



TERAPIA GÉNICA PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: PRIMERA EXPERIENCIA CON ONASEMNOGÉN ABEPARVOVEC (ZOLGENSMA®) EN UN HOSPITAL PRIVADO EN MÉXICO

Dra. Sofía Lucila Rodríguez Rivera¹, Dr. José Antonio Infante Cantú¹, Dr. Héctor R. Martínez², Dr. Enrique Caro Osorio³ Neurología Pediátrica.¹ Neurología de Adultos.² Neurocirugía.³ Hospital Zambrano Hellion, TecSalud. Tecnológico de Monterrey Instituto de Neurología y Neurocirugía

Antecedentes: La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular autosómica recesiva [mutación homocigota gen SMN1 brazo largo cromosoma 5 (5q11.1-13.3)]¹ con degeneración de motoneuronas alfa asta anterior médula espinal, con debilidad muscular progresiva y alto riesgo de soporte ventilatorio. Zolgensma® (terapia génica) contiene onasemnogén abeparvovec, con copia funcional gen SMN².

Objetivo: Evaluar dos pacientes con AME en quienes se aplicó terapia génica con onasemnogén abeparvovec (Zolgensma®).

Presentación del caso: Caso clínico 1 y 2. Femenino 4 meses y masculino 6 meses de edad, productos de embarazos normoevolutivos, parto eutócico, con hipotonía y retraso del neurodesarrollo al mes de edad y a los 4 meses, respectivamente. Con fasciculaciones linguales, hipotonía y debilidad proximal 4 extremidades 3/5, arreflexia. Disociación toraco-abdominal.

Abordaje del caso: Caso clínico 1 y 2. Pruebas genéticas MLPA: 0 y 0 copias gen SMN1 exón 7; 1 y 1 copia gen SMN1 exón 8; 2 y 3 copias gen SMN2. Diagnóstico: atrofia muscular espinal tipo 1 (a los cuatro y cinco meses de edad). Anticuerpos anti-AAV9 (negativos <1:50).

Zolgensma® se aplicó a los cinco y seis meses de edad, en quirófano, dosis única 1,1 x 10¹⁴ genomas virales/kg, infusión 1 hora, previa y posterior administración de prednisolona oral, sin complicaciones. Escala Chop Intend³: 37 (grado moderado) antes del tratamiento; 42 y 45 después del tratamiento, con mejoría en fuerza muscular y control cefálico.

Discusión y conclusiones: Paciente femenino tuvo más progresión motora (Escala Chop Intend), con menos copias en SMN2. Sin embargo, Zolgensma® se aplicó a edad más temprana en comparación con el niño. Eventos adversos: reacciones locales, náuseas, elevaciones ALT e hipersensibilidad, no ocurrieron en nuestros pacientes. Finalmente, es más costo-efectivo que otras terapias con menor tiempo de tratamiento. Aportación al conocimiento: Esta es una primera experiencia con Zolgensma® en un hospital privado en México.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Ross LF, Kwon JM. Spinal muscular atrophy: past, present, and future. *Neoreviews*. 2019;20:0–51.
2. Malone DC, Dean R, Arjunji R, et al. Cost-effectiveness analysis of using onasemnogene abeparvocec (AVXS-101) in spinal muscular atrophy type 1 patients. *J Mark Access Health Policy*. 2019;7:1601484.
3. Glanzman, A. M., Mazzone, E., Main, M., Pelliccioni, M., Wood, J., Swoboda, K. J., ... Finkel, R. S. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability. *Neuromuscular Disorders*, 2010; 20(3), 155–161.



VARIANTE DE SÍNDROME DE BROWN-VIALETTO-VAN LAERE. REPORTE DE CASO.

Uribe Segovia Ernesto Elías¹, González Medina Mario², Cornelio Nieto José Ovidio³, Valladares Sánchez Pablo⁴, Díaz Martínez Rubicel⁵, Encalada Mijangos María Luisa⁶. Residente de Neurología Pediátrica^{1, 6}, Neurólogo Pediatra² Neurólogo Pediatra y Jefe de Servicio³, Neurólogo Pediatra y Titular del Curso de Neurología⁴, Genetista⁵- Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón"

Antecedentes: El síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere (BVVLS) es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por neuropatía progresiva, atrofia óptica, pérdida de audición, disfunción bulbar e insuficiencia respiratoria, causado por mutaciones en los genes transportadores de riboflavina (vitamina B2) SLC52A2 o SLC52A3. Este micronutriente interviene en múltiples rutas metabólicas y procesos enzimáticos.

Objetivo: Describir una presentación única de neuropatía asociada a la deficiencia del transportador de riboflavina, con un enfoque en las manifestaciones clínicas, hallazgos paraclínicos, intervenciones terapéuticas y resultados obtenidos. Buscando contribuir a la comprensión de la fisiopatología subyacente y las posibles estrategias de tratamiento para esta rara pero significativa condición médica.

Material y Métodos: Masculino de 12 meses de vida. Inició con una infección de vías aéreas superiores, posteriormente alteraciones del estado de conciencia, debilidad muscular progresiva, disfagia y dificultad respiratoria. Sin respuesta a terapias con inmunoglobulina humana y corticosteroides. La Resonancia Magnética con leve atrofia cortical, los laboratorios fueron normales, las Velocidades de Conducción Nerviosa y Electromiografía mostraron neuropatía axonal motora. Se confirmó el diagnóstico mediante secuenciación del exoma, revelando variantes patogénicas homocigotas en el gen SLC52A3. A pesar del tratamiento con riboflavina, el paciente no muestra mejoría clínica y fallece por complicaciones respiratorias.

Resultados: Se aborda una variante única y fulminante de neuropatía asociada a la deficiencia del transportador de riboflavina en un lactante de 12 meses. A pesar de una intervención terapéutica intensiva, el paciente no mostró mejoría y fallece debido a complicaciones respiratorias, por lo cual toma relevancia el presente caso, al tratarse de una nueva variante relacionada al síndrome.

Conclusión: La forma de presentación del caso y la falta de respuesta al tratamiento, se debe a la alteración genética encontrada, sospechamos que la mutación sin sentido presente en el paciente de forma homocigota (p.Trp17*) (expresada principalmente en el intestino delgado y sistema nervioso central) ocasionó una alteración del homeostasis de la riboflavina, por falta de absorción debido a ausencia completa de los receptores RFTV3 derivados del gen SLC52A3, ocasionando alteración en la neurogénesis, probablemente desde etapa fetal, que terminó de expresarse con el inicio de los síntomas clínicos a la edad de debut del paciente.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Kranthi P, Garuda BR, Gopi S, Kumar TS. Brown-Vialetto-Van Laere syndrome: A rare case report of MND mimic. *Neurol India*. 2020;68(5):1217-9.
2. Jin C, Yonezawa A, Yoshimatsu H, Imai S, Koyanagi M, Yamanishi K, et al. Effect of riboflavin deficiency on development of the cerebral cortex in *Slc52a3* knockout mice. *Sci Rep*. 28 de octubre de 2020;10:18443.
3. Mosegaard S, Dipace G, Bross P, Carlsen J, Gregersen N, Olsen RKJ. Riboflavin Deficiency—Implications for General Human Health and Inborn Errors of Metabolism. *Int J Mol Sci*. 28 de mayo de 2020;21(11):3847.
4. Gayathri S, Gowda VK, Udhayabanu T, O'Callaghan B, Efthymiou S, Varalakshmi P, Benakappa N, Houlden H, Ashokkumar B. Brown-Vialetto-Van Laere and Fazio-Londe syndromes: *SLC52A3* mutations with puzzling phenotypes and inheritance. *Eur J Neurol*. 2021 Mar;28(3):945-954.



PUNTA-ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO LENTO (POCS) ¡AUTISMO!, IMPORTANCIA DE LOS PERFILES GENÓMICOS PARA UN TRATAMIENTO ESPECÍFICO . REPORTE DE TRES CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Dr. Mercado Silva Francisco Miguel, Hospital Ángeles de Carmen/ Universidad Autónoma de Guadalajara /Dra. Hernández Cuevas Angelica Hospital de pediatría CMNO IMSS, Universidad Nacional Autónoma de México.

Antecedentes: POCS es una encefalopatía epiléptica relacionada con la edad en la que el cuadro clínico evoluciona con el tiempo. Tras un desarrollo basal normal o tan sólo moderadamente anómalo, las crisis suelen presentarse entre los 2 y los 4 años de edad. Amenudo son unilaterales, tonicoclónicas o clónicas y normalmente se producen durante el sueño. Aproximadamente entre los 5 y los 6 años de edad, las crisis se hacen más frecuentes, intensas y resistentes al tratamiento, y se produce un deterioro grave de las convulsiones, el EEG y los aspectos del desarrollo (como el lenguaje, las interacciones sociales, la inteligencia global, las habilidades motoras y la conducta). Durante esta etapa aguda, las crisis (crisis de ausencia, clónicas, tonico-clónicas y otras) y las anomalías de EEG son difíciles de controlar. Antes de la pubertad se produce una mejoría espontánea en las crisis y los rasgos del EEG, pero la mayor parte de los pacientes mantienen un retraso grave del desarrollo.

Objetivo: Presentar tres casos de POCS donde la determinación genética fue clave para su tratamiento.

Material y métodos: Se estudiaron tres pacientes los tres varones, el primero de 6 años sin antecedentes hereditarios 1ª embarazo sin hipoxia neonatal, desarrollo motor normal, a los 2 años posterior a la Vacuna de la Quintuple desarrolla fiebre y una crisis febril, desde esa fecha perdió el lenguaje, y se agregaron conductas repetitivas y estereotipias motoras perdió el contacto visual, y la interacción social, se agregan crisis tónicas con un componente clónico de parpadeo, el EEG mostro paroxismos generalizados de punta poli punta onda lenta pseudoperiodicos, la TAC de cráneo y RMNC fue normal. Se instala tratamiento con Valproato, se mantuvo un año sin crisis, y mejoro sus conductas autísticas, y fue retirado por hipotiroidismo subclínico, y plaquetas bajas, se cambia a levetiracetam y prednisona por un mes persistiendo con convulsiones asociada a fiebre de semiología tónica de segundos, se solicito perfil genómico y la anomalía Genómica GRIN2A c.3952C>T; p.(Arg1318Trp). Se trato con Levetiracetam, Lorazepam y canabidiol con control completo y con mejorías cognitivas y modificación del EEG. El segundo caso de 4 años con antecedente de Padre diabético, madre sana, no consanguíneos, padre con epilepsia en la infancia, una prima con retraso mental, dos tíos con esquizofrenia, 2ª Gestación, una hermana sana, sin hipoxia neonatal sus vacunas completas tuvo un desarrollo motor normal, pierde lenguaje a los 2 años, se agrega perdida de la comunicación verbal y empatía, sin contacto visual, es inquieto distraído e impulsivo, es intolerante a la frustración tiene conductas repetitivas y estereotipadas fobias sensoriales estereotipias, sin interacción social, risa sin explicación.



EEG dormido mostro punta onda lenta frente temporales Bisincronías continuos, la TAC y la RMNC estructuralmente normal. Se solicito perfil genómico y la anomalía Genómica PLXNA3 c.5218A>G; p.(Lys1740Glu) , se tratado con Acido valproico y Canabidiol con normalización del EEG con mejoría cognitiva. El tercer caso de 6 años sin antecedentes familiares su esquema de vacunación completo, producto del 1er embarazo sin hipoxia neonatal, sin patológicos inicia bien su desarrollo lo pierde su lenguaje a los 2 años se agrega perdida de comunicación verbal, empatía, sin contacto visual, es inquieto distraído e impulsivo, es intolerante a la frustración tiene conductas repetitivas y estereotipadas fobias sensoriales estereotipias , sin interacción social, risa sin explicación. EEG dormido mostro punta onda lenta frontotemporales Bisincronías continuos , la TAC simple de cráneo y la RMNC con una discreta displasia Perisilviana Bilateral, Se solicito perfil genómico y la anomalía Genómica mutación GABBR2., se trató con Levetiracetam y Canabidiol con normalización del EEG con mejoría cognitiva.

Comentario y conclusiones Estos casos demuestran en dos de ellos sin crisis clínicas, con debut autístico y uno de ellos con crisis febriles, estudios de gabinete solo en una de ello se encontró una displasia perisilviana que no explicaba totalmente las manifestaciones. El advenimiento de los perfiles genómicos nos abre un panorama de tratamiento específico y mejoría clínica eléctrica

Referencias Bibliohemerográficas:

1. G. Patry, S. Lyagoubi, C.A. Tassinari Subclinical “electrical status epilepticus” induced by sleep in children. A clinical and electroencephalographic study of six cases *ArchNeurol.*, 24 (1971), pp. 242-252
2. Tassinari CA, Dravet C, Roger J. ESES: encephalopathy related to electrical status epilepticus during slow sleep. En: *Proceedings of the 9th Congress International Federation of EEG and Clinical Neurophysiology*. Amsterdam: Elsevier Science; 1977. p. 529-30.
3. M. Lorenzo-Ruiz, B. Miguel-Martín, A. García-Pérez, M.A. Martínez- Granero, S. Aguilera-Albesa, M.E. Yoldi-Petri, *et al.* Estado epiléptico eléctrico durante el sueño: estudio retrospectivo multicéntrico de 29 casos. *Rev Neurol*, 60 (2015), pp. 99-107
4. C.A. Tassinari, G. Rubboli, L. Volpi, S. Meletti, G. d’Orsi, M. Franca, *et al.* Encephalopathy with electrical status epilepticus during slow sleep or ESES syndrome including the acquired aphasia *Clin Neurophysiol.*, 111 (Suppl 2) (2000), pp. S94-S102
5. Sánchez Hernández, K.E. Chapman, J.M. Peters, C. Harini, A. Rotenberg, T. Loddenkemper Continuous spikes and waves during sleep: Electroclinical presentation and suggestions for management. *Epilepsy Res Treat.* (2013), p. 20



ENFERMEDAD DE MENKES: INFORME DE CASO CONFIRMADO CON GENÉTICA MOLECULAR.

López Andrade E, Dávila Gutiérrez G. Servicio de neurología del Instituto Nacional de Pediatría (INP).

Antecedentes: La enfermedad de Menkes (EM) es un trastorno neurodegenerativo, multisistémico debido a un desorden genético autosómico recesivo ligado al X, asociado a mutación del gen ATP7A, que altera el del metabolismo del cobre, con repercusiones sistémicas. Las manifestaciones neurológicas son bien reconocidas en la literatura.

Objetivo: Informar el primer caso de EM diagnosticado en el INP con confirmación genética.

Materiales y métodos: Masculino de 9 meses, producto del primer embarazo de población endogámica (Petetlan-Guerrero), parto eutócico y sin complicaciones. Desde el nacimiento presenta eventos de hipertonia generalizada, que lo consideraron como normal, que se incrementaron en forma paulatina en frecuencia e intensidad, asociado a retraso global del neurodesarrollo. De los datos clínicos más importantes a su ingreso presentó: hipotonía generalizada, hipomotilidad, con crisis hipertónicas tratadas con levetiracetam, tricotrofía (cabello y cejas), la microscopía demostró tricorrexis nodosa. La resonancia magnética cerebral demostró atrofia cortico subcortical y angiodisplasia, cobre sérico y ceruloplasmina disminuidos, estudio genético reporta variante patogénica para el gen ATP7A.

Conclusiones: En nuestro medio la EM puede ser confirmada con estudio de genética molecular y hasta el momento no se cuenta con un tratamiento específico, lo que plantea el mayor de los retos actuales, dirigidos contra esta enfermedad.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Tümer Z, Møller LB. Menkes disease. *Eur J Hum Genet.* 2010 May;18(5):511-8. doi: 10.1038/ejhg.2009.187. Epub 2009 Nov 4. PMID: 19888294; PMCID: PMC2987322.
2. Kaler SG, DiStasio AT. ATP7A-Related Copper Transport Disorders. 2003 May 9 [updated 2021 Apr 15]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301586
3. Gromadzka G, Tarnacka B, Flaga A, Adamczyk A. Copper Dyshomeostasis in Neurodegenerative Diseases-Therapeutic Implications. *Int J Mol Sci.* 2020 Dec 4;21(23):9259. doi: 10.3390/ijms21239259. PMID: 33291628; PMCID: PMC7730516.
4. Aldecoa V, Escofet-Soteras C, Artuch R, Ormazabal A, Gabau-Vila E, Martin-Martinez C. Enfermedad de Menkes: diagnóstico clínico, bioquímico y molecular. *Rev Neurol.* 2008 Apr 1-15;46(7):446-7. Spanish. PMID: 18389465.
6. Møller LB, Mogensen M, Horn N. Molecular diagnosis of Menkes disease: genotype-phenotype correlation. *Biochimie.* 2009 Oct;91(10):1273-7. doi: 10.1016/j.biochi.2009.05.011. Epub 2009 Jun 6. PMID: 19501626.
7. Parad RB, Kaler SG, Mauceli E, Sokolsky T, Yi L, Bhattacharjee A. Targeted next generation sequencing for newborn screening of Menkes disease. *Mol Genet Metab Rep.* 2020 Jul 21; 24:100625. doi: 10.1016/j.ymgmr.2020.100625. PMID: 32714836; PMCID: PMC737

EPILEPSIA MESIAL TEMPORAL EN PEDIATRÍA Y PRONÓSTICO. REPORTE DE DOSCASOS

Dra. Armejo Chávez Luz Elena¹ Dra. Arellano Vázquez Alicia² ¹Neuróloga pediatra. Médico adscrito a Hospital de Pediatría. Centro Médico Nacional de Occidente (CMNO) IMSS. ²Neuróloga pediatra. Médico adscrito a Hospital de Ginecología. Centro Médico Nacional de Occidente (CMNO) IMSS.

Antecedentes: La epilepsia del lóbulo temporal es la principal causa de epilepsia farmacorresistente y puede asociarse a displasia cortical y quistes. Las modalidades quirúrgicas logran tasas de control entre el 67-85% de los pacientes, mejorando la calidad de vida de los pacientes.

Objetivo: Presentar dos casos con diferentes resultados tras cirugía de epilepsia con diagnóstico de esclerosis mesial temporal aunado a displasia cortical focal; sin embargo en ambos casos con resultados positivos.

Material y métodos: Primer paciente que inicia con epilepsia a los 3 años con crisis (versión cefálica a la izquierda con postura tónica generalizada) cada 3 meses y en cada ocasión desarrolla estado epiléptico con necesidad de hospitalización ameritando tratamiento con tres medicamentos anticrisis. 2 años después se establece diagnóstico de esclerosis mesial temporal (EMT) y se protocoliza y se realiza cirugía de epilepsia. Con clasificación Clase Ia de Engel. Segunda paciente inicia con crisis (síntomas autonómicos seguido de postura tónica con relajación de esfínter urinario) a los 4 años con mala evolución con hasta 90 crisis diarias a pesar de múltiples medicamentos anticrisis. Se establece diagnóstico de EMT y se protocoliza para cirugía de epilepsia con resultado actual de Engel IIIa.

Resultados: Primera paciente: IRM cráneo simple con espectroscopia sugerente de EMT, electroencefalograma (EEG) con puntas en temporal derecho. Valoración neuropsicológica CI 117. Libre de crisis después de la cirugía y actual bajo tratamiento con monoterapia. Reporte histopatológico de displasia cortical focal tipo Taylor 1A. Segunda paciente: IRM cráneo simple con espectroscopia sugerente de EMT, EEG con puntas en temporal derecho. Después de la cirugía 1 crisis diaria de corta duración. Reporte histopatológico con displasia cortical focal tipo Taylor 1A.

Conclusiones: La esclerosis mesial temporal es la principal causa de epilepsia farmacorresistente y puede asociarse a otros trastornos malformativos.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. L. Monge-Galindo, R. Pérez-Delgado, J. López-Pisón et al. Esclerosis mesial temporal en pediatría: espectro clínico. REV NEUROL 2010; (50): 341-348
2. M. Volcy-Gómez. Epilepsia del lóbulo temporal mesial: fisiopatología, características clínicas, tratamiento y pronóstico. REV NEUROL 2004; (38): 663-667
3. Vicent Joris et al. Brain Surgery for Medically Intractable Epilepsy. Adv Pediatr. 2022; (69):59-74





4. Huber Z. Surgical treatment of clinical syndromes of intractable epilepsy in developmental age. *Neurol Neurochir.* 2000;34 (1): 225-232.



VARIANTE PATOGENICA DE NEUROPATÍA RECESIVA EN ENFERMEDAD DE CHARCOT MARIE-TOOTH TIPO 2.

Encalada Mijangos María Luisa¹. Uribe Segovia Ernesto Elias². Cornelio Nieto José Ovidio³. Valladares Sánchez Pablo⁴. González Medina Mario⁵ Residentes Segundo Año Neurología Pediátrica^{1,2}. Medico Neurólogo Pediatra y Jefe del Servicio de Neurología Pediátrica³. Medico Neurólogo Pediatra Adscrito y Titular de la Subespecialidad⁴. Medico Neurólogo Pediatra Adscrito al Servicio de Neurología Pediátrica⁵. Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón

Antecedentes: La mutación del gen IGHMBP2 como causa de la expresión de la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) tipo 2S es una entidad poco frecuente. Siendo una de las variedades de neuropatía axonal autosómica recesiva de inicio en la primera década de vida, caracterizada por debilidad muscular distal lentamente progresiva y atrofia que afecta tanto a las extremidades inferiores como las superiores. La cual se debe a un cambio en la secuencia donde ocurre un reemplazo de la treonina con isoleucina en el codón 493 de la proteína IGHMBP2.

Objetivo: Presentación de un caso clínico de la variante patogénica de Enfermedad de CMT tipo 2S con mutación del gen IGHMBP2, que debutó con debilidad muscular progresiva de miembros inferiores, compatible con el panel genético y estudios de velocidad de neuroconducción.

Material y Métodos: Masculino de 5 años. Desde los primeros meses de vida presenta retraso en los dominios motor grueso y lenguaje. Exploración física sin lenguaje expresivo, obedece órdenes sencillas, hipotonía con hiporreflexia generalizada, hipotrofia de la musculatura tenar miembros superiores, hipotrofia distal de miembros inferiores, con piernas con signo de botella de champán invertida y pie cavo. La sensibilidad térmica, táctil, vibratoria y dolorosa se encuentra disminuida en región distal de extremidades inferiores. Función cerebelosa normal. Marcha miopática. Las Velocidades de Neuroconducción, muestran daño axonal con bloqueo de la conducción con patrón neuropático denervante crónico sin datos de reinervación. En el panel Integral de Neuropatías se identificó variante patogénica del Gen: IGHMBP2 del Exón 10, c. 1478C>T (p. Thr493Ile).

Resultados: El paciente cursa con cuadro clínico de retraso del neurodesarrollo, hipotonía y arreflexia generalizada, marcha miopática, atrofia tenar y pie cavo. Se estableció el diagnóstico de CMT tipo 2S; en Panel Integral de Neuropatías en donde se identificó una variante patogénica del Gen: IGHMBP2 de la variable Exón 10, c. 1478C>T (p. Thr493Ile).

Conclusión: Padecimiento poco frecuente. El diagnóstico genético de CMT2 sigue siendo un gran desafío debido a las variables clínicas y genéticas. Solo el 25-35% de los pacientes pueden obtener un diagnóstico genético identificado. De la cual el CMT2S está presente en 0.01% de la población.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Chandrasekharan SV, Nair SS, Ganapathy A, Mannan AU, Sundaram S. Charcot- Marie-Tooth disease type 2S: identical novel missense mutation of IGHMBP2 gene in two unrelated families. *Neurol Sci* [Internet]. 2022;43(1):719–22.
2. Lei L, Zhiqiang L, Xiaobo L, Zhengmao H, Shunxiang H, Huadong Z, et al. Clinical and genetic features of Charcot-Marie-Tooth disease patients with IGHMBP2 mutations. *Neuromuscul Disord* [Internet]. 2022;32(7):564–71.
3. Shy ME, Patzkó A. Axonal Charcot-Marie-Tooth disease. *Curr Opin Neurol*. 2011 Oct;24(5):475–83. 2. Jeong NY, Shin YH, Jung J. Neuropathic pain in hereditary peripheral neuropathy. *J Exerc Rehabil*. 2013;9(4):397–9.



ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA JUVENIL CON MUTACIÓN DEL GEN FUS: REPORTE DE UN CASO.

Arrieta Santiago L¹, Herrera Jiménez M¹, Arteaga Huiracocha A¹, Venta Sobero J¹, Rodríguez García V¹, ¹Departamento de Neurología Pediátrica CMN “20 de noviembre” ISSSTE.

Antecedentes: La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad progresiva que afecta a las neuronas motoras, provocando una parálisis progresiva. La ELA juvenil comienza antes de los 25 años y existen muy pocos casos reportados, siendo los genes asociados más comunes el FUS, SETX y ALS2. En el caso del gen FUS, se suele asociar a ELA juvenil con temblor postural, mioclonías y discapacidad intelectual.

Objetivo: Presentación de un caso de esclerosis lateral amiotrófica juvenil con mutación del gen FUS.

Material y Métodos: Se solicitó previo consentimiento informado. Femenino de 13 años, que inicia con temblor postural a los 3 años, incrementando en intensidad a los 11 años por lo cual se realiza exoma completo que reveló una mutación patogénica en el gen FUS. Consulta a los 13 años en nuestra unidad por iniciar con debilidad asimétrica de predominio proximal en miembros superiores e inferiores, atrofia muscular generalizada e hiperreflexia. El estudio de CI reportó discapacidad intelectual moderada. La electromiografía demostró datos de denervación activa en extremidades superiores e inferiores y las velocidades de conducción nerviosa demostraron una neuropatía motora axonal pura. Debido a los datos clínicos, neurofisiológicos y resultados de estudio genético se realiza diagnóstico de ELA juvenil. La resonancia magnética mostró reforzamiento leptomeníngeo en la porción ventral del cono medular y filum terminal. A los seis meses de haber debutado requirió apoyo con CPAP, a los siete meses presentó pérdida de la marcha independiente y a los 8 meses debilidad en miembros superiores que solo le permitía discreta movilidad de ambas manos, así como sintomatología bulbar.

Resultados: La paciente presentó un cuadro de ELA juvenil similar a lo reportado en la literatura cuando existe presencia de mutación en el gen FUS, debutando con temblor postural y asociado discapacidad intelectual.

Conclusiones: Si bien la ELA es muy poco frecuente en la etapa pediátrica, la presencia de datos de neurona motora superior e inferior y debilidad asimétrica progresiva nos deben de hacer sospechar de esta entidad. La realización de estudio genético puede ayudar a establecer pronóstico.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Goutman SA, Hardiman O, Al-Chalabi A, Chió A, Savelieff MG, Kiernan MC, et al. Recent advances in the diagnosis and prognosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol.* 2022;21(5):480–93.
2. Feldman EL, Goutman SA, Petri S, Mazzini L, Savelieff MG, Shaw PJ, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet.* 2022;400(10360):1363–80.
3. Picher-Martel V, Brunet F, Dupré N, Chrestian N. The occurrence of FUS mutations in pediatric amyotrophic lateral sclerosis: A case report and review of the literature. *J Child Neurol.* 2020;35(8):556–62.





4. Lehky T, Grunseich C. Juvenile amyotrophic lateral sclerosis: A review. Genes (Basel). 2021;12(12):1935.



PERFIL CLÍNICO NEUROLÓGICO DE LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE NIEMAN PICK C ATENDIDOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA. SERIE DE CASOS

Barrera Barrera S^{1,2}, Ortiz Rodríguez P^{1,2}, Munive Baez L¹. Instituto Nacional de Pediatría, Servicio de Neurología. Universidad Autónoma de México, Facultad de Posgrado.

Antecedentes: Niemann-Pick tipo C (NPC) es un trastorno autosómico recesivo, se caracteriza por una neurodegeneración progresiva, causado por mutaciones en el gen NPC1 (95%) y NPC2 (5%), produciendo acumulación intracelular de colesterol no esterificado en las células del hígado, bazo, pulmón y cerebro. Se estima que afecta a 1 de cada 89,000 embarazos. La edad de presentación abarca desde el periodo neonatal hasta la edad adulta, con manifestaciones viscerales, neurológicas y psiquiátricas. Las manifestaciones neurológicas pueden ser: ataxia, distonía, parálisis supranuclear de la mirada, crisis epilépticas, deterioro cognitivo progresivo y crisis de cataplejía gelástica.

Objetivo: Informar el perfil epidemiológico de las manifestaciones neurológicas presentes en los pacientes diagnosticados con Síndrome de NPC.

Material y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, observacional y transversal. Criterios de inclusión: expedientes de pacientes con diagnóstico de NPC confirmado con estudio molecular. Criterios de exclusión: expedientes clínicos con información incompleta o sin documentos fuente. Se recaba información del expediente clínico diagnóstico de NPC. Análisis: descriptivo utilizando medidas de tendencia central.

Resultados: Se reporta serie de 6 pacientes con diagnóstico de NPC, la edad de presentación de los síntomas es de RN a 7 años de edad, diagnosticado de 7 meses a 11 años, predominaron las manifestaciones neurológicas como síntoma inicial, la latencia entre el síntoma inicial y el diagnóstico fue de 3 años 2 meses \bar{x} , la latencia entre el diagnóstico y el inicio de tratamiento fue de 2 meses \bar{x} . Entre las manifestaciones neurológicas identificadas, las más frecuentes fueron la parálisis de la mirada vertical, síndrome piramidal, síndrome extrapiramidal, síndrome demencial y epilepsia, siendo la de inicio focal la más frecuente. Todos los pacientes se encuentran bajo tratamiento con miglustat sin presentar efectos adversos.

Conclusiones: La enfermedad de NPC continúa siendo subdiagnosticada es importante sensibilizar en la evaluación de las manifestaciones neurológicas tempranas en los médicos de primer contacto y especialistas relacionados a la atención de los pacientes para poder establecer tratamiento y seguimiento adecuado.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Bajwa H, Azhar W. Niemann-Pick Disease. 2023 Mar 6. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. PMID: 32310589.
2. Devaraj R, Mahale RR, Sindhu DM, Stezin A, Kamble N, Holla VV, Netravathi M, Yadav R, Pal PK. Spectrum of Movement Disorders in Niemann-Pick Disease Type C. Tremor and Other Hyperkinetic Movements. 2022; 12(1): 28, pp. 1–10. DOI:https://doi.org/10.5334/tohm.701
3. Chen F, Guo S, Li X, Liu S, Wang L, Zhang VW, Xu H, Huang Z, Ying Y and Shu S (2022) Case Report: Be Aware of “New” Features of Niemann–Pick Disease: Insights From Two Pediatric Cases. Front. Genet. 13:845246. doi: 10.3389/fgene.2022.845246
4. Bonnot, O., Gama, CS, Mengel, E., Pineda, M., Vanier, MT, Watson, L, Patterson, MC (2019). Síntomas psiquiátricos y neurológicos en pacientes con enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NP-C): hallazgos del Registro Internacional NPC. La Revista Mundial de Psiquiatría Biológica, 20 (4), 310–319.
5. Noroozi Asl S, Vakili R, Ghaemi N, Eshraghi P. The Report of Three Rare Cases of the Niemann-pick Disease in Birjand, South Khorasan, Eastern Iran. Iran J Child Neurol. Summer 2017; 11(3):53-56.



REPORTE DE CASO: LISENCEFALIA COMO HALLAZGO ATÍPICO EN UNA PACIENTE CON HIPOMELANOSIS DE ITO ¿DIAGNÓSTICO AGREGADO O VARIANTE DE LA ENFERMEDAD?

Estrada-Gómez CG¹, Espinosa-Zacarías JP², Ruíz-Ferreira MS^{2,1}, Médico Residente de Neurología Pediátrica. Hospital Regional “Lic. Adolfo López Mateos” ISSSTE CDMX ²Médico Adscrito de Neurología Pediátrica Hospital Regional “Lic. Adolfo López Mateos” ISSSTE CDMX

Antecedentes; La hipomelanosis de Ito (HI) es un síndrome neurocutáneo caracterizado por la hipopigmentación de la piel a lo largo de las líneas de Blaschko causado por un mosaicismo cromosómico de las células pigmentarias derivadas de la cresta neural⁽¹⁾. Se asocia con manifestaciones extracutáneas, siendo de mayor prevalencia las neurológicas (90%). De las alteraciones neurológicas descritas son: La discapacidad intelectual, hipoplasia cerebelosa, hemimegalencefalia, heterotopias, pencefalia, epilepsia, ataxia y trastornos del desarrollo⁽²⁾. Han sido pocos los casos reportados de HI con lisencefalia. Motivo de presentar el caso.

Objetivo: Describir un caso de Hipomelanosis de Ito asociado a lisencefalia.

Material y Métodos: Estudio descriptivo cualitativo retrospectivo tipo reporte de caso.

Resultados: Femenino de 16 años. A los 3 años presentó crisis epilépticas con pérdida del estado de alerta, desviación de la comisura labial a la izquierda, sialorrea, movimiento tónico bilateral, pérdida del control de esfínteres, duración de 20 segundos, sin periodo postictal, en tratamiento anticrisis con Levetiracetam y Valproato. Presentó control parcial, motivo de inicio de Lacosamida con disminución paulatina de Levetiracetam hasta su retiro, actualmente continua biterapia de Lacosamida y Valproato. IRM encéfalo: Atrofia cerebral, agenesia del cuerpo caloso, ventriculomegalia y lisencefalia tipo 1. Además, con dermatosis diseminada en los segmentos corporales caracterizada por múltiples manchas hipopigmentadas y manchas color marrón irregulares que siguen las líneas de Blaschko. Antecedentes de retinopatía del prematuro bilateral, operada de funduplicatura tipo Niessen, alargamiento del tendón de Aquiles bilateral. Múltiples hospitalizaciones secundario a neumonías, miocardiopatía dilatada, escoliosis, rinitis alérgica intermitente y asma controlada. Sin alteraciones auditivas ni genitourinarias. Cariotipo 46, XX.

Conclusiones: La HI y lisencefalia se asocia a otras manifestaciones neurológicas y extracutáneas. Se postulan patogénesis distintas, aunque pueden ser considerados parte de una misma entidad. Por lo cual es importante el conocimiento de los síndromes neurocutáneos y sus manifestaciones sistémicas para integrarlas en el mismo diagnóstico y no considerarlas entidades independientes.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Figueiredo ACPCT, Mata-Machado N, McCoyd M, Biller J. Neurocutaneous Disorders for the Practicing Neurologist: a Focused Review. *Curr Neurol Neurosci Rep* [Internet]. el 13 de febrero de 2016;16(2):19.
2. Kentab AY, Hassan HH, Hamad MHA, Alhumidi A. The neurologic aspects of hypomelanosis of Ito: Case report and review of the literature. *Sudan J Paediatr* [Internet]. 2014;14(2):61–70



MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE GRISCELLI EVALUADOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA, CIUDAD DE MÉXICO. SERIE DE CASOS

Bautista Abreu R 1, Leticia Munive 1, Dra. Lizbeth Blancas 1, Dr. Marco Antonio Yamasaki Nakashimada 1, Dra. Matilde Ruiz 1. Instituto Nacional de Pediatría, Servicio de Neurología. Universidad Autónoma de México, Facultad de Posgrado

Antecedentes: El síndrome de Griscelli se caracteriza por la presencia de albinismo parcial, inmunodeficiencia, episodios recurrentes de fiebre no siempre asociados a procesos infecciosos, hepatoesplenomegalia, neutropenia, trombocitopenia y manifestaciones que afectan el sistema nervioso central, si bien se ha considerado el compromiso multisistémico en los pacientes con “pelos plateados” es poca la información que se genera en relación a las manifestaciones neurológicas las cuales pueden ser diversas: hipertensión intracraneal, signos cerebelosos, parálisis facial periférica, síndrome piramidal, hipotonía, retraso global del neurodesarrollo y epilepsia. Existe poca información sobre las manifestaciones neurológicas en síndrome de Griscelli a nivel internacional, siendo importante identificar el perfil clínico neurológico de nuestra población y sensibilizar la relevancia del neurólogo pediatra como parte del equipo interdisciplinario en el tratamiento de los pacientes.

Objetivo: Descripción de las manifestaciones neurológicas de pacientes con Síndrome de Griscelli en el Instituto Nacional de Pediatría, identificar la manifestación neurológica más frecuente. Identificar si comparten un perfil evolutivo similar.

Material y métodos. Tipo de estudio: descriptivo, retrospectivo, transversal, observacional. Criterios de inclusión: expedientes de pacientes con diagnóstico de Griscelli confirmado por estudio molecular, ambos géneros, sin restricción de edad. Criterios de exclusión: expedientes clínicos con información incompleta o sin documentos fuente. Análisis: descriptivo utilizando medidas de tendencia central.

Resultados: Se identificaron 5 pacientes con Síndrome de Griscelli con inicio clínico (2 meses– 12 años), diagnóstico (2 meses-13 años), identificando: epilepsia (4/5), retraso global del neurodesarrollo (3/5), alteraciones del lenguaje (1/5), síndrome piramidal (2/5), siendo la epilepsia focal la manifestación neurológica más frecuente. El hallazgo radiológico más frecuente fue atrofia corticosubcortical (3/4)

Conclusiones: Las manifestaciones neurológicas han sido subdiagnosticadas en el Síndrome de Griscelli, las cuales pueden presentarse en diferentes etapas en la evolución del paciente. La manifestación neurológica más frecuente en nuestros pacientes fue la epilepsia focal sin poder comparar nuestros resultados a nivel internacional ya que es la primera serie de casos reportada; nuestros pacientes no presentaron hipertensión endocraneana como se ha descrito en la literatura internacional sin poder establecer si es una característica clínica de nuestra población, considerando el número de pacientes debiendo actualizar el perfil evolutivo neurológico.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Ortiz JF, Ruxmohan S, Alzamora IM, Patel A, Eissa-Garcés A. Refractory seizure in a patient with Griscelli syndrome: A unique case with one mutation and a novel deletion. *Cureus*. 2021 Apr 10;13(4): e14402. doi: 10.7759/cureus.14402.
2. Alsugair F, Jadhkar D, Alhazmi R, Alhaidey A. Neuroimaging Findings in Griscelli syndrome: A case report and review of the literature. *Radiol Case Rep [Internet]*. 2020;15(11):2339–42.
3. Oktay K, Pehlivan U, Cay U, Onan H, Sezgin G, Zorludemir S. Griscelli syndrome type 2 presenting with isolated neurologic disorder. *Neurol India [Internet]*. 2023;71(5):1042-1043.
4. Zhang Q, Zhao Y-Z, Ma H-H, Wang D, Zhang N, Li Z-G, et al. Successful rescue of a lethal Griscelli syndrome type 2 presenting with neurological involvement and hemophagocytic lymphohistiocytosis: a case report. *BMC Pediatr [Internet]*. 2021;21(1):253.
5. Woodward KE, Shah RM, Benseler S, Wei X-C, Ng D, Grossman J, et al. Considering immunologic and genetic evaluation for HLH in neuroinflammation: A case of Griscelli syndrome type 2 with neurological symptoms and a lack of albinism. *Pediatr Blood Cancer [Internet]*. 2020;67(8):e28312.
6. Castaño-Jaramillo L-M, Lugo-Reyes SO, Cruz Muñoz ME, Scheffler-Mendoza SC, Duran McKinster C, Yamazaki-Nakashimada MA, et al. Diagnostic and therapeutic caveats in Griscelli syndrome. *Scand J Immunol [Internet]*. 2021;93(6):e13034.
7. Yimenicioğlu S, Yakut A, Çarman KB, Ekici A, Bör Ö. Griscelli Syndrome with neurological deterioration: A case report. *Med J Okmeydani Train Res Hosp [Internet]*. 2017; Disponible en: <http://dx.doi.org/10.5222/otd.2017.1117>



SUPERPOSICIÓN ENTRE SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRE Y SÍNDROME DE MILLER-FISHER CON ANTICUERPOS ANTIGQ1b POSITIVO, DEBUTANDO CON PARÁLISIS FACIAL PERIFÉRICA: REPORTE DE UN CASO EN EDAD PEDIÁTRICA.

Avila Cervantes E.¹, Flores K.², Villarreal V.³, Venta J.⁴, León L.⁵, Rodríguez V.⁶
Departamento Neurología Pediátrica Centro Médico Nacional "20 de Noviembre". ISSSTE.

Antecedentes: El Síndrome de Miller-Fisher (SMF) corresponde a una variante clínica del síndrome de Guillain-Barre (SGB) que se manifiesta con oftalmoparesia, arreflexia y ataxia [1]. El SMF y el SGB forman un espectro continuo de síndromes discretos y superpuestos que involucran nervios craneales y extremidades. El 5% de los pacientes con SMF desarrollan debilidad de las extremidades, lo que se considera como una superposición al SGB típico [2]. La presentación de la parálisis facial periférica (PFP) en el SMF comúnmente es unilateral y tardía, mientras que el SGB suele ser bilateral y temprana [3]. El diagnóstico se basa en aspectos clínicos y estudios de laboratorio, como la presencia de anticuerpos anti-CQ1b, presentes hasta en el 85% de los pacientes con SMF [1]. La base del tratamiento es la inmunoglobulina intravenosa (IGIV) y el recambio plasmático (RP). En los niños, la dosis típica de IGIV es de 2 g/kg dividida en 2-5 días [4].

Objetivo: Describir la sobreposición entre SMF/SGB presente en un paciente pediátrico y su reto diagnóstico.

Material y métodos: Se obtuvo consentimiento informado. Femenina de 10 años 6 meses, que debuta con PFP derecha y dolor muscular opresivo en gastrocnemios. Al día siguiente se agrega debilidad en extremidades inferiores que imposibilita la deambulación. Posteriormente presenta PFP bilateral. Durante su hospitalización desarrolla diplopía horizontal, ataxia y arreflexia aquilea y rotuliana bilateral. LCR con hiperproteínoorraquia y anticuerpos Anti-GQ1b positivos. IRM con presencia de proceso inflamatorio en NC V, VI, VII bilateral y proceso inflamatorio leptomeníngeo en T11-L4. Se aplica IGIV a dosis de 2grkg, con mejoría parcial de la PFP bilateral y de la fuerza en miembro inferiores.

Resultados: La PFP es una manifestación poco frecuente en el SMF, que en el caso de nuestra paciente se presentó de forma atípica y sobrepuesta a datos de SGB. El diagnóstico pudo ser confirmado por medio de determinación de anticuerpos anti-GQ1b.

Conclusiones: El SMF y el SGB pertenecen a un mismo espectro clínico que puede compartir manifestaciones clínicas, lo cual puede complicar el diagnóstico. Es importante conocer esta superposición clínica para establecer una sospecha diagnóstica apoyada por estudios dirigidos de anticuerpos específicos.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Noioso CM, Bevilacqua L, Acerra GM, Della Valle P, Serio M, Vinciguerra C, et al. Miller Fisher syndrome: an updated narrative review. *Front Neurol* 2023; 14:1250774. doi: 10.3389/fneur.2023.1250774.
2. Jung JH, Oh EH, Shin J-H, Kim D-S, Choi S-Y, Choi K-D, et al. Atypical clinical manifestations of Miller Fisher syndrome. *Neurol Sci*. 2019;40(1):67–73.
3. Zhao M, Gu Y, Zhao J, Li N. AntiGQ1b antibody positive with MFS/GBS overlapped syndrome with diplopia and hemiplegia onset: Case report and retrospective



- analysis. *Medicine (Baltimore)*. 2022;101(37):e30584.
- Langille MM. Guillain–barre syndrome in children and adolescents. *Adv Pediatr*. 2023;70(1):91–103.
 - Watanabe S, Tokuhara Y, Hiratsuka M, Yoshizumi K, Ukon S, Kasama S, et al. Additional steroid therapy for delayed facial palsy in miller fisher syndrome. *Intern Med* [Internet]. 2022;61(22):3435–8.
 - Leonhard SE, Mandarakas MR, Gondim FAA, Bateman K, Ferreira MLB, Cornblath DR, et al. Diagnosis and management of Guillain–Barré syndrome in ten steps. *Nat Rev Neurol*. 2019 15(11):671–83.
 - Al Othman B, Raabe J, Kini A, Lee AG. Update: The Miller Fisher variants of Guillain-



ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL REPORTE DE CASO CLÍNICO.

Salcedo Moreno M¹./ Sanroman Tovar R. A²./ Garcia Medina I. Servicio de pediatría.
¹Residente de segundo año. ²Médico Neuropediatra adscrito. Hospital general de Occidente, Zapopan, Jalisco.

Antecedentes: Las citopatías mitocondriales son dependientes de la fosforilación oxidativa y a la dualidad genética de las enzimas de la cadena respiratoria, que comprometen a los tejidos musculares y el cerebro por su alto metabolismo oxidativo las cuales se identifican como encefalopatías.

Objetivo: Describir el caso de una enfermedad poco frecuente en el cual es importante realizar diagnóstico oportuno para el manejo multidisciplinario y su pronóstico.

Descripción del caso: Masculino de 1 años de edad. Madre 34 años, diagnóstico de Hipertensión Arterial sistémica, abuelo paterno con crisis epilépticas. Neurodesarrollo: Sostén cefálico: 3 meses, sonrisa social: 1 mes, sedestación: 7 meses bipedestación 9 meses. En proceso deambulación. Inició padecimiento actual 25 días previos a su ingreso con tos no productiva, acompañada de vómitos de contenido gastro alimentario y evacuaciones líquidas, la cual acude en múltiples ocasiones a medicoparticular tratada con múltiples medicamentos, 3 días previos fiebre e hiporexia, consumiendo únicamente seno materno. A su ingreso con una pancitopenia Hb:7, hto:19.3, VCM:103, PlaQ:18, neutros: 0.86. Durante la evolución intrahospitalaria se presenta hipotónico, hiporreactivo con regresión del neurodesarrollo, ulceración corneal en ojo izquierdo, por sospecha de enfermedad mitocondrial se inicia manejo con Vitamina C, tiamina, Coenzima Q, carnitina, biotina, riboflavina e idebenona.

Resultados: RNM de cráneo que reporta severa atrofia frontotemporal bilateral simétrica con lesiones hiperintensas en T2, que involucra circunvolución cerebral, lesiones en capsula interna derecha y puente, EEG: con actividad de base anormal dada la predominancia de ritmos lentos de forma generalizada, sin actividad epileptiforme, con mutación: genes (ADAR; c.2497-3C>T), (ACADS: c.625G>A(p. Gly209Ser))

Conclusiones: El síndrome de Leigh es una anomalía genética ocasiona un déficit de complejos I, III Y IV de la cadena respiratoria mitocondrial, es una patología que se presenta en infantes con la regresión del neurodesarrollo. La enfermedad mitocondrial tiene como desafío establecer el diagnóstico ya que la presentación clínica es variada y generalizada, se realiza en conjunto con la clínica, pruebas sistémicas de imagen y metabólicas así como la determinación bioquímica y genéticas específicas. El incremento de la detección de estas enfermedades nos otorga una facilitación para el manejo oportuno.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. DiMauro S, Davidzon G. ADN mitocondrial y enfermedades. Ann Med [Internet - 2005;37(3):222-32. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1080/07853890510007368>
2. Greaves LC, Taylor RW. Mitochondrial DNA mutations in human disease.. IUBMB Life, 2006, 58(3): 143-51. <http://dx.doi.org/10.1080/15216540600686888>
3. Munnich A, Rotig A, Chretien D, et al., Clinical presentation of mitochondrial disorders in childhood. J Inherit Metab Dis. 1996; 19(4): 521-7.



4. Barragan-Campos HM, Vallee JN, Lo D, et al.. Brain magnetic resonance imaging findings in patients with mitochondrial cytopathies. Arch Neurol. 2005; 62 (5): 737-42. <http://dx.doi.org/10.1001/archneur.62.5.737>.
5. Valanne L, Ketonen L, Majander A, Suomalainen A, Pihko H.. Neuroradiologic findings in children with mitochondrial disorders. AJNR Am J Neuroradiol; 1998, 19(2): 369-77.
6. Muñoz A, Mateos F, Simon R, Garcia-Silva MT, Cabello S, Arenas J.. Mitochondrial diseases in children: neuroradiological and clinical features in 17 patients.. Neuroradiology; 1999, 41 (12): 920-8
7. Haas R, Dietrich R.. Neuroimaging of mitochondrial disorders, Mitochondrion. 2004; 4(5-6):471-90 <http://dx.doi.org/10.1016/j.mito.2004.07.008>.
8. Barkovich AJ, Good WV, Koch TK, Berg BO.. Mitochondrial disorders: analysis of their clinical and imaging characteristics. AJNR Am J Neuroradiol. 1993; 14(5): 1119-37.



MONONEUROPATÍA MÚLTIPLE COMO MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD CRÓNICA DE LYME. REPORTE DE UN CASO.

Peñaloza Mora D.¹, Gaytan Rodriguez J. ², Leal Corona D.³ Residente de Pediatría^{1,2} Neurólogo Pediatra³ Hospital Infantil de Morelia“Eva Sámano de López Mateos”

Antecedentes: La enfermedad de Lyme es una entidad infecciosa causada por espiroquetas del complejo *Borrelia*, se transmite a través de la picadura de garrapatas de la familia *Ixodidae*. En México se reportó una prevalencia menor al 1.1%. Las manifestaciones neurológicas se presentan en el 3 al 7% de los pacientes con neuroborreliosis, dentro de las más frecuentes se encuentran la neuritis craneal, mononeuritis múltiple o meningitis.

Objetivo: Describir la presentación clínica, diagnóstico y tratamiento de un paciente con mononeuropatía múltiple por enfermedad crónica de Lyme.

Material y Métodos: Femenina de 12 años, con zoonosis negativa, residente de Michoacán, inició padecimiento con un cuadro de cuadriparesia asimétrica de instauración ascendente que incapacitó la deambulación y con arreflexia, se tomó líquido cefalorraquídeo (LCR) reportado normal, se dio tratamiento con inmunoglobulina por sospecha de Síndrome de Guillain Barre (SGB), con lo que presentó mejoría parcial y se realizaron velocidades de conducción nerviosa, determinándose una polineuropatía mixta. Quince meses después reingresa por exacerbación de la debilidad, afebril, con afección de la musculatura bulbar, paresia facial bilateral, arreflexia y vejiga neurogénica asociada.

Resultados: En citoquímico de LCR con proteínas de 28 mg/dL y 2 células. Se solicitó estudio de velocidades de neuroconducción nerviosa, concluyente para neuropatía axonal de nervio cubital, tibial y peroneal bilateral de predominio derecho. Se realizó prueba de VIH no reactiva, intradérmica reacción con tuberculina PPD de 0 mm, inmunoglobulinas A, M, G y E dentro de rangos normales, anticuerpos Anti DNA doble cadena, anti nucleares no reactivos y Western-blot IgG VS *Borrelia Burgdorferi* en LCR positivo a 5 bandas. Se administró doxiciclina 21 días y posteriormente se egresó por mejoría.

Conclusiones: De forma inicial se sospechó en SGB, pero posterior a la persistencia y exacerbación de la cuadriparesia se buscaron otras probables etiologías, confirmándose diagnóstico de neuroborreliosis por Western Blot. El involucro del sistema nervioso ocurre en el 15% de los pacientes que no reciben tratamiento para la infección por *Borrelia Burgdorferi*, en México aún hay escasos reportes de neuroborreliosis, lo que puede significar que es una enfermedad subdiagnosticada en pacientes con manifestaciones neurológicas.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Espinosa-Sotero M, Almonte-Dorantes A, Juárez-Jaramillo C, Suárez-Maldonado M, Reyes-Gómez U, Reyes-Hernández K, et al. Borreliosis de Lyme con afectación neurológica: reporte de caso. *Enfermedades infecciosas y Microbiología*. 2022, 42 (2): 77-81.
2. Kosak S, Kaminiów K, Kosak K, Paprocka J. Lyme Neuroborreliosis in Children. *Brain Sciences*. 2021, 11(6): 758-774.





3. Ross C. Neurologic complications of Lyme Disease. Continuum. 2021, 27 (4): 1040-1050.



RESPUESTA TERAPÉUTICA DE LA BETAÍNA ANHIDRA EN PACIENTE CON DIAGNÓSTICO DE HOMOCISTINURIA TRATADA EN EL CMN LA RAZA , HG. DR. GAUDENCIO GONZÁLEZ GARZA.

Jiménez-Mejinez S¹, Silva-Ramírez, MA¹. De la Fuente-Silva FM¹, Cebada-López F¹. Instituto Mexicano Del Seguro Social. UMAE Hospital General ``Dr. GaudencioGonzález Garza`` Centro Médico Nacional La Raza¹.

Antecedentes: La deficiencia de cistationina B-sintetasa provoca la acumulación anormal de homocisteína y sus metabolitos, lo que genera complicaciones neurológicas, oftalmológicas, óseas y cardiovasculares. La prevalencia mundial de 0.82 por cada 100, 000 recién nacidos, pero en nuestro país ésta se desconoce. Las manifestaciones se inician a partir del segundo año de vida siendo la luxación del cristalino el hallazgo más común. El diagnóstico en países en vías de desarrollo es tardío lo que se traduce en un daño neurológico más profundo. La betaína anhidra es el tratamiento utilizado en estos pacientes, actúa donando el grupo metilo en la remetilación de la homocisteína a metionina, reduciendo con ello los niveles de homocisteína.

Objetivo: Describir la respuesta terapéutica de la betaína anhidra en una paciente con Homocistinuria tratada en el CMN La Raza, HG. Dr. Gaudencio González Garza.

Presentación del caso: Femenino de 14 años con diagnóstico de Homocistinuria un año previo sospechado por la presencia de luxación del cristalino bilateral; historia de retraso global del desarrollo y actualmente con discapacidad intelectual moderada (Test de Inteligencia WISC IV obteniendo un C. I de 47).

EF. Alteración en abstracción, juicio, razonamiento, memoria de trabajo y discalculia, frente estrecha, tercio medio de cara plano, puente nasal prominente, paladar alto, aracnodactilid y camptodactilia de ambos dedos de las manos; además cursa con escoliosis.

Resultados: La paciente presentó luxación del cristalino, discapacidad intelectual y alteraciones óseas; el diagnóstico fue tardío hasta los 13 años, tiempo en que ingreso al IMSS e inicio protocolo de estudio y posteriormente tratamiento sustitutivo. A pesar del daño cognitivo, después del inicio de la betaína anhidra la paciente mostró mejoría en el estado de alerta y atención.

Conclusiones: En México el diagnóstico de las enfermedades raras como la Homocistinuria se establece de forma tardía; en el caso de la paciente existe un daño a nivel cognitivo, pero ha mejorado su atención y alerta con el inicio de tratamiento farmacológico; además, con el tratamiento sustitutivo se evitará el riesgo de enfermedad vascular cerebral entre otras anomalías tromboembólicas potenciales.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Gerrard A, Dawson C. Homocystinuria diagnosis and management: it is not all classical. J Clin Pathol. 2022 Sep 19; :jclinpath-2021-208029.
2. Rahman M, Sharma M, Aggarwal P, Singla S, Jain N. Homocystinuria and ocular complications - A review. Indian J Ophthalmol. 2022 Jul;70(7):2272-2278.



PRESENTACIÓN DE PACIENTE CON SÍNDROME DE SUSAC EN EL CMN LA RAZA, HG. DR. GAUDENCIO GONZÁLEZ GARZA.

Robledo-Sainz, C¹, Silva-Ramírez, MA¹, De la Fuente-Silva FM¹, Cebada-López F¹. Instituto Mexicano Del Seguro Social. UMAE Hospital General ``Dr. GaudencioGonzález Garza`` Centro Médico Nacional La Raza¹.

Antecedentes: El Síndrome de Susac es una microangiopatía de origen desconocido caracterizado por la triada clásica de encefalopatía subaguda, oclusión de las arteriolas retinianas e hipoacusia. Predomina en mujeres de la tercera y cuarta década de la vida y debe considerarse como diagnóstico diferencial cuando existen hallazgos radiológicos de lesiones multifocales de sustancia blanca y que incluyan al cuerpo calloso.

Objetivo: Presentar un caso con diagnóstico de Síndrome de Susac.

Presentación de caso: Femenino de 13 años, con antecedente de retraso del desarrollo y actualmente con discapacidad intelectual, quién debutó con náuseas, exotropía de ojo derecho y marcha atáxica con lateropulsión a la izquierda. En la exploración física se encontraron funciones mentales alteradas, pupila derecha de 3 mm, reflejo fotomotor directo y consensual derecho ausente, manchas hipocrómicas en iris, exotropía que corrige a la oclusión de ojo contralateral y paresia de nervio craneal III derecho, fuerza conservada, REMS +++/++++, temblor de intensidad en extremidades superiores y marcha atáxica con lateropulsión a la izquierda.

Resultados: Se sospechó síndrome desmielinizante adquirido y recibió tratamiento con cinco pulsos de Metilprednisolona a 30 mg/kg/día, no obstante la RMN cráneo mostró lesiones hiperintensas en T2 y FLAIR de localización periventricular, sustancia blanca profunda de región frontal y parietal izquierda, mesencéfalo, hemisferio cerebeloso izquierdo, ovoideas, algunas de ellas amorfas, con restricción a la difusión, cuerpo calloso con lesión en "bola de nieve", hiperintensa en T2 e hipointensa en T1, bandas oligoclonales positivas, serología de memoria para rubéola, citomegalovirus y virus de Epstein-Barr. Valoración por oftalmología con hallazgo de catarata uveítica de ojo derecho, así como estudios de otoneurología con disfunción vestibular derecha. Además, se solicitaron angiografía retiniana y potenciales multimodales.

Conclusiones: Ante los hallazgos de discapacidad intelectual, encefalopatía subaguda, uveítis, disfunción vestibular y lesiones en cuerpo calloso ("bola de nieve"), se integró sospecha diagnóstica de Síndrome de Susac, teniendo en cuenta que la triada clásica no está presente al inicio de los síntomas. En el seguimiento neurológico se solicitó RMNC de control esperando encontrar transformación quística de la lesión en cuerpo calloso, lo que sugeriría la presencia de microinfarto más que de desmielinización.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Sauma J, Rivera D, Wu A, Donate-Lopez J, Gallego-Pinazo R, Chilov M, et al. Susac's syndrome: an update. Br J Ophthalmol [Internet]. 2020; 104(9):1190-1195. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1136/bjophthalmol-2019-315597>
2. Marrodan M, Fiol MP, Correale J. Susac syndrome: challenges in the diagnosis and treatment. Brain. 2022;145(3):858-871. doi: 10.1093/brain/awab476.
3. Eluvathingal Muttikkal TJ, Vattoth S, Keluth Chavan VN. Susac syndrome in a young child. Pediatr Radiol. 2007 Jul;37(7):710-3. doi: 10.1007/s00247-007-0492-3. Epub 2007 May 3.



SÍNDROME DE SÍNDROME DE BRAT 1 / EPILEPSIA SEVERA Y LA IMPORTANCIA DE LOS PERFILES GENÓMICOS. REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Dr. Mercado Silva Francisco Miguel, Hospital Ángeles de Carmen/ Universidad Autónoma de Guadalajara /Dra. Hernández Cuevas Angelica Hospital de pediatría CMNO IMSS, Universidad Nacional Autónoma de México

ANTECEDENTES : Síndrome de BRAT 1 con una carga genética Homocigótica, la variante dicigótica es incompatible con la vida,. El mapeo genético reciente y el análisis de secuenciación del exoma identificaron que las mutaciones de inserción en el exón codificante BRAT1 son patógenas y causan rigidez neonatal letal y síndrome convulsivo multifocal (RMFSL) Esta enfermedad es un trastorno neurológico neonatal letal caracterizado por sacudidas episódicas, falta de desarrollo psicomotor, rigidez axial y de las extremidades, convulsiones multifocales frecuentes y disautonomía. Los bebés muestran sacudidas focales de la lengua, la cara y los brazos con poca respuesta en una secuencia casi continua a lo largo de su vida. El BRAT1 participa en las propiedades del crecimiento celular, incluida la proliferación celular y el crecimiento tumoral, y es necesario para la homeostasis mitocondrial, describiendo nuevas funciones de BRAT1 en el crecimiento y el metabolismo celular dismórficos

Objetivo: Presentar un caso raro, que establece un reto y diagnóstico y y tratamiento.

Material y métodos Se trata de un paciente femenino de 18 años de edad, con antecedentes, de que los padres sanos no consanguíneos tía materna con crisis febriles en la infancia, Un hermano con microcefalia y talla baja, Producto del 1° embarazo sin hipoxia neonatal, su desarrollo motor y del lenguaje normal, sin avance pedagógico desde los 5 años. Esquema de vacunación completo. Debuta a los 5 años de edad con crisis cursivas sin control, continuando con crisis con inicio focal con grito y automatismos,, secundariamente generalizada, todo el día hasta 30 diarias recibió ácido valproico, Clobazam, Lamotrigina, Carbamazepina Gabapentina, Pregabalina, Vigabatrina, Primidona, Fenobarbital, Corticoides, IGHIV sin control. La exploración mostró: paciente cooperador lenguaje moral, pares craneales normales sistema motor con fuerza trefismo reflejos normales, normal, cerebelo con disidiadococinesia Bilateral y simétrica, metrias normales, y raquis normal, telangiectasias oculares bilaterales.

El EEG desorganizado, con brotes de ondas agudas operculares bisincronica de predominio derecho secundariamente generalizadas de 4 épocas. La Resonancia de cráneo mostro atrofia cerebelosa y una hipoplasia del cuerpo calloso en silla de montar. Resultado genómico mostro mutación Homocigótica para BRAT.



En base al resultado se estable tratamiento con Coenzima Q 10 Levocarnitina 500 MG Biotina y Riboflavina Lorazepam y Canabidiol con reducción de crisis a más del 80% actualmente son en vigilia sueño, y se modificó eléctricamente sin generalización secundaria.

Comentario y conclusiones: Este síndrome está asociado a una epilepsia de muy difícil control, los perfiles genómicos permitió establecer el diagnóstico y diseñar un tratamiento mejorando la calidad de vida y con el control de crisis en estos pacientes.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Colak FK, Guleray N, Azapagasi E, Yazıcı MU, Aksoy E, Ceylan N. An intronic variant in BRAT1 creates a cryptic splice site, causing epileptic encephalopathy without prominent rigidity. *Acta Neurol Belg.* 2020;120(6):1425-1432. doi: 10.1007/s13760-020-01513-0.
2. Hanes I, Kozenko M, Callen DJ. Lethal Neonatal Rigidity and Multifocal Seizure Syndrome--A Misnamed Disorder? *Pediatr Neurol.* 2015; 53(6):535-40. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2015.09.002.
3. Pourahmadiyan A, Heidari M, Shojaaldini Ardakani H, Noorian S, Savad S. A novel pathogenic variant of BRAT1 gene causes rigidity and multifocal seizure syndrome, lethal neonatal. *Int J Neurosci.* 2021;131(9):875-878. doi: 10.1080/00207454.2020.1759589.
4. Srivastava S, Olson HE, Cohen JS, Gubbels CS, Lincoln S, Davis BT, et al. BRAT1 mutations present with a spectrum of clinical severity. *Am J Med Genet A.* 2016;170(9):2265-73. doi: 10.1002/ajmg.a.37783.



LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL: SERIE DE CASOS

Sandra Valeria Valle Suárez, residente de segundo año de neurología pediátrica en la UMAE, Hospital de pediatría, CMNO. Alma Maritza Huerta Hurtado, Neuróloga pediatra, medico titular de la especialidad de neurología pediátrica en la UMAE, Hospital de pediatría, CMNO.

Antecedentes: La leucodistrofia metacromática es una enfermedad lisosomal autosómica recesiva poco frecuente que causa desmielinización progresiva, causada por una actividad deficiente de la enzima lisosomal arilsulfatasa A, que conduce a la acumulación de sulfato de cerebrósido en el sistema nervioso central, los nervios periféricos, los riñones y otros órganos viscerales. La resonancia magnética permitió descartar otras condiciones clínicas y aproximarse a un diagnóstico que posteriormente es confirmado por los estudios moleculares adecuados.

Objetivo: Describir las características clínicas y exámenes de gabinete de pacientes con leucodistrofia metacromática en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos: Descriptivo, serie de casos revisados de la consulta externa en el periodo de 2020 a 2024. Para el desarrollo de esta revisión se realizó una búsqueda de la literatura en las bases de datos PubMed, así como en UpToDate y Google Escolar, en los idiomas inglés y español.

RESULTADOS: Se presentan tres casos de leucodistrofia metacromática de inicio infantil tardío. El primero es un masculino de 5 años de edad prematuro de 31 SDG sin otros antecedentes de importancia, se acompaña de cuadriparesia espástica y distónica, con epilepsia farmacorresistente, presenta mutación patogénica c.991.GZT(p.Glu33*) y niveles de Arilsulfatasa-A en 0.45 nMol/mg prot/min, además de RM compatible. El segundo es una femenina de 1 año de edad sin antecedentes neurológicos de importancia que inició con un síndrome regresivo, cuenta con lesiones simétricas en sustancia blanca compatibles con enfermedad desmielinizante, además de niveles de Arilsulfatasa-A en 0.45 nMol/mg prot/min. El tercero es una femenina de 20 meses sin antecedentes de importancia, cuenta con retraso global del neurodesarrollo, hipotonía central y microcefalia, presenta resonancia con hiperintensidad generalizada de la sustancia blanca de predominio izquierdo frontoparietal, además de niveles de Arilsulfatasa-A en 0.36 nMol/mg prot/min.

Conclusiones: Dentro de las formas de manifestación, la infantil tardía es la de peor pronóstico, se han asociado con una rápida progresión de la enfermedad, por lo que es crucial una identificación de manera temprana con el propósito de iniciar manejo paliativo y asesoramiento genético con el fin de evitar recurrencias en la familia.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Alvarez-Pabón Y, Lozano-Jiménez JF, Di Lizio-Miele KG, Contreras-García GA. Leucodistrofia metacromática infantil tardía: Presentación de un caso [Late infantile metachromatic leukodystrophy: case report]. Arch Argent Pediatr



- 2019,117(1): e52-e55
2. Mahdieh N, Sharifi A, Rabbani A, Ashrafi M, Tavasoli AR, Badv RS, et al. Novel disease-causing variants in a cohort of Iranian patients with metachromatic leukodystrophy and in silico analysis of their pathogenicity. *Clin Neurol Neurosurg.*2021; 201:448.
 3. Thomas PK, King RH, Kocen RS, Brett EM. Comparative ultrastructural observations on peripheral nerve abnormalities in the late infantile, juvenile and late onset forms of metachromatic leukodystrophy. *Acta Neuropathol.* 1977; 39(3): 237-245.
 4. Velázquez N, Merayo-Llañez R, Montoto A, Camejo-Leon Z. Leucodistrofia metacromática: Reporte de un caso de debut en el adulto. *Rev Mex Neuroci.* 2012; 13(4): 220-222
 5. Espejo LM, de la Espriella R, Hernández JF. Metachromatic Leukodystrophy. Case Presentation. *Rev Colomb Psiquiatr.* 2017, 46(1): 44-49



MASCULINO CON SÍNDROME HIPER-IGM POR CD40L CON COREOATETOSIS. INFORME DE UN CASOCOMPLEJO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA MÉDICA.

Rendón-Salcido O. *, Dávila-Gutiérrez G. *, Castellanos-Orozco, A. *, Herrera-Mora, P*, Munive-Báez L. *, Ruíz-García M. *, Hernández-Antúnez, G. **Instituto Nacional de Pediatría, Servicio de Neurología.

Antecedentes: El síndrome Hiper IgM es una inmunodeficiencia congénita infrecuente que afecta uno cada 1,000,000 recién nacidos, se sospecha cuando existen infecciones respiratorias y gastrointestinales recurrentes donde solamente el 5% de estos pacientes tienen compromiso neurológico por diversas razones. Sin embargo, los movimientos hipercinéticos son un hallazgo poco común en esta enfermedad, compartimos este reporte de caso para describir la progresión de la enfermedad.

Objetivo: Se informa el caso de un paciente escolar masculino con síndrome de Hiper IgM con CD40L(HIC), analizando las complicaciones neurológicas y su pronóstico.

Material y métodos: Se realizó el diagnóstico del paciente en base a los antecedentes de infecciones recurrentes y confirmación la deficiencia de CD40L en un síndrome de Hiper IgM; siendo el caso de los pocos que asocian compromiso neurológico grave y progresivo.

Resultados: Masculino con síndrome Hiper IgM tratado con inmunoglobulina G IV y profilaxis con trimetropin-sulfametoxazol e itraconazol. Hace 11 meses se presentó coreoatetosis y deterioro neurológico progresivo habilidades sociales y motoras. Su resonancia magnética demostró: en la secuencia T2 atrofia cortico subcortical fronto temporal y cerebelosa bilateral, en la secuencia SWAN con mineralización en ganglios basales, mesencéfalo y datos de vasculitis, se da tratamiento con clonidina, trimetropin sulfametoxazol y apoyo de calidad de vida.

Conclusiones. El HIC es una enfermedad inmunológica compleja donde se plantean decisiones difíciles de estudio y tratamiento. En este caso se discute la posibilidad de estimulación ranscraneana profunda, el reiniciar tratamiento inmunomodulador con mayores dosis del fármaco y plantear la posibilidad de biopsia de meninges, y/o cirugía esterotáxica.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Yazdani R, Fekrvand S, Shahkarami S, Azizi G, Moazzami B, Abolhassani H, et al. The hyper IgM syndromes: Epidemiology, pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis and management. Clin Immunol. 2019;198:19–30. <https://doi.org/10.1016/j.clim.2018.11.007>
2. Du X, Tang W, Chen X, Zeng T, Wang Y, Chen Z, et al. Clinical, genetic and immunological characteristics of 40 Chinese patients with CD40 ligand deficiency. Scand J Immunol. 2019;90(4):e12798. <https://doi.org/10.1111/sji.12798>



3. Coulter IC, Yan H, Gorodetsky C, Akhbari M, Breitbart S, Kalia SK, et al. Childhood choreoathetosis secondary to hyper-IgM syndrome (CD40 ligand deficiency). *Neurol(R) Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2020;7(6):e899
<https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000000899>
4. Leven EA, Maffucci P, Ochs HD, Scholl PR, Buckley RH, Fuleihan RL, et al. Hyper IgM Syndrome: a Report from the USIDNET Registry. *J Clin Immunol.* 2016;36(5):490–501.
<https://doi.org/10.1007/s10875-016-0291-4>
5. Kanemasa H, Fukai R, Sakai Y, Torio M, Miyake N, Lee S, et al. De novo Arg756Cys mutation of ATP1A3 causes an atypical form of alternating hemiplegia of childhood with prolonged paralysis and choreoathetosis. *BMC Neurol.* 2016;16:174.
<https://doi.org/10.1186/s12883-016-0680-6>
6. França TT, Barreiros LA, Al-Ramadi BK, Ochs HD, Cabral-Marques O, Condino-Neto A. CD40 ligand deficiency: treatment strategies and novel therapeutic perspectives. *Expert Rev Clin Immunol.* 2019;15(5):529–540.
<https://doi.org/10.1080/1744666X.2019.1573674>
7. Aghamohammadi A, Imai K, Moazzami K, Abolhassani H, Tabatabaeiyan M, Parvaneh N, et al. Ataxia-telangiectasia in a patient presenting with hyper-immunoglobulin M syndrome. *J Investig Allergol Clin Immunol.* 2010;20(5):442–445.
8. Meng X, Yang B, Suen WC. Prospects for modulating the CD40/CD40L pathway in the therapy of the hyper-IgM syndrome. *Innate Immun.* 2018;24(1):4–10.
<https://doi.org/10.1177/175342591773968>
9. Salomão RP, Pedroso JL, Gama MT, Dutra LA, Maciel RH, Godeiro-Junior C, et al. A diagnostic approach for neurodegeneration with brain iron accumulation: clinical features, genetics and brain imaging. *Arq Neuropsiquiatr.* 2016;74(7):587–596.
<https://doi.org/10.1590/0004-282X20160080>
10. David S, Jhelum P, Ryan F, Jeong SY, Kroner A. Dysregulation of Iron Homeostasis in the Central Nervous System and the Role of Ferroptosis in Neurodegenerative Disorders. *Antioxid Redox Signal.* 2022;37(1-3):150–170.
<https://doi.org/10.1089/ars.2021.0218>
11. Schipper HM. Neurodegeneration with brain iron accumulation - clinical syndromes and neuroimaging. *Biochim Biophys Acta.* 2012;1822(3):350–360.
<https://doi.org/10.1>



CORRELACIÓN FENOTÍPICA ASOCIADA A SÍNDROME DE JOUBERT: REPORTE DE CASO

Dra. Sánchez Rodríguez Viviana¹, Dr. Espinosa Zacarias Juan Pedro ², Dra. Ruiz Ferreira María Soledad², ¹Médico Residente Neurología pediátrica, ²Médico Adscrito de Neurología pediátrica, Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos ISSSTE, CDMX"

Introducción: El síndrome de Joubert es una ciliopatía congénita multisistémica poco frecuente de herencia autosómica recesiva. Incidencia 1 por 100.000 nacidos vivos, caracterizado por hipotonía, ataxia, trastorno del neurodesarrollo, apraxia oculomotora, asociado con anomalías multiorgánicas variables y signo imagenológico patognomónico "del diente molar".

Objetivo: Describir la correlación fenotípica clínica e imagenológica en paciente pediátrico con síndrome de Joubert.

Caso clínico: Masculino de 6 años, hijo de padres consanguíneos, producto de G1 obtenido vía abdominal por oligohidramnios de 37 SDG, sin complicaciones. Presenta retraso del neurodesarrollo por escala Denver, nistagmo torsional, epilepsia focal motora e hipotonía central. Exploración neurológica: poca interacción al medio externo, dificultad para seguir órdenes, identifica partes del cuerpo y colores por señalización, no establece lateralidad, lenguaje solo emite 3 palabras. Sistema motor: tono muscular disminuido en las 4 extremidades, trofismo conservado, fuerza muscular bilateral proximal, media y distal 4/5. REMs +++/++++ global, respuesta plantar extensora y clonus agotable bilateral. Cerebelo: disimetría, disdiadococinesia y ataxia troncal. Marcha atáxica con base amplia de sustentación y latero pulsión indistinta, no realizar Romberg. Sin estigmas neurocutáneos. Tamiz metabólico ampliado negativo. PEV daño axonal cortical derecho, PEATC hipoacusia conductiva superficial bilateral. IRM de encéfalo con "signo del diente molar", hipoplasia de vermis cerebeloso y cuarto ventrículo amplio. Actualmente en seguimiento por genética, tratamiento con politerapia anticrisis y manejo multidisciplinario con adecuada evolución.

Conclusión: El Síndrome de Joubert es clínicamente heterogéneo, secundario a la variabilidad genética clasificado en 8 subtipos, las características clínicas neurológicas (hipotonía, ataxia, apraxia oculomotora, retraso del desarrollo neurológico) y radiológicas (signo "del diente molar", hipoplasia de vermis cerebeloso y cuarto ventrículo amplio) como en el caso de nuestro paciente, permite realizar el diagnóstico clínico con la finalidad de brindar intervenciones tempranas multidisciplinarias, tratamiento dirigido y asesoramiento genético familiar para mejorar la calidad y pronóstico de vida.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Gana S, Serpieri V, Valente EM. Genotype-phenotype correlates in Joubert syndrome: A review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2022;190(1):72-88.
2. Bachmann-Gagescu R, Dempsey JC, Bulgheroni S, Chen ML, D'Arrigo S, Glass IA, et al. Healthcare recommendations for Joubert syndrome. *Am J Med Genet A.* 2020;182(1):229-249. doi: 10.1002/ajmg.a.61399.



3. Romani M, Micalizzi A, Valente EM. Joubert syndrome: congenital cerebellar ataxia with the molar tooth. *Lancet Neurol.* 2013;12(9): 894-905.
4. Dong Y, Zhang K, Yao H, Jia T, Wang J, Zhu D, et al. Clinical and genetic characteristics of 36 children with Joubert syndrome. *Front Pediatr.* 2023; 11: 1102639. doi: 10.3389/fped.2023.



SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS ASOCIADOS A EPILEPSIA MULTIFOCAL FARMACORRESISTENTE SOMETIDOS A CIRUGÍA DE EPILEPSIA: REPORTE DE 2 CASOS.

Mata Pérez NP¹, Ponce Jáuregui JM², Alvarado García MA³, Venta Sobero JA⁴, León-Reyes LI⁵, Rodríguez García V⁶, Plascencia Álvarez NI⁷, Sandoval Olivares LI⁸. ^{1,3}Médico Residente de segundo año, ² Médico Residente de primer año, ⁴Jefe de Servicio, ^{5,6,7,8} Médico adscrito. ^{1,2,4,5,6}Departamento de Neurología Pediátrica, ^{3,7}Departamento de Epileptología Clínica, ⁸Departamento de Neurocirugía, del CMN "20 de noviembre" ISSSTE.

Antecedentes: Del 7 al 90% de los pacientes con un síndrome neuro cutáneo cursan con epilepsia¹. El 15% es farmacorresistente. Presentamos dos casos con epilepsia multifocal: 1) Esclerosis tuberosa por mutaciones *TSC1* y *TSC2e* 2) Hipomelanosis de Ito por mosaicismo genético ^{2,3,4}. La cirugía de epilepsia es una opción de tratamiento para pacientes con evolución tórpida, que ofrece una reducción de crisis en dos tercios de éstos⁵.

Objetivo: Describir 2 casos de pacientes con síndromes neurocutáneos con Epilepsia Farmacorresistente multifocal y su evolución posterior a la resección quirúrgica de una lesión focal.

Reporte de caso: Caso 1: Masculino de 12 años con diagnóstico de Hipomelanosis de Ito. A los 2 años debuta con epilepsia focal farmacorresistente con estados epilépticos superrefractarios. Resonancia magnética cerebral (IRM) reporta una displasia cortical frontal izquierda y otra frontotemporal derecha. Electroencefalograma con actividad epileptiforme multifocal con predominio frontal derecho con propagación temporal. La electrocorticografía determina la mayoría de las crisis con inicio y propagación a partir del fascículo longitudinal inferior y superior, uncinado, fibras callosas densas y comisura anterior. Se realiza lobectomía temporal anterior con amigdalohipocampectomía derecha el 24/08/2022. Continuó con crisis epilépticas muy frecuentes. Se coloca neuroestimulador talámico anterior el 07/11/2023. Persiste con crisis diarias, pero con menor frecuencia de estados epilépticos.

Caso 2: Masculino de 10 años con diagnóstico de Esclerosis Tuberosa con crisis motoras del hemicuerpo derecho desde el mes de vida, que evoluciona a una epilepsia farmacorresistente multifocal. En IRM a los 5 años destacan múltiples túberes, una lesión frontal derecha y un astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA). Se inicia tratamiento con everolimus sin mejoría en reducción del SEGA ni en frecuencia de crisis. Se documenta que la mayoría de las crisis provienen de la lesión frontal derecha tipo hamartoma y se decide realizar su resección guiada por electrocorticoencefalografía el 30/01/2024, permaneciendo libre de crisis hasta el momento.



Conclusiones: La cirugía de epilepsia en lesiones focales en el contexto de epilepsias multifocales, es poco claro⁶. Destacamos la importancia de considerar esta opción en casos seleccionados^{8,9}, con un correcto abordaje quirúrgico para optimización de los resultados¹⁰.

Referencias Bibliohemerográficas

1. Saini L, Mukherjee S, Gunasekaran PK, Saini AG, Ahuja C, Sharawat IK, et al. The profile of epilepsy and its characteristics in children with neurocutaneous syndromes. *J Neurosci Rural Pract.* 2024;15(2):233-237.
2. Wei Z, Fallah A, Wang Y, Kuang S, Weil AG, Wang J, et al. Influence of resective extent of epileptogenic tuber on seizure outcome in patients with tuberous sclerosis complex-related epilepsy: A systematic review and meta-analysis. *Seizure.* 2023;108:81-88.
3. Carmignac V, Mignot C, Blanchard E, Kuentz P, Aubriot-Lorton M-H, Parker VER, et al. Clinical spectrum of MTOR-related hypomelanosis of Ito with neurodevelopmental abnormalities. *Genet Med.* 2021;23(8):1484-1491.
4. Stafstrom CE, Staedtke V, Comi AM. Epilepsy mechanisms in neurocutaneous disorders: Tuberous sclerosis complex, neurofibromatosis type 1, and Sturge-Weber syndrome. *Front Neurol.* 2017 Mar 17; 8:87.
5. Gaillard WD, Jette N, Arnold ST, Arzimanoglou A, Braun KPJ, Cukiert A, et al. Establishing criteria for pediatric epilepsy surgery center levels of care: Report from the ILAE Pediatric Epilepsy Surgery Task Force. 2020;61(12):2629-42.
6. Tran DK, Tran DC, Mnatsakayan L, Lin J, Hsu F, Vadera S. Treatment of multi-focal epilepsy with resective surgery plus responsive neurostimulation (RNS): One institution's experience. *Front Neurol.* 2020; 11:545074.
7. Cai L, Zhang K, Zhou W, Shao X, Guan Y, Yu T, et al. Consensus on pediatric epilepsy surgery for young children: an investigation by the China Association Against Epilepsy task force on epilepsy surgery. *Acta Epileptologica* 2023;5(1). Disponible en <https://doi.org/10.1186/s42494-023-00130-7>
8. Specchio N, Nabbout R, Aronica E, Auvin S, Benvenuto A, de Palma L, et al. Updated clinical recommendations for the management of tuberous sclerosis complex associated epilepsy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2023; 47:25-34.
9. Falls N, Arango JI, Adelson PD. Responsive neurostimulation in pediatric patients with drug-resistant epilepsy. *Neurosurg Focus.* 2022;53(4):E9.



TERAPIA COMBINADA DE INMUNOGLOBULINA Y PLASMAFÉRESIS EN FIRES ASOCIADO A PROBABLE INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA

Reyes Cerros G¹, Delgado Ramos C², Venta Sobero J³, León-Reyes LI⁴, Rodríguez García V⁵, Maldonado Tapia D⁶, Departamento de Neurología Pediátrica^{1,2,3,4,5}, Departamento de Hemodiálisis⁶, CMN “20 de noviembre” ISSSTE, Ciudad de México.

Antecedentes: El síndrome epiléptico relacionado con infección (FIRES, Febrile Infection Related Epilepsy Syndrome), es un tipo raro de encefalopatía epiléptica con una incidencia de 1/1,000,000.³ Se caracteriza por crisis recurrentes y estado epiléptico refractario inexplicable precedido por una infección que comienza entre 24 horas y 2 semanas previas de etiología indefinida.^{2,3}

Objetivo: Presentación de un caso con FIRES asociado a probable inmunodeficiencia primaria con tratamiento de terapia combinada con inmunoglobulina y plasmaféresis.

Caso Clínico: Masculino de 7 años sin antecedentes patológicos que cursa con padecimiento agudo caracterizado por fiebre e infección de vías respiratorias superiores. Cinco días posteriores presenta cefalea y estado epiléptico convulsivo superrefractario requiriendo ventilación mecánica. Líquido cefalorraquídeo sin crecimiento bacteriano, resonancia de cerebro (IRM) a los 7 días de evolución sin alteraciones y electroencefalograma (EEG) con disfunción severa y actividad epileptiforme focal frontotemporal de predominio derecho. Recibió tratamiento con aciclovir por 5 días pulsos de metilprednisolona e inmunoglobulina 1.5 grkgdo a pesar de lo cual tuvo progresión clínica. Ante el deterioro se inicia terapia con recambio plasmático por 5 días, con mejoría parcial remitiendo estado epiléptico, pero con persistencia de crisis a pesar de 4 fármacos antiepilépticos. Se documentan niveles séricos previos a plasmaféresis disminuidos de IGM, IGA y células NK. Se decide iniciar inmunoglobulina 2grkgdo con cese de las crisis así como mejoría progresiva del estado de consciencia y de las funciones cognitivas. Se realiza IRM de control a los 17 días de evolución con disminución de volumen cortico subcortical generalizado y Esclerosis Mesial Temporal bilateral. Resultado de anticuerpos anti-NMDA negativos en líquido cefalorraquídeo.

Resultados: En concordancia con la literatura consultada se evidenció que el uso combinado de plasmaféresis e Inmunoglobulina puede ser benéfico por su efecto sinérgico en el resultado del FIRES en el contexto de enfermedades inmunomediadas.¹

Conclusiones: Existen pocos estudios sobre la relación de FIRES con inmunodeficiencias primarias. Es importante investigar estas etiologías tomando en consideración que los medicamentos inmunosupresores empleados pueden enmascarar una inmunodeficiencia subyacente.⁴ Asimismo se debe considerar su respuesta favorable frente a la terapia combinada con el uso de plasmaféresis e inmunoglobulina en estos casos.¹



Referencias Bibliohemerográficas

1. Coban Y, Akbas Y, Tuncer GO, Koker A, Koker SA. Combined immunoglobulin and plasmapheresis treatment for Febrile Infection-Related Epilepsy Syndrome (FIRES). *Transfus Apher Sci* . 2022;61(6): 103498.
2. Pavone P, Corsello G, Raucci U, Lubrano R, Parano E, Ruggieri M, et al. Febrile infection-related Epilepsy Syndrome (FIRES): a severe encephalopathy with status epilepticus. Literature review and presentation of two new cases. *Ital J Pediatr*. 2022;48(1):199
3. Sakuma H, Horino A, Kuki I. Neurocritical care and target immunotherapy for febrile infection-related epilepsy syndrome. *Biomed J*. 2020;43(3):205–10.
4. Yang JH, Scanlon N, Woo W, LaBuzetta JN, Gonzalez C, Broderick L, et al. Refractory status epilepticus associated with a pathogenic variant in TNFRSF13B. *Cureus*. 2023; 15(11):e48222



DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA RELACIONADA CON LAMA-2 COMO ENFERMEDAD AUTOSÓMICA RECESIVA EN PRE ESCOLAR

De la Fuente-Silva, FM¹, Jiménez-Mejinez S¹, Anaya-Solorzano M², Montiel-RodríguezCS³, Silva-Ramírez, MA¹, Ricárdez-Marcial EF¹, Flores-Sorcía, D¹, Siordia-Reyes AG⁴Instituto Mexicano del Seguro Social. UMAE Hospital General "Dr. GaudencioGonzález Garza" Centro Médico Nacional La Raza¹, Hospital Regional de Alta Especialidad de Veracruz², Hospital General de Zona No. 197³, UMAE Hospital de Pediatría "Dr. Silvestre Frenk Freund" Centro Médico Nacional SXXI³.

Antecedentes: La Distrofia Muscular Congénita relacionada con LAMA2 (LAMA2 MD) es una enfermedad neuromuscular rara. Se manifiesta por un amplio fenotipo clínico: hipotonía neonatal, escasos movimientos espontáneos, llanto débil, debilidad axial y proximal, retraso del neurodesarrollo, contracturas musculares, escoliosis e insuficiencia respiratoria. Pueden presentar crisis epilépticas y lesiones difusas en sustancia blanca en Resonancia Magnética (RM) además de elevación marcada de creatina-fosfoquinasa (CPK).

Objetivo: Presentación de caso de Distrofia Muscular Congénita relacionada con LAMA2.

Resumen de caso: Femenino de 6 años con retraso en neurodesarrollo: sostén cefálico 8 meses, sedestación 10 meses, gateo 3 años, deambulación 1 año 10 meses. Incapacidad para correr, subir y bajar escaleras por sí misma, caídas frecuentes. Exploración física con fuerza disminuida en extremidades inferiores, tono disminuido, arreflexia global, respuesta plantar extensora bilateral, pseudohipertrofia de gastrocnemios bilateral, signo de Gowers positivo, no logra puntas, talones ni tándem. RM-Cráneo sustancia blanca con lesiones hiperintensas difusas en forma bilateral a nivel de astas frontales y occipitales, fibras U subcorticales frontotemporales, periventriculares, formando líneas perpendiculares predominio centros semiovais en T2/FLAIR, ligeramente hipointensas T1, espectroscopia con pico elevado de NAA, rel NAA/Cr y Cho/cr 2.6, asta temporal derecha lesión ovoidea adyacente a plexo coroideo, Enfermedad dismielinizante con patrón espectral con incremento de NAA. EEG ondas lentas regiones frontocentral derecho. Velocidades de conducción y electromiografía normales, PESS tibial anormal, CPK 860. Biopsia muscular: Distrofia muscular, nervio con hipertrofia axonal segmentaria leve. Estudio molecular con mutación gen LAMA2 c.3283C>T (p.Arg1095*), variante patogénica. Estudio molecular padre variante patogénica LAMA 2, hermano variante de significado incierto LAMA 2.

Conclusiones: El diagnóstico de LAMA 2 MD se confirma en forma molecular al encontrar 2 variantes patogénicas recesivas en el gen LAMA2, la inmunohistoquímica en la biopsia muscular presenta ausencia completa o parcial de merosina. No existe un tratamiento curativo, la esperanza de vida es altamente dependiente de los cuidados proporcionados.



Referencias Bibliohemerográficas

1. Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F., Muscular dystrophies Lancet 2019;394(10213):2025-2038.
2. Bouman K, Groothuis JT, Doorduyn J, et al. LAMA2-Related Muscular Dystrophy Across the Life Span: A Cross-sectional Study. Neurol Genet. 2023;9(5): e200089.
3. Bönnemann CG, Wang CH, Quijano-Roy S, et al. Diagnostic approach to the



LEUCOENCEFALITIS AGUDA HEMORRÁGICA, ENFERMEDAD DE WESTON-HURST. INFORME DE UN SEGUNDO CASO.

Malanche Porcallo K 1; Davila Gutierrez G 1. Instituto Nacional de Pediatría (INP), Servicio de Neurología

Antecedentes: La Leucoencefalitis aguda hemorrágica (LAH) es una enfermedad desmielinizante infrecuente, hiperaguda, fulminante y constituye la forma más grave de encefalomielitis aguda diseminada (EMDA). Descrita en 1941 por E. Weston-Hurst afecta principalmente a niños y adultos jóvenes, precedida casi siempre por una infección respiratoria.

Objetivo: Informar las características clínicas y de imagen de la enfermedad para promover decisiones de tratamiento oportunas.

Material y métodos: Se presenta el segundo de tres casos con LAH diagnosticados en el INP asociado a infección por virus de la Influenza B.

Resultados: Femenino de 15 años con integridad neurológica hasta 6 días antes de su ingreso: inicio con un síndrome gripal, fiebre, vómito, cambios en su comportamiento y patrón de sueño, se agrega pérdida de la interacción con el medio, bradipsiquia, bradilalia, disfasia y crisis tónico-clónicas, Respondía a ordenes sencillas y presento disestesia en extremidades inferiores, disminución de la fuerza generalizada 3/5. Su Resonancia Magnética Cerebral (RMC) demostró zonas de encefalitis necrótico-hemorrágica en tálamos y cerebelo; su líquido cefalorraquídeo con valores normales, bandas oligoclonales negativas, anticuerpos antiNMDAr negativo, panel viral positivo para Influenza tipo B. Recibió tratamiento con esteroide, gammaglobulina inmunomoduladora y ciclofosfamida tras lo cual se observa mejoría de las funciones mentales superiores y recuperación total de la fuerza.

Conclusiones: La LAH es una entidad grave, hiperaguda y que puede originar la muerte y/o secuelas importantes por lo que su diagnóstico clínico, complementado con la imagen permiten iniciar el tratamiento inmunoregulador e inmunosupresor en forma expedita. El estudio de genética molecular es posible; sin embargo no se debe esperar su resultado para iniciar el tratamiento.

Referencias Bibliohemerográficas

1. Serrano J, Redondo M, Madrid C, Pérez J, Fernández A. Enfermedad de Weston-Hurst en paciente con convulsiones. Med Intensiva. 2015;39(9):579–81.



2. Quiroz A, Fajardo B, Dávila G. Acute necrotizing encephalopathy of Childhood: case report. *Revista Médica MD*. 2020;11(3):211-216.
3. Bonduelle T, Stricker J, Minéo J-F, Massri A, Guesdon C, Barroso B, et al. Weston-Hurst syndrome with acute hemorrhagic cerebellitis. *Clin Neurol Neurosurg*. 2018;173:118–9.
4. Nabi S, Badshah M, Ahmed S, Nomani AZ. Weston-Hurst syndrome: a rare fulminant form of acute disseminated encephalomyelitis (ADEM). *BMJ Case Rep*. 2016; 2016:bcr2016217215.
5. Mondia MWL, Reyes NGD, Espiritu AI, Pascual JLR V. Acute hemorrhagic leukoencephalitis of Weston Hurst secondary to herpes encephalitis presenting as status epilepticus: A case report and review of literature. *J Clin Neurosci*. 2019;67:265–70.
6. Been Sayeed SKJ, Moniruzzaman M, Mahmud R, Rashid MB, Chandra Das S. Acute hemorrhagic leucoencephalitis (AHLE): A rare CNS presentation of *Mycoplasma pneumoniae*. *Cureus*. 2022;14(10):e30921
7. Gallucci M, Smith JD, Limbucci N, Giangaspero F, Rossi A. Pediatric inflammatory diseases: Part II: Acute post-infectious immune disorders. *Neuroradiol J*. 2012;25(6):702–14.



CARACTERIZACIÓN CLÍNICA TEMPRANA EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE WOLFRAM

Dra. López García A.¹ Dra. Ruiz Ferreira M.S.² Dr. Espinosa Zacarias J.P.² Médico Residente de Neurología Pediátrica¹. Médico Adscrito Neurología pediátrica², Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos".

Antecedentes: El síndrome de Wolfram es un trastorno autosómico recesivo. Los criterios diagnósticos son: diabetes mellitus insulino dependiente de aparición temprana, atrofia óptica bilateral, diabetes insípida, sordera neurosensorial correspondiente a la tetrada clásica "DIDMOAD", que se observa en el 50% de los pacientes.

Objetivo: Describir la expresión clínica temprana del Síndrome de Wolfram, para establecer un seguimiento y manejo oportuno multidisciplinario.

Presentación del caso: Masculino de 11 años, con antecedentes de abuelo materno con Enfermedad de Parkinson. Producto de gesta 3, embarazo normoevolutivo, de término, vía cesárea por preeclampsia. A los 3 años, se diagnóstica Diabetes mellitus tipo 1, a los 8 años presenta disminución de agudeza visual y epilepsia focal sin pérdida del estado de consciencia de tipo no motora sensorial. Exploración neurológica: Funciones mentales: Dificultad en abstracción, resto sin alteraciones. Nervios craneales: I. Conservado, II. Agudeza visual a cuentadados, campimetría por confrontación en visión tubular, fondo de ojo sin alteraciones III, IV, VI movimientos oculares conservados, pupilas isocóricas 3 mm, respuesta fotomotora y consensual presente. V Conservado en sus ramas sensitivas y motoras, VII Simetría facial, VIII sin respuesta al sonido de forma bilateral, IX, X, XI y XII sin alteraciones. Sistema motor: trofismo y tono conservados, fuerza muscular proximal media y distal 5/5, REMs ++/++++ global, respuesta plantar extensora bilateral, sin clonus bilateral. Sensibilidad conservada. Cerebelo alteraciones. Sin estigmas neurocutáneos. PEV: Disfunción leve de la vía visual prequiasmática. PEATC: hipoacusia neurosensorial bilateral. EEG paroxismos de punta de predominio frontotemporal bilateral. IRM encéfalo. Quiste paraventricular izquierdo, hiperintensidad periventricular con hiperintensidad de señal en región occipital y frontal. ANA, dsDNA, ANCA-p y ANCA-c: Negativo. Ac. Anti-Acuaporina 4 IgG: Negativo. LCR: Citología negativa y bandas oligoclonales negativas. Panel genético GEN/TEST: PEX7 c.203A>T(p. Asp68Val).

Conclusión: La diabetes mellitus tipo 1 es la manifestación más temprana, seguida de pérdida progresiva de la agudeza visual, se debe sospechar del síndrome ante la presencia simultánea de ambos síntomas iniciales y realizar el diagnóstico genético confirmatorio. Actualmente no existe un tratamiento curativo, sin embargo, es una patología crónica y progresiva, que requiere seguimiento y tratamiento multidisciplinario para el manejo oportuno de las manifestaciones degenerativas y calidad de vida.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Kõks S. Genomics of Wolfram Syndrome 1 (WFS1). *Biomolecules*. 2023 Sep 4;13(9) 1346.
2. Lee EM, Verma M, Palaniappan N, Pope EM, Lee S, Blacher L, et al. Genotype and clinical characteristics of patients with Wolfram syndrome and WFS1-related disorders. *Front Genet*. 2023 Jun 21;14: 1198171.
3. Jauregui R, Abreu NJ, Golan S, Panarelli JF, Sigireddi M, Nayak GK, et al. Neuro-Ophthalmologic Variability in Presentation of Genetically Confirmed Wolfram Syndrome: A Case Series and Review. *Brain Sci*. 2023;13(7):1030



RECAMBIO PLASMÁTICO EN ESTADO EPILÉPTICO SUPERREFRACTARIO SECUNDARIO A NEUROLUPUS. REPORTE DE CASO.

Herrera Jiménez M¹, Castañeda Loeza S², Rodrigo Arispe A³, Venta Sobero J⁴, León-Reyes LI⁵, Rodríguez García V⁶, Barba Aguilar M⁷, Maldona Tapia D⁸. Departamento de Neurología Pediátrica. ¹²³⁴⁵⁶ Departamento de Reumatología Pediátrica. ⁷ Departamento Hemodiálisis. ⁸ Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE

Antecedentes. El Lupus Eritematoso Sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune multisistémica que puede tener síntomas en sistema nervioso central y periférico¹. La afectación puede ser focal o difusa secundaria a daño neuronal directo, lesión de los vasos cerebrales o por mecanismos inmunológicos indirectos². La prevalencia de crisis epilépticas en estos pacientes es del 2% al 8%³. El tratamiento de primera y segunda línea incluye esteroides y modificadores de la enfermedad. Existen casos refractarios que ameritan tercera línea de tratamiento con escasos reportes de recambio plasmático en estos casos⁴.

Objetivo. Presentar un caso pediátrico de estado epiléptico superrefractario secundario a neurolupus con remisión posterior a terapia de recambio plasmático.

Reporte de Caso. Femenino de 9 años diagnosticada con Lupus, que debutó a los 7 años con síntomas constitucionales, artralgias y manifestaciones cutáneas. Un año posterior presentó cefalea persistente y alucinaciones. A su valoración con SLEDAI 26 puntos con positividad anti DNA >600, anti SM >185 e hipocomplementemia, proteinuria en rango nefrótico y anticuerpos para antifosfolípidos negativos. Progresó a estado epiléptico no convulsivo focal con trazo ictal por videoelectroencefalograma con actividad epileptiforme continua en la región parieto-temporal derecha indicándose tratamiento con metilprednisolona, inmunoglobulina, ciclofosfamida y micofenolato sin remitir. Posterior a uso de anestésicos por 24 horas se decide inicio de plasmaféresis. Se realizan 5 sesiones mostrando cese de la actividad tras 8 horas de inicio de la primera sesión, lográndose reducir dosis de midazolam y anestésicos posterior a 48 hrs, ya sin nuevos eventos clínicos o electrográficos. Resonancia magnética de control sin alteraciones. Actualmente la paciente se encuentra con funciones cognitivas conservadas, bajo tratamiento inicial de manifestaciones sistémicas y sin recurrencia de crisis epilépticas.

Conclusiones. Las manifestaciones neurológicas son más frecuentes en niños que en adultos⁵. Este caso representa manifestaciones focales con tratamiento dirigido a trombosis y vasculitis. Las crisis epilépticas no se asociaron a estos síntomas por lo que el tratamiento con recambio plasmático es una posibilidad de tratamiento en casos sin respuesta a primera y segunda línea de tratamiento disminuyendo mortalidad y secuelas a largo plazo⁶.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Nived O, Sturfelt G, Liang MH, De Pablo P. The ACR nomenclature for CNS lupus revisited. *Lupus*. 2003 Dec 2;12(12):872–6.
2. Petty R, Laxer R, Lindsley C, Wedderburn L, Mellins E, Fuhlbrigge R. *Text Book of Pediatric Rheumatology*. 8va. Philadelphia: Elsevier; 2021. 295–329 p.
3. Rodríguez-Hernández A, Ortiz-Orendain J, Álvarez-Palazuelos LE, González-López L, Gamez-Nava JI, Zavala-Cerna MG. Seizures in systemic lupus erythematosus: A scoping



- review. *Seizure*. 2021 Mar;86:161–7.
4. Trinká E, Leitinger M. Management of Status Epilepticus, Refractory Status Epilepticus, and Super-refractory Status Epilepticus. *CONTINUUM: Lifelong Learning in Neurology*. 2022 Apr;28(2):559–602.
 5. Vásconez-González E, López MB, Cuchiparte D, Peláez K, Galarza-Maldonado C, Cano-Cevallos L, et al. Manifestaciones neurológicas del lupus eritematoso sistémico: Revisión de literatura. *Rev Ecuat Neurol*. 2021 Sep 3;30(2):76–82.
 6. Aguirre-Valencia D, Naranjo-Escobar J, Posso-Osorio I, Macía-Mejía MC, Nieto-Aristizábal I, Barrera T, et al. Therapeutic Plasma Exchange as Management of Complicated Systemic Lupus Erythematosus and Other Autoimmune Diseases. *Autoimmune Dis*. 2019 Mar 11;2019:1–10.



SÍNDROME DE RETT EN UN PACIENTE MASCULINO CON SÍNDROME DE KLINEFELTER. PRESENTACIÓN DE UN CASO.

Soza Bolaños A 1, Rendón Salcido O 1, Medina Crespo V 1. Servicio de Neurología. Instituto Nacional de Pediatría.

Antecedentes: El Síndrome de Rett (SR) es causado principalmente por variantes en el gen *MECP2*, ubicado en el cromosoma X (Xq28), se caracteriza por alteraciones neurológicas tempranas, regresión que afecta severamente los aspectos motores, cognitivas, habilidades de comunicación y crisis epilépticas, los niños con mutaciones *MECP2* en su único cromosoma X rara vez sobreviven y se han reportado pocos casos de asociación Síndrome de Rett y Síndrome Klinefelter con cariotipo XXY. (1,3).

Objetivo: Presentación de caso clínico con enfoque diagnóstico a síndrome de Rett asociado asíndrome de Klinefelter.

Material y métodos: Presentación de paciente masculino con diagnóstico molecular genético de Síndrome de Rett, que presenta características clínicas típicas así también para Síndrome de Klinefelter.

Resultados: Masculino de 4 años, con hitos del desarrollo íntegros como sedestación, bipedestación y marcha con apoyo, pinza fina y gruesa, balbuceo desde los 6 meses, donde a partir de los 18 meses presenta regresión e inicia con estereotipias manuales, bruxismo, mutismo y alteración de la marcha. Diagnosticado previamente como trastorno del espectro autista, se envía estudio genético con exoma positivo para *MECP2* integrando el diagnóstico de Síndrome de Rett, además Síndrome de Klinefelter, por lo que es referido a hospital de tercer nivel para valoración interdisciplinaria para rehabilitación y seguimiento.

Conclusiones: El tamizaje de trastornos del neurodesarrollo es de suma importancia en pediatría, donde el síndrome de Rett es una entidad frecuente del espectro autista y exclusivo de sexo femenino. Sin embargo, la presencia de otro síndrome como es Klinefelter llega ser muy baja como esta presencia simultánea. Con este reporte de caso vemos imperativo realizarse un tamiz del gen *MECP2* en masculinos donde los diagnósticos diferenciales comunes para retraso global del neurodesarrollo se hayan excluido y mantener un seguimiento interdisciplinario.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Vidal S, Xiol C, Pascual-Alonso A, O'Callaghan M, Pineda M, Armstrong J. Genetic landscape of Rett syndrome spectrum: Improvements and challenges. *Int J Mol Sci.* 2019;20(16):3925. <https://doi.org/10.3390/ijms20163925>
2. Vorsanova SG, Yurov YB, Ulas VY, Demidova IA, Sharonin VO, Kolotii AD, et al. Cytogenetic and molecular-cytogenetic studies of Rett syndrome (RTT): a retrospective analysis of a Russian cohort of RTT patients (the investigation of 57 girls and three boys). *Brain Dev.* 2001;23: 196–201. [https://doi.org/10.1016/s0387-7604\(01\)00347-3](https://doi.org/10.1016/s0387-7604(01)00347-3)
3. Schwartzman JS, Bernardino A, Nishimura A, Gomes RR, Zatz M. Rett syndrome in a boy with a 47,XXY karyotype confirmed by a rare mutation in the MECP2 gene. *Neuropediatrics.* 2001;32(3):162–4. <https://doi.org/10.1055/s-2001-16620>
4. 4.- Schwartzman JS, De Souza AM, Faiwichow G, Hercowitz LH. Fenótipo Rett em paciente com cariótipo XXY. Relato de caso [Rett phenotype in patient with XXY karyotype: case report]. *Arquivos de neuro-psiquiatria.* 1998;56(4):824–828. <https://doi.org/10.1590/s0004-282x1998000500020>
5. Salomão Schwartzman J, Zatz M, dos Reis Vasquez L, Ribeiro Gomes R, Koiffmann CP, Fridman C, et al. Rett syndrome in a boy with a 47,XXY karyotype. *Am J Hum Genet.* 1999;64(6):1781–5. <https://doi.org/10.1086/302424>



PACIENTE PEDIÁTRICO CON ENCEFALITIS AUTOINMUNE ANTI GAD 65 ASOCIADO CON INFECCIÓN POR HERPES VIRUS-6.

Herrera-Mora P 1, Rendón-Salcido O 1, Scheffler-Mendoza S. C. 1 Instituto Nacional de Pediatría, Servicio de Neurología.

Antecedentes: La encefalitis autoinmune antiGAD-65 en una entidad rara, autoinmune, que involucra un antígeno intracelular neuronal, se presenta el caso de una paciente que debuta con un síndrome encefálico, asociado a estado epiléptico y manifestaciones psiquiátricas. Las principales manifestaciones reportadas de esta entidad compromiso progresivo del estado de alerta asociado síndrome de la persona rígida, ataxia, estado epiléptico y trastorno psiquiátrico.

Objetivo: Presentación de un una adolescente con encefalitis autoinmune anti GAD-65 asociado encefalitis por Herpes HHV-6.

Resultados: Femenina de 12 años, inicia 7 días antes con infección de la vía aérea superior, cefalea aguda bifrontal intensa, incapacitante, asociada a irritabilidad, llanto fácil, niega fotofobia, náuseas, mareo, refractaria a analgésicos, posteriormente movimientos clónicos de hemicara y hemicuerpo izquierdo de larga duración, con alteración del estado de consciencia. A la exploración neurológica y general se encuentra afebril con frecuencia cardíaca 62 lpm, frecuencia respiratoria 22, presión arterial 94/55 mmHg, Sat O₂ 98%, bradipsiquia, bradilalia, irritable, se detecta una hemiparesia fasciobraquial izquierda. Se aborda como una encefalopatía aguda a descartar evento cerebrovascular versus neuro infección, previamente abordada por hospital externo donde se reporta un citoquímico normal. Durante su evolución presenta TAC cerebral, RM cerebral con secuencias de DWI, T2F, ACD sin alteraciones. Se sospecha la hemiparesia fuese secundaria a parálisis de Todd. Se realiza nuevo análisis de citoquímico de LCR que reporta celularidad elevada, panel meníngeo con carga viral HHV6 aumentada. Se recaba resultado de perfil inmunológico, tiroideo, antifosfolípido sin alteraciones. Se sospecha en encefalitis autoinmune, se solicitan anticuerpos anti neuronales, NMDA, GABA, AMPA en líquido cefalorraquídeo y anti- GAD-65 sérico, éste último elevado. Inicia manejo inmunomodulador con esteroides y gammaglobulina IV, posteriormente micofenolato con buena evolución sin recaída durante 6 años. Los fármacos anticrisis solo se administraron los primeros 4 años, actualmente asintomática.

CONCLUSIONES: La encefalitis antiGAD-65 puede manifestarse como una encefalitis límbica como en este caso asociada a crisis epilépticas, el diagnóstico diferencial es con la encefalitis por Herpes por lo que se debe poner atención.



Referencias Bibliohemerográficas

1. Boesen MS, Born AP, Lydolph MC, Blaabjerg M, Børresen ML. Pediatric autoimmune encephalitis in Denmark during 2011-17: A nationwide multicenter population-based cohort study. *Eur J Paediatr Neurol.* 2019; 23(4):639–652. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.03.007>
2. Harmon A, Stingl C, Rikhi A, Tran L, Pizoli C, Malinzak M, et al. Pediatric GAD-65 Autoimmune Encephalitis: Assessing Clinical Characteristics and Response to Therapy With a Novel Assessment Scale. *Pediatr Neurol.* 2022;128:25–32. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2021.12.007>
3. Zhu F, Shan W, Lv R, Li Z, Wang Q. Clinical characteristics of GAD 65-associated autoimmune encephalitis. *Acta Neurol Scand.* 2020;142(3):281–293. <https://doi.org/10.1111/ane.13281>.
4. Graus F, Saiz A, Dalmau J. GAD antibodies in neurological disorders - insights and challenges. *Nat Rev Neurol.* 2020;16(7):353-365. <https://doi.org/10.1038/s41582-020-0359-x>.
5. Incecik F, Herguner OM, Besen S, Yilmaz M. Autoimmune encephalitis associated with glutamic acid decarboxylase antibodies: a case series. *Acta Neurol Belg.* 2018;118(3):411–414. <https://doi.org/10.1007/s13760-018-0880-5>.
6. Ben Achour N, Ben Younes T, Rebai I, Ben Ahmed M, Kraoua I, Ben Youssef-Turki. Severe dysautonomia as a main feature of anti-GAD encephalitis: Report of a paediatric case and literature review. *Eur J Paediatr Neurol.* 2018;22(3):548–551. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2018.01.004>.
7. Dade M, Berzero G, Izquierdo C, Giry M, Benazra M, Delattre JY, et al. Neurological Syndromes Associated with Anti-GAD Antibodies. *Int J Mol Sci.* 2020;21(10):3701. <https://doi.org/10.3390/ijms21103701>.
8. Sapana T, Li W, Tian F, Yan W, Dou B, Hua S, et al. A case report of anti-GAD65 antibody-positive autoimmune encephalitis in children associated with autoimmune polyendocrine syndrome type-II and literature review. *Front Immunol.* 2023;14:1274672. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1274672>.
9. Warfield D, Harazeen A, Wu L. Autoimmune encephalitis with Anti-Glutamic Acid Decarboxylase Antibodies preceded by Herpes Simplex Virus Encephalitis (3025). *Neurology.* 2021; 96(15_supplement). Disponible en: http://dx.doi.org/10.1212/wnl.96.15_supplement.3025



NEURITIS ÓPTICA ASOCIADA A INFECCIÓN POR VARICELA

Robledo Sainz, C¹, De la Fuente Silva, FM¹, Silva Ramírez, MA¹. Instituto Mexicano del Seguro Social. UMAE Hospital General "Dr. Gaudencio González Garza" Centro Médico Nacional La Raza¹.

Antecedentes: La Varicela es ocasionada por el Virus de Herpes Zóster, el cual puede ocasionar diversas manifestaciones neurológicas. La Neuritis Óptica (NO) se presenta como una complicación neurooftalmológica de Varicela en menos del 1% de los casos. La fisiopatología aún es desconocida, se cree que pueda deberse a una extensión directa a través del seno cavernoso.

Objetivo: Presentación de caso de NO asociada a infección por Virus de Herpes Zóster

Material y Métodos: Femenino de 10 años, originaria de Hidalgo, acude a Urgencias Pediatría del HG CMN La Raza por dolor retro ocular derecho, intensidad 5/10 y disminución de agudeza visual ipsilateral, a la exploración con defecto pupilar aferente derecho, agudeza visual ojo derecho 20/800, discromatopsia, ojo izquierdo 20/30, eucromatopsia. Fondo de Ojo (FO) derecho con papila normal, se observa hemorragia en flama a nivel de la mácula, no compromete la fovea, FO izquierdo sin lesiones, además decursar con fiebre y lesiones dérmicas consistentes con Varicela. Recibió tratamiento con Metilprednisolona a 30 mg/kg/día por cinco días, Aciclovir por diez días, a su egreso con Prednisona dosis reducción por un mes.

Resultados: Resonancia magnética (RM) cráneo con NO derecha, potenciales visuales con retardo en la conducción de fibras retinocorticales de forma bilateral. A los 3 meses de seguimiento cursa con nuevo cuadro de NO derecha, fondo de ojo sin lesiones, recibiendo esteroide 30 mg/kg/día por cinco días, egresa con Prednisona dosis reducción.

Conclusiones: Existen solo 13 casos reportados en la literatura internacional de NO asociados a Varicela, siendo una complicación neurooftalmológica en ocasiones olvidada, por lo que se debe tener en cuenta al diagnosticar Varicela. Los pacientes pediátricos suelen presentar una buena recuperación de la agudeza visual si son diagnosticados y tratados de manera oportuna.

Referencias Bibliohemerográficas

1. Hakim, F.E., Riaz, K. & Farooq, A. Pediatric herpes zoster ophthalmicus: a systematic review. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 261, 2169–2179 (2023).
2. Appeiner C, Aebi C, Garweg JG. Retinitis and optic neuritis in a child with chickenpox: case report and review of literature. Pediatr Infect Dis J. 2010 Dec;29(12):1150-2.
3. I.E.Carral-Santander, M.P.Hernández-Abrego. Edema de papila como pródrómide varicela en un paciente pediátrico. Rev. Mex. Oftalmol. 2017;91(1):45-50.



ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL: REPORTE DE CASO

González González R., Cantú Salinas A., Garza Pineda O. Chavez Luevanos B. Vázquez Fuentes S., de León Flores L., Estrada Bellmann I. Servicio de Neurología, Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González", Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México.

Antecedentes: La enfermedad de Huntington es una enfermedad hereditaria neurodegenerativa caracterizada por síntomas neuropsiquiátricos, trastorno del movimiento y deterioro cognitivo progresivo. (1) Es causada por una expansión repetitiva de CAG en el gen de la proteína Huntingtina, en el brazo corto del cromosoma 4. (2) Clásicamente los síntomas se presentan a los 45 años de edad, todo paciente con síntomas presentes antes de los 21 años de edad se considera Enfermedad de Huntington Juvenil o de inicio temprano (3).

Objetivo: Describir un reporte caso de un paciente con Enfermedad de Huntington Juvenil.

Material y métodos: Masculino de 10 años de edad, con antecedente de abuelo paterno finado quien fué diagnosticado con un trastorno del movimiento no especificado, quien acudió a la consulta, que inició 5 años previos, con caídas frecuentes desde su plano de sustentación, que gradualmente progreso a marcha atáxica con lateropulsión derecha, regresión del lenguaje lectoescritura, bradilalia, irritabilidad y llanto fácil. A la valoración se observó con disgrafía, dislexia, discalculia, bradilalia, hablando sin formar frases, fuerza muscular disminuida en las cuatro extremidades con hiperreflexia en las extremidades inferiores, dismetría, disdiadococinesia, bradicinesia y marcha atáxica. En el estudio de imagen se observa disminución generalizada de la cabeza de ambos núcleos caudados (Imagen 1) y gliosis simétrica a nivel de ambos putámenes (Imagen 2) Se realizaron análisis de expansión de repetidos CAG, encontrándose alelo con 82 repetidos.

Discusión: Aunque la enfermedad de Huntington de manera clásica se presenta alrededor de los 45 años de edad, hasta el 5% de los casos son diagnosticados o iniciaron con sintomatología antes de los 21 años de edad clasificándose como juvenil o de aparición temprana. El diagnóstico de esta enfermedad se realiza mediante una evaluación neurológica compatible el análisis genético de expansión de repetidos CAG positiva.

Conclusión: En todo paciente, sin importar la edad de inicio, con clínica compatible con una enfermedad de Huntington, es importante la evaluación neurológica clínica, para establecer sospecha, realizar la prueba de expansión de repetidos CAG y establecer el diagnóstico de esta entidad genética.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Stoker TB, Mason SL, Greenland JC, Holden ST, Santini H, Barker RA. Huntington's disease: Diagnosis and management. *Pract Neurol.* 2022;22(1):32– 41. Doi:10.1136/practneurol-2021-003074
2. Bates GP, Dorsey R, Gusella JF, Hayden MR, Kay C, Leavitt BR, et al. Huntington disease. *Nat Rev Dis Primers.* 2015; 1:15005. Doi:10.1038/nrdp.2015.5
3. Bakels HS, Roos RAC, van Roon-Mom WMC, de Bot ST. Juvenile-onset huntington disease pathophysiology and neurodevelopment: A Review. *Mov Disord.* 2022;37(1):16–24. Doi:10.1002/mds.28823



VASOCONSTRICCIÓN CEREBRAL EN PEDIATRÍA: SERIE DE CASOS

Moreno Hernández, N.¹, Vazquez Fuentes, S.¹, De La Garza Pineda, O.¹, Cantú Salina, A.¹, Chávez Luevanos, B.¹, Carreon García, A.¹, De León Flores, L.¹
¹ Servicio de Neurología, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González”, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México

Antecedentes: El síndrome de encefalopatía posterior reversible (SEPP) y de vasoconstricción cerebral reversible (SVCR) comparten características clínico-radiográficas de carácter agudos, autolimitados y reversibles de cefalea en trueno, confusión, déficit neurológico focal y crisis. La vasoconstricción cerebral confiere al mecanismo de obstrucción espástica local o difusa de los músculos de las arterias cerebrales, que se acompaña de una disminución del calibre luminal y una disminución del flujo sanguíneo que conduce a hipoperfusión, ruptura de la barrera hematoencefálica y edema vasogénico. Los principales factores que afectan el tonovascular son sustancias de acción directa o indirecta o un aumento de actividad simpática. Las patologías asociadas son hipertensión arterial, fármacos inmunosupresores o citotóxicos, enfermedades autoinmunes, infección/sepsis y síndrome de lisis tumoral. La resonancia magnética (RM) de cerebro con angiografía es la modalidad de imagen luminal y parenquimatosa de elección con hallazgos característicos de áreas hiperintensas limítrofes hemisféricas bilaterales en T2 y FLAIR con valores aumentados de coeficiente de difusión a nivel cortical, subcortical y profundo en el SEPP y hemorragia subaracnoidea en la convexidad, áreas de hemorragia/isquemia cortical y edema cerebral reversibles en el SVCR, en conjunto con los patrones de estrechamiento luminal e hiperintensidad de vasos que se consideran biomarcadores de la enfermedad con un valor pronóstico.

Objetivo: Describir en una serie de casos con relación entre el SEPP y el SVCR de acuerdo a los hallazgos clínicos, radiológicos y electroencefalográficos.

Material y métodos: Se recabaron 9 casos con diagnóstico de SEPP y SVCR en un hospital de tercer nivel en un periodo de 3 años.

Resultados: Se encontró mayor incidencia en el sexo masculino (75%) con una relación 3:1. Los principales factores asociados fueron hipertensión arterial, leucemia linfoblástica aguda, nefropatía y enfermedad reumatológica (lupus eritematoso sistémico, síndrome antifosfolípidos). Las crisis sintomáticas agudas y la cefalea fueron la presentación clínica más común; en conjunto de lesiones corticales frontales y occipitales, en puente y tálamo y alteración en el circuito vascular cerebral posterior por neuroimagen en correlación electroencefalográfica de ritmo lento y disfunción cortico-subcortical. El tratamiento antihipertensivo, modificador de la enfermedad y anticrisis se consideraron de primera línea.

Conclusión: La identificación oportuna de los factores predisponentes para vasoconstricción cerebral acentúa un tratamiento oportuno y un mejor desenlace clínico-radiológico de la enfermedad.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Alexandrovna Savvina I, Mikhailovna Zbrodskaya Y, Olegovna Petrova A, Alexandrovich Samochnykh K. Cerebral Vasospasm: Mechanisms, Pathomorphology, Diagnostics, Treatment. *Cerebrovascular Diseases - Elucidating Key Principles*. IntechOpen; 2022.
2. Nesheiwat O, Al-Khoury L. Reversible Cerebral Vasoconstriction Syndromes. Actualizado en Julio 2023. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Junio 2024.
3. Burton TM, Bushnell CD. Reversible Cerebral Vasoconstriction Syndrome. *Stroke*. 2019;50(8):2253–8.
4. Miller TR, Shivashankar R, Mossa-Basha M, Gandhi D. Reversible Cerebral Vasoconstriction Syndrome, Part 1: Epidemiology, Pathogenesis, and Clinical Course. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2015; 36(8):1392–9.
5. Miller TR, Shivashankar R, Mossa-Basha M, Gandhi D. Reversible Cerebral Vasoconstriction Syndrome, Part 2: Diagnostic Work-Up, Imaging Evaluation, and Differential Diagnosis. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2015; 36((9):1580–8.
6. Ducros A. Reversible cerebral vasoconstriction syndrome. *The Lancet Neurol*. 2012 Oct;11(10):906–17.



ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1 DETECCIÓN Y TRATAMIENTO OPORTUNO CON RISDIPLAM: REPORTE DE CASO

Narváez-González D¹, Cantú-Salinas A¹, Carrión-García A¹, De La Garza-Pineda O¹, Vázquez-Fuentes S¹, De León- Flores L¹, Chávez-Luevanos B¹ ¹¹ Servicio de Neurología, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González”, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México.

Antecedentes: La atrofia muscular espinal, es un trastorno caracterizado por pérdida de las neuronas motoras alfa de la médula espinal que causan debilidad y atrofia muscular progresiva, identificándose con patrón de herencia autosómico recesivo del cromosoma 5q, más comúnmente asociado a la mutación de SMN1 del exón 7. Dentro de las alternativas de tratamiento, el Risdiplam, es un medicamento vía oral que estimula la producción de proteína de supervivencia de la neurona motora (SMN) con disminución de la pérdida de motoneuronas, mejorando así la morbimortalidad.

Objetivo: Describir un reporte de caso de atrofia muscular espinal tipo 1, tratado con Risdiplam como primera línea a su detección.

Material y métodos: Masculino de 4 meses de edad, sin antecedentes heredofamiliares, producto de la gesta 1, de embarazo normo-evolutivo de 37.4 SDG con resolución vía abdominal por preeclampsia, peso y talla adecuados, APGAR 8/9, Silverman-Anderson de 2 puntos, ingresado a UCIN por taquipnea transitoria secundaria a hipermagnesemia de 3.4 mg/dl en manejo con CPAP 24 horas e internamiento de 12 días por succión débil. Durante seguimiento por consulta externa, se detecta micrognatia, retrognatia, mal manejo de secreciones, patrón respiratorio confortable, llanto débil y ronco, fasciculaciones linguales, hipotonía central y arreflexia global, con CHOP-INTEND de 25 puntos. Se solicita resonancia magnética y polisomnografía sin alteraciones; así como MLPA por genética, reportando deleción de exón 7 y 8 del gen SMN1 y 2 copias de SMN2. Durante internamiento, se inicia tratamiento a los 5 meses de edad con Risdiplam (2 mg/kg/día), se egresa con apoyo ventilatorio y gastro-nutricional.

Resultados: En base a los estudios FIREFISH y SUNFISH se ha demostrado la efectividad y la seguridad de la administración de Risdiplam en pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1, con mejoría hasta un 41% y 58.8% respectivamente en la capacidad motora al año de administración. Siendo así, la última valoración del paciente con CHOP-INTEND a los 18 meses de edad de 49 puntos.

Conclusión: En pacientes con atrofia muscular espinal tipo I, la detección oportuna, el tratamiento con Risdiplam y el manejo multidisciplinario retrasa el curso de la enfermedad y modifica la esperanza de vida.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Rosero S, Weinstein J, Seabury J, et al. Disease Burden in Children With Spinal Muscular Atrophy: Results From a Large Cross-Sectional Study. *J Child Neurol* 2023; 38:52.
2. Mercuri, E., Sumner, C. J., Muntoni, F., Darras, B. T., Finkel, R. S. et al. Spinal muscular atrophy 2022. *Nature reviews. Disease primers*, 8(1), 52.
3. Baranello, G., Darras, B. T., Day, J. W., Deconinck, N., Klein, A., Masson, R., et al. Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy.. *N Eng J Med*. 2021; 384(10), 915–923. Disponible en: <https://doi.org/10.1056/nejmoa2009965>
4. Deignan JL, Astbury C, Behlmann A, Guha S, Monaghan KG, Reddi HV, et al. Addendum: Technical standards and guidelines for spinal muscular atrophy testing. *Genet Med* [Internet]. 2021;23(12):2462. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/s41436-020-00961-6>
5. Glascock J, Sampson J, Connolly A, Darras B, Day J, Finkel R, et al. Treatment algorithm for infants diagnosed with spinal muscular atrophy through newborn screening (5214). *Neurology* [Internet]. 2020;94(15_supplement). Disponible en: http://dx.doi.org/10.1212/wnl.94.15_supplement.5214



ARTERITIS DE TAKAYASU DE PRESENTACIÓN PEDIÁTRICA. PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

Dr. Rodolfo Enrique Rangel Ayon¹, Dr. Antonio Bravo Oro², Dr. Jorge Luis García Ramírez², Dr. Jorge Guillermo Reyes Vaca³.¹ Residente de primer año de neurología pediátrica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí. ²Departamento de neurología pediátrica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí, médico adscrito. ³Departamento de imagenología diagnóstica y terapéutica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí, médico adscrito.

Antecedentes: La arteritis de Takayasu es una vasculitis granulomatosa crónica idiopática de grandes vasos poco frecuente que afecta a la aorta en toda su longitud y a sus ramas principales. Es una enfermedad rara en niños con una incidencia estimada en 2.6/1,000,000 con pico de presentación en adolescentes. Más común en mujeres con relación 3:1. Se presenta consíntomas sistémicos inespecíficos como mialgias, hipertensión y fiebre, en el 36-40% con manifestaciones neurológicas que van desde cefalea, amaurosis, síncope, hasta accidente cerebrovascular. El diagnóstico temprano de la arteritis de Takayasu de inicio pediátrico es importante dado que se asocia con una morbi-mortalidad significativa.

Objetivo: Presentación de un caso de arteritis de Takayasu de inicio pediátrico con debut neurológico.

Materiales y métodos: Paciente femenino de 13 años, previamente sana, inicia con cuadro agudo de hipertensión arterial, a la exploración física con hemiparesia derecha 2/5, hiperreflexia +++++, parálisis facial central derecha y afasia motora.

Resultados: Resonancia magnética de cráneo con ausencia de eje carotídeo interno, infarto frontotemporal izquierdo extenso en regiones M1 y M2 de la arteria cerebral media con extensión a núcleos de la base con componente hemorrágico, laboratorios con PCR y VSG ELEVADA. Cardiología reporta ecocardiograma con miocardiopatía hipertrófica. Por criterios de EULAR/PRINTO/PRES se hace diagnóstico de arteritis de Takayasu, valorada por reumatología, confirmando diagnóstico e inicia tratamiento con bolos de metilprednisolona, anticoagulación, antihipertensivos y estatinas con buena evolución clínica.

Conclusiones: Las manifestaciones clínicas de la arteritis de Takayasu de inicio pediátrico son muy variadas. Nuestra paciente tuvo una presentación aguda a nivel neurológico, con evento vascular cerebral e hipertensión, con buena respuesta al esteroide y tratamiento multidisciplinario. El diagnóstico y tratamiento es importante porque la enfermedad se asocia con una alta morbilidad y mortalidad.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Millán P; Gavcovich, TB.; Abitbol C. Childhood-onset Takayasu arteritis. *Curr Opin Pediatr.* 2022;34 (2):223-228. doi: 10.1097/MOP.0000000000001113.
2. Aeschlimann FA, Yeung RSM, Laxer RM. An Update on Childhood-Onset Takayasu Arteritis. *Front Pediatr.* 2022;10:872313. doi: 10.3389/fped.2022.872313.
3. Feng Y, Tang X, Liu M, Zhou J, Zhao X, Li Q. Clinical study of children with Takayasu arteritis: a retrospective study from a single center in China. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2017;15(1):29. doi: 10.1186/s12969-017-0164-2.
4. Sener S, Basaran O, Batu ED, Atalay E, Esenboga S, Cagdas D, et al. Childhood-onset Takayasu arteritis and immunodeficiency: case-based review. *Clin Rheumatol.* 2022;41(9):2883-2892. doi: 10.1007/s10067-022-06295-9.
5. Misra DP, Rathore U, Kopp CR, Patro P, Agarwal V, Sharma A. Presentation and clinical course of pediatric-onset versus adult-onset Takayasu arteritis—a systematic review and meta-analysis. *Clin Rheumatol.* 2022;41(12):3601-3613. doi: 10.1007/s10067-022-06318-5.



SÍNDROME DE PRIMROSE, PRIMER CASO REPORTADO EN MÉXICO.

Dr. Rodolfo Enrique Rangel-Ayón¹ Alejandro Durán-De la Re². Carolina Isabel Galaz-Montoya³ Médico residente de primer año de neurología pediátrica del Hospital Central "Dr. Ignacio Morones Prieto"¹ Neurólogo pediatra, adscrito al servicio de Neurología del Hospital Infantil del Estado de Sonora, Hermosillo, Sonora, México. (HIES).² Genetista perinatóloga, PhD(c) University of Arizona, Phoenix Children's Hospital.³

Antecedentes: El síndrome de Primrose es una condición poco frecuente causada por variantes patogénicas heterocigotas de novo sin sentido en la porción N-terminal del dominio de unión al ADN de ZBTB20 (OMIM*606025). Tiene una prevalencia <1/1,000,000 y sus características principales (>90% de los individuos) incluyen discapacidad intelectual, fenotipo facial y anomalías en la RM cerebral, en particular anomalías del cuerpo calloso. Otras asociaciones clínicas incluyen pérdida auditiva neurosensorial, hipotonía, macrocefalia y displasia ungueal.

Objetivo: Descripción de las características clínicas y variante patogénica del primer caso de síndrome de Primrose descrito en México.

Materiales y métodos: Presentan las características clínicas y evolución del primer caso reportado en México de síndrome de Primrose, quien se presenta con un trastorno generalizado del desarrollo con retraso psicomotor importante, dismorfias faciales, hipoacusia con implante coclear, hipotonía, prolapso rectal y antecedente de acidosis tubular renal.

Resultados: Describimos el caso de una paciente del sexo femenino de 5 años, quien a los 2 años es valorada por presentar trastorno generalizado del desarrollo con retraso psicomotor importante, macrocefalia, fenotipo facial distintivo caracterizado por braquicefalia, cejas escasas y descendentes, ojos profundos y almendrados, base nasal ancha, boca en carpa, labios delgados, hipoacusia con implante coclear, hipotonía, prolapso rectal y antecedente de acidosis tubular renal. TAC cráneo con sistema ventricular asimétrico. RM con áreas de gliosis nodular frontal. EEG anormal disfuncional. Se realiza diagnóstico confirmatorio de síndrome de Primrose por exoma con mutación de novo heterocigota en el gen *ZBTB20*.



Conclusiones:

El síndrome de Primrose es una condición rara, a la fecha se conocen aproximadamente 52 casos a nivel mundial. Generalmente no se reconoce en la infancia, los pacientes muestran asociación específica al final de esta o en la edad adulta con la aparición de las características distintivas progresivas. A medida que la secuenciación del exoma se vuelve más accesible, es probable que se identifiquen más personas con este síndrome. Es importante la creación de guías internacionales sobre el diagnóstico en la infancia temprana y el periodo perinatal para una mejor comprensión del fenotipo del síndrome, diagnóstico oportuno y la implementación de un manejo óptimo que nos permita mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Melis D, Carvalho D, Barbaro DT, Espay AJ, Gambello MJ, Gener B, et al. Primrose syndrome: Characterization of the phenotype in 42 patients. *Clin Genet* [Internet]. 2020 Jun [cited 2024 April 13];97(6):890–901.
2. Grímsdóttir S, Hove HB, Kreiborg S, Ek J, Johansen A, Darvann TA, et al. Novel de novo mutation in ZBTB20 in primrose syndrome in boy with short stature. *Clin Dysmorphol* [Internet]. 2019 Jan 1 [cited 2024 April 13];28(1):41–5.
3. Cleaver R, Berg J, Craft E, Foster A, Gibbons RJ, Hobson E, et al. Refining the Primrose syndrome phenotype: A study of five patients with ZBTB20 de novovariants and a review of the literature. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2019 Mar 1 [cited 2024 April 13];179(3):344–9.
4. Juven A, Nambot S, Piton A, Jean-Marçais N, Masurel A, Callier P, et al. Primrose syndrome: a phenotypic comparison of patients with a ZBTB20 missense variant versus a 3q13.31 microdeletion including ZBTB20. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2020 Aug 1 [cited 2024 April 13];28(8):1044–55



HEMORRAGIA SUBARACNOIDEA SECUNDARIA A VASCULITIS EN LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO: REPORTE DE CASO

Batista Gonzalez L, ¹ De La Garza-Pineda O, ¹ Cantú-Salinas A, ¹ Chávez-Luevanos B, ¹ Vázquez Fuentes S, Carrión García A. Servicio de Neurología, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González”, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México. México.

Antecedentes: La enfermedad cerebrovascular (ECV) se presenta en el 19% del lupus eritematoso sistémico (LES), presenta factores predisponentes; anticuerpos antifosfolípidos, vasculitis cerebral, hipertensión arterial (HTA), enfermedad de válvula cardíaca, aterosclerosis. El 80% son isquémicos, 7-12% isquémico multifocal y 3-5% hemorragia intracraneal ¹

Objetivo: Describir el reporte de caso de hemorragia subaracnoidea secundaria a vasculitis en comorbilidad con lupus eritematoso sistémico en edad pediátrica.

Material y métodos: Masculino de 15 años, con antecedente de LES, síndrome antifosfolípidos, glomerulonefritis lúpica, HTA, insuficiencia tricuspídea, mitral e hipertrofia ventrículo derecho, diagnosticados en 2023, tratamiento con prednisona, hidroxicloroquina, ciclofosfamida, enalapril, hidralazina, amlodipino, metildopa, losartán y ácido acetilsalicílico. Inició 1 hora previa, crisis tónico generalizadas, 4 minutos de duración, cediendo con diazepam 10 mg I.V.; segundo evento de 20 segundos autolimitado, impregnándose con levetiracetam 3 g., asociado a crisis hipertensiva; con videoelectroencefalograma normal, tomografía axial computarizada (TAC) craneal con HSA supra e infratentorial, angioTAC identifica arteria vertebral izquierda, basilar y cerebral posterior derecha de calibre irregular, sugestivo de vasculitis. A las 8 horas intrahospitalarias, presentó deterioro neurológico; anisocoria, paresia del III y IV par; parálisis del VII central derecho, hemiparesia derecha, reflejos osteotendinosos abolidos en pierna derecha e hiporreflexia en izquierda y Babinski positivo bilateral. Realizando ventriculostomía. Tratado con levetiracetam, nitroprusiato, ácido acetilsalicílico, heparina, prednisona, metilprednisolona, rituximab, ciclofosfamida y antihipertensivos; con remisión, persistiendo parálisis del VII central derecho, hemiparesia derecha.

Resultados: La angio-Resonancia magnética (RM) agregaron lesiones en arteria cerebrales medias y carótida interna derecha; RM craneal con datos de vasculitis, hemorragia ventricular y subaracnoidea; la angiografía digital confirmó el diagnóstico.

Conclusión: La hemorragia subaracnoidea secundaria a vasculitis en pacientes pediátricos con LES, genera datos de focalidad neurológica, diagnosticándola oportunamente con angioRM, estableciendo terapéutica orientada, busca reducir morbimortalidad y mejorar su calidad de vida. ^{5,6} La HSA presenta una mortalidad del 30 % y morbilidad discapacitante importante. El pronóstico depende del diagnóstico preciso y oportuno, con TAC de primera línea y manejo con drenaje ventricular externo, nimodipina, antihipertensivos y para vasculitis inmunosupresores. ^{4, 2, 3} Las vasculitis del SNC es causa poco frecuente de HSA <1%. El diagnóstico definitivo es angiografía digital, para cambios vasculíticos. ^{3, 5.}



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Alcocer MJL, Domínguez CLG. Lupus eritematoso sistémico debutante con hemorragia cerebral. *Acta Med GA*. 2023; 21 (3): 276-278. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.35366/111354>
2. Ota Y, Srinivasan A, Capizzano AA, Bapuraj JR, Kim J, Kurokawa R, et al. Lupus eritematoso sistémico del sistema nervioso central: características fisiopatológicas, clínicas y de imagen. *Radiografía*. 2022;42 (1):212-32. Disponible en: <https://pubs.rsna.org/doi/10.1148/rg.210045>
3. Jeffrey M Gelfand, MD, MAS, FAAN, Jinoos Yazdany, MD, MPH. Neurologic and neuropsychiatric manifestations of systemic lupus erythematosus. *Rev UpToDate*, 2024; Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/neurologic-and-neuropsychiatric-manifestations-of-systemic-lupus-erythematosus>
4. Vergouwen, M.D.I., Rinkel, G.J.E. Manejo médico de emergencia de la hemorragia subaracnoidea aneurismática. *Neurocrit Care* 39, 51–58 (2023). Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12028-023-01757-7>
5. Salgado-López L, De Quintana- Schmidt C, Català-Antúnez I, Aibar- Durán J, San Román-Manzanera L, Molet-Teixidó J. Hemorragia subaracnoidea no aneurismática secundaria a panarteritis nodosa en edad pediátrica: caso clínico. *Rev Neurol* 2018; 66: 340-3. Disponible en: <https://doi.org/10.33588/rn.6610.2018013>
6. N. Ruiz-Nieto. H. Aparicio-Collado, A. Segura-Cerdá, L. Barea-Moya, A. Zahonero-Ferriz,
7. M.S. Campillo-Alpera, C. Vilar-Fabra. Vasculitis primarias del sistema nervioso central: retodiagnóstico y terapéutico. Serie de 7 pacientes. *Rev. Elsevier* 2021. 39 (3) Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-avance-resumen-vasculitis-primarias-del-sistema-nervioso-S0213485321002796>



ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA SECUNDARIA A INFECCIÓN SARS-COV-2

Ugarte - Anchondo, S. 1; Bravo-Oro, A. 2; García - Ramírez J. 3. Residente de primer año Neurología Pediátrica Hospital Central "Dr. Ignacio MoronesPrieto" San Luis Potosí Médico Adscrito al Departamento de Neurología Pediátrica Hospital Central "Dr. Ignacio Morones Prieto" Jefe de departamento de Neurología Pediátrica Hospital Central "Dr. Ignacio MoronesPrieto"

Antecedentes. La encefalomiелitis diseminada aguda (ADEM) es una enfermedad inflamatoria desmielinizante del sistema nervioso central, que se asocia con frecuencia a infecciones virales o postvacunación. Durante la pandemia por COVID-19 los casos de ADEM asociados a infección por SARS-CoV-2 se incrementaron y se han descrito variaciones en la forma de presentación y las características radiológicas entre esta forma y la ADEM clásica. En el ADEM asociado a SARS-CoV-2 se ha observado una edad mayor de presentación, inicio de síntomas más tardío y en resonancia magnética un predominio de lesiones en materia blanca periventricular y cuerpo calloso, sin diferencias significativas en los síntomas neurológicos.

Objetivo: Describir la presentación clínica y neuroradiológica de 1 caso de ADEM postinfecciosa por SARS-CoV-2 .

Materiales y métodos: Escolar masculino de 7 años, con cuadro de 24 horas con fiebre sin foco infeccioso, irritabilidad, alteraciones del comportamiento, disminución de la fuerza muscular, reflejos aumentados de miembros inferiores, disimetría y disdiadococinesia, marcha atáxica, sin crisis convulsivas. Paciente sin esquema de vacunación para SARS-CoV-2 .

Resultados: Resonancia magnética de cráneo con múltiples lesiones en ambos hemisferios cerebelosos, puente, mesencéfalo, tálamos, cuerpo calloso, núcleos de la base y a nivel subcortical y cortical de ambos hemisferios de predominio temporal y frontal, realce de lesiones con gadolinio, hallazgos sugestivos de ADEM. Se reportan anticuerpos IgG e IgM positivos en suero para SARS-CoV-2. Punción lumbar normal. Se administró bolos de metilprednisolona con adecuada respuesta al tratamiento.

Conclusiones: Se presenta paciente con cuadro clínico y neuroradiológico no clásicos de ADEM. El tratamiento con esteroide ayudó a la buena evolución del padecimiento sin complicaciones a pesar de estar en fase aguda del proceso viral.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Wang, C. Assessment and Management of Acute Disseminated Encephalomyelitis (ADEM) in the Pediatric Patient. *Paediatr Drugs*. 2021. 23:213–221.
2. Tenenbaum, S. Acute disseminated encephalomyelitis, *Handbook of Clinical Neurology*, Vol. 112. 2013. P. 1253 – 1256.
3. Wang Y, Wang Y, Huo L, Li Q, Chen J, Wang H. SARS-CoV-2-associated acute disseminated encephalomyelitis: a systematic review of the literature. *J Neurol*. 2022; 269(3):1071-1092. doi:10.1007/s00415-021-10771-8
4. de Miranda Henriques-Souza AM, de Melo ACMG, de Aguiar Coelho Silva Madeiro B, Freitas LF, Sampaio Rocha-Filho PA, Gonçalves FG. Acute disseminated encephalomyelitis in a COVID-19 pediatric patient. *Neuroradiology*. 2021 Jan;63(1):141-145. doi:10.1007/s00234-020-02571-0
5. Priyal, Sehgal V, Kapila S, Taneja R, Mehmi P, Gulati N. Review of Neurological Manifestations of SARS-CoV-2. *Cureus*. 2023 Apr 27;15(4):e38194. DOI 10.7759/cureus.38194



ESPECTRO CLÍNICO Y RADIOLÓGICO DE LA TUBERCULOSIS EN SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA EDAD PEDIÁTRICA: SERIE DE CASOS EN UN TERCER NIVEL

Marquez-Villaseñor L.¹, Cantú-Salinas A.¹, De la Garza-Pineda O.¹, Vázquez-Fuentes S.¹, Carrión-García A.¹, De León-Flores L.¹, Chávez-Luevanos B.¹ ¹ Servicio de Neurología, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González”, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León, México.

Antecedentes: La tuberculosis (TBC) en sistema nervioso central (SNC) representa la primera causa de mortalidad por un único agente infeccioso en la infancia. Se presenta en tres formas clínicas: meningitis, aracnoiditis espinal y tuberculoma intracraneal.

Objetivo: Describir las características clínicas y radiológicas de la TBC en SNC en una serie de casos.

Material y métodos:

Caso 1. Masculino de 3 años, sin vacuna BCG, COMBE negativo. Cuadro clínico de 5 días con síndrome emético, síndrome de cráneo hipertensivo y estado epiléptico refractario al tratamiento con hallazgos clínicos de encefalitis, síndrome de tallo cerebral y signos meníngeos.
Caso 2. Masculino de 9 años, sin vacuna BCG, COMBE negativo. Cuadro clínico de 6 meses con dolor crónico tipo opresivo en región dorsal alta y parestesias de extremidades superiores.
Caso 3. Femenino de 9 años, con vacuna BCG, COMBE negativo. Cuadro clínico 7 días con cefalea frontal, pulsátil intermitente. Hallazgos clínicos de síndrome cerebeloso hemisférico y cráneo hipertensivo.

Resultados:

Caso 1. Resonancia magnética (RM) de cerebro simple y contrastada con leptomeningitis y aracnoiditis basal. Estudio molecular positivo a *Mycobacterium tuberculosis* y cultivo de líquido cefalorraquídeo con aislamiento de *Mycobacterium tuberculosis*. Durante su evolución presenta paro cardiorrespiratorio con finamiento a los 22 días de hospitalización.

Caso 2. RM simple y contrastada de columna cervical y torácica con hallazgos de masa isointensa en T1 e hiperintensa en T2. Estudio molecular positivo a *Mycobacterium tuberculosis* de pared vertebral. Se egresa a los 79 días de estancia hospitalaria, cumpliendo tratamiento en fase intensiva con DOTBAL.

Caso 3. RM de cerebro simple y contrastada: Lesión infratentorial hiperintensa en nivel de cerebelo izquierdo. Estudio molecular en biopsia de tejido cerebral positivo a *Mycobacterium tuberculosis*. Se egresa a los 35 días de estancia hospitalaria con tratamiento en fase intensiva con DOTBAL.

Conclusiones: El diagnóstico de la TBC en SNC requiere un alto índice de sospecha ya que su presentación clínica y alteraciones de laboratorio son inespecíficas. Sin importar la presentación clínico-radiológica, se debe iniciar tratamiento de forma empírica con DOTBAL en fase intensiva de 2 meses, seguida de una fase de continuación de 10 meses.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Caamaño F. Meningitis bacteriana. En Guía-ABE. Infecciones en Pediatría. Guía rápida para la selección del tratamiento antimicrobiano empírico [Internet]. Volumen 2, 2024. [Revisado el 15-03-2024]. Disponible en: https://www.guia-abe.es/files/pdf/meningitis_bacteriana_v2_2024.pdf
2. Sanunga-Villa BV, Tapia-Caisaguano AD, Pérez-Granja AL, Duy-Morocho MI, Aguirre-Pinto KA. Mal de Pott en un paciente pediátrico: Reporte de un caso. Ciencia Ecuador [Internet]. 2023 Feb 7 [cited 2024 Mar 16];5(21 (ENERO-MARZO)):10/10– Available from: <https://cienciaecuador.com.ec/index.php/ojs/article/view/131/257>
3. Luque, Graciela F. Diagnosis of Tuberculosis in Pediatric Patients. Current State of Knowledge. Rev Am Med Resp; [Internet]. 2023. 257-269. [cited 2024 Mar 13]. https://www.ramr.org/articulos/volumen_23_numero_4_en/special_article/special_article_diagnosis_of_tuberculosis_in_pediatric_patients_current_state_of_knowledg_e.pdf
4. Franco V. F. Manuel J. B. Eduardo L. F. Tuberculoma frontal aislado como simulador de glioma en paciente inmunocompetente sin foco tuberculoso conocido previo. Rev. Chil. Neurocirugía; [Internet]. 2023, 32-37. ouci.dntb.gov.ua. [cited 2024 Mar 15]. Available from: <https://ouci.dntb.gov.ua/en/works/lew2EpO7/>
5. Rodríguez M. Tuberculosis pediátrica y tuberculosis congénita. Protoc diagn ter pediatr. 2023;2:369-386. Available from: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/22_tuberculosis.pdf
6. Blasco ER, Fernández ES, Tenllado JL, Ruano MTF. Tuberculosis extrapulmonar. Formas clínicas en pacientes en situaciones especiales. Medicine - Programa de Formación Médica Continuada Acreditado [Internet]. 2022 Mar 1 [cited 2023 Mar 31];13(53):3088–99. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0304541222000865>
7. Bay C, José Rodríguez M, Tejada P, Feuerhake T, Cruz J, Le Corre N, et al. Tuberculous meningitis: diagnostic challenge in pediatrics [Internet]. Rev Chilena Infectol 2022; 39 (4): 483-491. [cited 2024 Mar 15]. Available from: <https://www.scielo.cl/pdf/rci/v39n4/0716-1018-rci-39-04-0483.pdf>
8. Corleto Molina G, López España E, González Morales C. Enfermedad de Pott. Reporte de caso clínico y revisión y bibliográfica. Revista Científica del Sistema de Estudios de Postgrado de la Universidad de San Carlos de Guatemala. 2022 Jan 19;4(1):117–24.
9. Yáñez-Lema G, Toapanta-Guayta B, Ramírez-Jaramillo E, Zambrano-Leal M. Tuberculosis Meníngea en un Paciente Pediátrico: Reporte de un Caso Clínico. Revista Ecuatoriana de Neurología. 2021;30(1):218–22.
10. Delgado Pérez JA, Colín Martínez Ó. Enfermedad de Pott infantil. Reporte de caso. Acta Pediátrica de México. 2019 May 8;40(3):133.
11. Haullie, H. E. Tuberculomas en sistema nervioso central. Revista Americana de Medicina, [Internet]. 2018. Available from: https://www.ramr.org/articulos/volumen_18_numero_3/casuisticas/casuistica_tuberculomas_en_sistema_nervioso_central.pdf
12. Khatri GD, Krishnan V, Antil N, Saigal G. Magnetic resonance imaging spectrum of intracranial tubercular lesions: one disease, many faces. Polish Journal of Radiology [Internet]. 2018 [cited 2024 Mar 27]; 83:628–39. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6384409/#:~:text=The%20causative%20organism%2C%20Mycobacterium%20tuberculosis>



EPILEPSIA AUTOINMUNE CON ANTICUERPOS ANTI ÁCIDO GLUTÁMICO DESCARBOXILASA 65 COMO CAUSA DE EPILEPSIA REFRACTARIA, UN DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR.

Rogel-Cuevas, J; Jiménez-Polvo, EN; Gómez- Juárez, DG. Hospital Infantil de Tlaxcala

Antecedentes: Los procesos autoinmunes son una causa cada vez más reconocida de patología neurológica; como la epilepsia relacionada con anticuerpos anti ácido glutámico descarboxilasa 65. Se han informado menos de 200 casos en la literatura de pacientes con esta etiología; sin embargo, su incidencia puede ser mayor debido a la baja sospecha y complejidad diagnóstica. La presencia de estos anticuerpos se ha detectado en 1.8% al 12.5% de las epilepsias crónicas farmacoresistentes sin proceso de encefalitis autoinmune previa, pero también se involucran en un amplio rango de síndromes como diabetes tipo 1, autoinmunidad poliendocrina y otros síndromes neurológicos como ataxia cerebelosa.

Objetivo: Describir un caso clínico de epilepsia refractaria a tratamiento de etiología autoinmune.

Material y métodos: Revisión de expediente clínico del paciente y descripción de hallazgos.

Resultados: Masculino de 10 años de edad con diagnóstico de epilepsia desde los 8 meses de vida. Presenta crisis de inicio focal con alteración de la consciencia y componente motor tónico en hemicuerpo derecho, con evolución tórpida, presentando más de cincuenta eventos de crisis epilépticas al día, farmacoresistencia con múltiples pruebas terapéuticas y síntomas neurológicos progresivos: hemiparesia corporal derecha y discapacidad intelectual. Ameritó múltiples hospitalizaciones por estado epiléptico y desarrolló epilepsia parcial continua por lo que se sospechó de encefalitis de Rasmussen; sin embargo, no se encontraron anomalías estructurales por resonancia magnética. El electroencefalograma mostraba trazo de base lento con complejos de punta onda lenta y polipunta onda lenta continuos a 3 Hz generalizados. Los anticuerpos anti glutamato descarboxilasa 65 resultaron positivos, por lo que se indicó inmunoglobulina intravenosa e inmunosupresión con esteroides y azatioprina, con lo que hubo mejoría en más del 50% en la frecuencia de crisis epilépticas.

Conclusiones: Existen múltiples estudios que han evaluado la frecuencia de anticuerpos anti neuronales en pacientes con epilepsia crónica, siendo los anticuerpos anti ácido glutámico descarboxilasa 65 los más frecuentes. La importancia del diagnóstico oportuno radica en que la evidencia afirma que aquellos pacientes con epilepsias autoinmunes seropositivos tienen mejores resultados en el control de las crisis epilépticas en comparación con epilepsias de etiología desconocida.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Mäkelä K-M, Hietaharju A, Brander A, Peltola J. Clinical management of epilepsy with glutamic acid decarboxylase antibody positivity: The interplay between immunotherapy and anti-epileptic drugs. *Front Neurol* [Internet]. 2018;9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3389/fneur.2018.00579>
2. Tizazu E, Ellis CA, Reichert J, Lancaster E. Low rate of glutamic acid decarboxylase 65 (GAD-65) antibodies in chronic epilepsy. *Seizure* [Internet]. 2020;80:38–41.



Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2020.05.008>

3. Dade M, Berzero G, Izquierdo C, Giry M, Benazra M, Delattre J-Y, et al. Neurological syndromes associated with anti-GAD antibodies. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2020;21(10):3701. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/ijms21103701>
4. Valinčiūtė J, Jucevičiūtė N, Balnytė R, Jurkevičienė G, Gelžinienė G. GAD65 antibody-associated epilepsy. *Medicina (Kaunas)* [Internet]. 2023;59(6):1135. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/medicina59061135>
5. Jehi L. Searching for autoimmune epilepsy: Why, where, and when? *Epilepsy Curr* [Internet]. Disponible en: 2017;17(6):363–4. <http://dx.doi.org/10.5698/1535-7597.17.6.363>



MUTACIÓN HOMOCIGOTA DEL GEN TBC1D24 COMO CAUSANTE DE EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA; UNA VARIANTE DE BAJA PREVALENCIA MUNDIAL IDENTIFICADA EN MÉXICO.

Rogel-Cuevas J; Sandoval-Silva FJ; Ocampo-de la O S. Hospital Infantil de Tlaxcala

Antecedentes. Las epilepsias mioclónicas progresivas son enfermedades neurodegenerativas infrecuentes y genéticamente heterogéneas. Las mutaciones del gen TBC1D24 producen fenotipos variables de enfermedades, incluyendo epilepsia mioclónica progresiva, con tendencia a la farmacoresistencia y asociada a manifestaciones como discapacidad intelectual y ataxia.

Objetivo. Descripción del caso de un paciente con epilepsia y mutación homocigota del gen TBC1D24.

Material y métodos. Revisión del expediente clínico y descripción de los hallazgos.

Resultados. Masculino de 13 años; hijo de padres no consanguíneos, quien inició a los 15 días de vida con crisis epilépticas no provocadas de inicio focal con componente motor tónico además de manifestaciones autonómicas, con apnea y cianosis. Al mes de edad se agregan mioclonías segmentarias con evolución a bilateral y farmacoresistencia. Al examen físico con signos cerebelosos progresivos: ataxia, disdiadococinesias, disartria y dismetrias bilaterales, asociados a comorbilidad con discapacidad intelectual. El electroencefalograma actual con presencia de complejos de punta y polipunta onda lenta de máxima expresividad de predominio frontal derecho e izquierdo, con atenuación durante el sueño. La resonancia magnética mostró alteración focal en el desarrollo de la corteza cerebral del lóbulo temporal izquierdo y la tomografía por emisión de positrones con 18F-fluorodesoxiglucosa evidenció hipometabolismo neocortical temporal izquierdo en relación con foco epileptógeno y disminución del volumen metabólico cortical de ambos hemisferios cerebelosos. Se sospechó de etiología genética y se solicitó panel molecular encontrando una variante patogénica homocigota para el gen TBC1D24 c.845C>G (p.Pro282Arg) compatible con las manifestaciones clínicas del paciente.

Conclusiones. Las mutaciones asociadas al gen TBC1D24 se caracterizan por presentar variedad de manifestaciones clínicas a nivel neurológico, como síndrome de DOORS, epilepsia mioclónica e hipoacusia sindrómica. Se han identificado menos de cincuenta familias con Síndrome de DOORS a nivel mundial y aún menos de cinco familias para los otros espectros clínicos; incluyendo la epilepsia mioclónica progresiva, asociados a mutaciones de este gen. En la actualidad, la etiología genética representa cerca de un 30% de los casos en epilepsia; sin embargo, pese a los avances en pruebas moleculares, se siguen infradiagnosticando o hay poca accesibilidad a las mismas, lo que conlleva a pruebas y tratamientos innecesarios en muchos de los pacientes.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Zhang J, Chen J, Zeng Q, Zhang L, Tian X, Yang X, et al. Infantile epilepsy with multifocal myoclonus caused by TBC1D24 mutations. *Seizure* [Internet]. 2019;69:228–34. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2019.05.010>
2. Balestrini S, Milh M, Castiglioni C, Lüthy K, Finelli MJ, Verstreken P, et al. TBC1D24 genotype–phenotype correlation: Epilepsies and other neurologic



- features. *Neurology* [Internet]. 2016;87(1):77–85. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1212/wnl.0000000000002807>
3. Finelli MJ, Aprile D, Castroflorio E, Jeans A, Moschetta M, Chessum L, et al. The epilepsy-associated protein TBC1D24 is required for normal development, survival and vesicle trafficking in mammalian neurons. *Hum Mol Genet* [Internet]. 2019;28(4):584–97. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1093/hmg/ddy370>
 4. Mucha BE, Hennekam RCM, Sisodiya S, et al. TBC1D24- Related Disorders. 2015 Feb 26 [Updated 2017 Dec 7]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993- 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>



¿PARAPRESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA O ERROR INNATO DEL METABOLISMO? REPORTE DE DOS CASOS.

Soto Macedo, A. S. Residente de 2do año, Pediatría, Hospital Regional ISSSTE León.
Gutierrez Bernal, V. H. Neurología Pediátrica, Hospital de Especialidades Pediátrico de León.

Introducción: Las parapresias hereditarias se dividen en subtipos que son raros, afectan aproximadamente entre 2-8:100,000 individuos del mundo. Los errores innatos del metabolismo también representan una causa de parapresias en pacientes pediátricos debido a sus alteraciones a nivel metabólico que afectan el SNC. (1)

Objetivo: Realizar diagnóstico diferencial clínicamente de parapresia espástica hereditaria y errores innatos del metabolismo, con resultado de exoma.

Caso: 2 hermanos, hermano de 16 años, inicia su padecimiento con 3 años notando debilidad progresiva distal en miembros pélvicos, dolor después del ejercicio, atrofia de gastrocnemios generando deformidad en tarso y metatarso. Presenta espasticidad, asworth de 3 predominio proximal en miembros pélvicos con hiperreflexia, se realiza RMN de columna sin anomalías. Con 14 años presenta epilepsia generalizada con crisis versivas izquierdas, el EEG con actividad multifocal evolucionando después a encefalopatía epiléptica. Con 16 años presentó estado epiléptico superrefractario provocando fallecimiento.

Hermano de 10 años, inicia padecimiento con 2 años, debilidad de predominio distal en miembros pélvicos progresiva, acompañada de atrofia y deformidad en tarso y metatarso, con 6 años comienza con crisis focales, desviación de mirada, no pierde conciencia, responde parcialmente a AVP. Se realiza RMN de cráneo y neuroeje, sin anomalías, EEG con progresión de actividad multifocal requiriendo 2 fármacos anticrisis. Exoma demuestra mutación en gen ARG1, confirmando argininemia, en tratamiento dietético, en espera de fármaco modificador de enfermedad.

Discusión: La mayoría se presenta con deterioro en el desarrollo motor y pueden ser diagnosticados erróneamente como parálisis cerebral. (2) La clínica es inespecífica, usualmente se asocia con espasticidad asimétrica con debilidad de extremidades. La hiperreflexia de las extremidades superiores sin espasticidad y el reflejo maseterino son característicos. (2) El diagnóstico se realiza identificando mutaciones del gen SPG, la prioridad es excluir causas adquiridas. (2) En la deficiencia de arginina existen anomalías estructurales provocando signos piramidales, con degeneración del tracto corticoespinal. La severidad de las manifestaciones contribuyen al reto diagnóstico, como es la espasticidad en las extremidades inferiores que se presenta en esta enfermedad, lo que hace sospechar de una parapresia espástica. (3)



Conclusión: La deficiencia de ARG1 y la parapesia espástica hereditaria son enfermedades genéticas que son similares y se consideran un reto diagnóstico. Diagnosticar oportunamente la deficiencia de Arginina 1 es esencial para iniciar el tratamiento, esta debe de considerarse un diagnóstico diferencial hasta que no sea genéticamente demostrado, en sospecha de parapesia espástica hereditaria. (3)

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Ebrahimi-Fakhari D, Saffari A, Pearl PL. Childhood-onset hereditary spastic paraplegia and its treatable mimics [Internet]. U.S. National Library of Medicine; 2022 [cited 2024 Apr 15]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8843241/>
2. Shribman S, Reid E, Crosby AH, Houlden H, Warner TT. Hereditary spastic paraplegia: from diagnosis to emerging therapeutic approaches [Internet]. The Lancet Neurology; 2019 [cited 2024 Apr 16]. Available from: [https://www.thelancet.com/article/S1474-4422\(19\)30235-2/fulltext](https://www.thelancet.com/article/S1474-4422(19)30235-2/fulltext)
3. McNutt MC, Foreman N, Gotway G. Arginase 1 deficiency in patients initially diagnosed with hereditary spastic paraplegia [Internet]. U.S. National Library of Medicine; 2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9847303/>



PACIENTE MASCULINO DE 1 MES DE VIDA CON DIAGNÓSTICO DE ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA INFANTIL POR VARIACIÓN DE KCNT1: REPORTE DE CASO.

Soto Macedo, A. S. Residente de 2do año, Pediatría, Hospital Regional ISSSTE León. Gutierrez Bernal, V. H. Neurología Pediátrica, Hospital de Especialidades Pediátrico de León.

Introducción: Las variantes son epilepsia de la infancia con convulsiones focales migratorias (EIMFS) y epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómico dominante(3). Se han reportado pocos casos a nivel mundial, ya que su prevalencia es de hasta 1/1,000,000 de pacientes(3). El gen KCNT1 es expresado en el sistema nervioso a raíz de los ganglios dorsales, riñón y corazón, estas variantes emergieron como causaprincipal de EIMFS (2).

Objetivo: Determinar el fenotipo de la mutación KCNT1 y comparar clínicamente con otro tipo de mutaciones.

Caso: Paciente masculino de 1 mes, inicia a los 12 días de vida con supravversión de la mirada, hipertonicidad de las 4 extremidades, movimientos tónicos de 1 minuto de duración, en frecuencia aproximadamente de 5 por día. Durante su estancia se realiza electroencefalograma, resonancia magnética (resultados presentados en una tabla) y exoma genético reportó heterocigosis patogénica en el gen KCNT 1. Inicia manejo anticrisis con 3 fármacos. Continuo con presencia de 10 crisis por día tónico clónico de duración de 1 minuto. Se hace reajuste de manejo de crisis con 4 fármacos, con lo que presenta 5 crisis epilépticas por día. Respondió a vigabatrina y cannabidiol. La piridoxina no presentó resultados sin embargo al suspenderlo empeoraba el cuadro. Se adiciona manejo con inmunoglobulina en espera de disminución de crisis, pero por completo.

Discusión: La EIMFS se caracteriza por crisis focales, asincrónicas, antes de los 6 meses de vida y con regresión del desarrollo asociada(3). Se utilizaron múltiples esquemas farmacológicos, existió pobre respuesta y deterioro en el neurodesarrollo en este paciente. Los pacientes afectados tienen retardo psicomotor progresivo y declive en el percentil del perímetro cefálico, como en el caso(1). El pronóstico es malo a largo plazo en la mayoría de los casos y crisis epilépticas continuas(1).

Conclusión: El KCNT1 codifica los canales de potasio más grandes, es pensado que esta regula la hiperpolarización de la membrana y puede modificar las descargas neuronales que se asocian directamente a la epileptogénesis(3). El caso de este paciente recibió intervención multidisciplinaria desde los primeros días de vida. Presentó regresión en el neurodesarrollo y complicaciones pulmonares asociadas a su estancia hospitalaria por las cuales falleció. Los pacientes requieren diagnóstico oportuno e intervenciones tempranas multidisciplinarias para mejorar su pronóstico y calidad de vida.

Referencias Bibliohemerográficas:

- 1 Suvasini Sharma, DM, Naveen Sankhyan, DM, Konaki Ramesh, MD, Şeftali Gulati, MD. Epilepsy of infancy with migrating focal seizures. Child Neurology[Internet]. 2011[Consultado 6 Abr 2024]; Vol 77(E21-E24). Disponible en: <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3182267b4f>



- 2 Giulia Barcia, MD, PhD, Nicole Chemaly, MD, PhD, Mathieu Kuchenbuch, MD, PhD, Monika Eisermann, MD, Stephanie Gobin-Limballe, PhD, Viorica Ciorna, MD, Alfons Macaya, MD, Laetitia Lambert, MD, Fanny Dubois, MD, Diane Doummar, MD, Thierry Billette de Villemeur, MD, PhD, Nathalie Villeneuve, MD, Marie-Anne Barthez, MD, Caroline Nava, MD, PhD, Nathalie Boddaert, MD, PhD, Anna Kaminska, MD, PhD, Nadia Bahi-Buisson, MD, PhD, Mathieu Milh, MD, PhD, Stephane Auvin, MD, PhD, Jean-Paul Bonnefont, MD, PhD, and Rima Nabbout, MD, PhD. Epilepsy with migrating focal seizures: KCNT1 mutation hotspots and phenotype variability. *Neurology Genetics* [Internet]. 2019[Consultado 6 Abr 2024]; Vol 5(9). Disponible en: doi:10.1212/NXG.0000000000000363
- 3 Kravetz MC, Viola MS, Prenz J, Curi M, Bramuglia GF, Tenenbaum S. CaseReport of Novel Genetic Variant in KCNT1 Channel and Pharmacological Treatment With Quinidine. *Precision Medicine in Refractory Epilepsy. Front Pharmacol*[Internet]. 2021[Consultado 6 Abr 2024]; Vol 12(6). Disponible en:



BENEFICIOS DEL USO CBD EN EPILEPSIA MIXTA DE PREDOMINIO MIOCLONICO SECUNDARIO A UN DEFECTO GENETICO

Velazquez Solorzano D¹, Sanroman Tovar R², Velazquez Solorzano C³

¹ Médico residente de pediatría Hospital General de Occidente, Secretaria de Salud Jalisco, Zapopan Jalisco, ² Médico adscrito de neurología pediátrica del hospital general de occidente secretaria de salud Jalisco, Zapopan Jalisco, ³ Médico interno de pregrado hospital Juan I. Menchaca secretaria de salud Jalisco, Guadalajara Jalisco

Antecedentes: En la búsqueda de nuevos medicamentos surgen los productos a base de cannabis como una alternativa terapéutica eficaz y segura. Durante décadas, la prescripción de cannabinoides con fines terapéuticos ha estado restringida y controlada. Los cannabinoides son considerados una herramienta complementaria para el manejo sintomático de diferentes enfermedades neurológicas crónicas, cuando otras terapias de primera línea han fallado.

Objetivo: Resaltar el uso y beneficios del CBD

Material y métodos Revisión sistemática en PubMed sobre metaanálisis del uso de del CBD en pacientes con epilepsia

Resultados: Se ha visto beneficios en el uso CBD en diferentes patologías principalmente en el área de neurología y psiquiatría, sin embargo, aún faltan más estudios

Conclusion: Los cannabinoides medicinales tienen un efecto terapéutico positivo en general para la epilepsia. El CBD muestra con un alto grado de evidencia su eficacia en el tratamiento de la epilepsia. Pueden ser una alternativa eficaz y segura en el tratamiento de la epilepsia refractaria.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Ainhoa Bilbao^{1*} and Rainer Spanagel² Medical cannabinoids: a pharmacology-based systematic review and meta-analysis for all relevant medical indications Bilbao and Spanagel BMC Medicine (2022)
2. Espinosa-Jovel Cannabinoids in epilepsy: Clinical efficacy and pharmacological considerations, Programa de Epilepsia, Servicio de Neurología, Hospital Occidente de Kennedy, Bogotá, Colombia Posgrado de Neurología, Universidad de La Sabana, Chía, Colombia Recibido 18 noviembre 2019. Aceptado 16 febrero 2020
3. Santiago Hasdeu, Jorgelina Álvarez, Caterina Milone, Cannabidiol for drug-resistant epilepsy in Argentina: health technology assessment, Rev. argent. salud pública vol.14 Buenos Aires ene. 2022 Epub 30-Jun-2022
4. Sergio Islas-Andrade, Luisa L. Rocha-Arrieta, Cannabinoids and their therapeutic use, Gac. Méd. Méx vol.159 no.1 Ciudad de México ene./feb. 2023 Epub 02-Mayo-2023



POSIBLE VARIANTE NO REPORTADA EN EL GEN *WDR81* ASOCIADA A UNA FORMA RARA DE ATAXIARECESIVA EN UNA FAMILIA MEXICANA

Herrera Reynoso M. F.¹, Marfil Marín L. E.², Rodríguez Rodríguez E.¹, Reséndiz Aparicio J. C.¹ Servicio de Neurología¹, Servicio de Genética², Hospital Psiquiátrico Infantil “Dr. Juan N. Navarro”, Ciudad de México.

Antecedentes: El gen *WDR81*, se expresa en células de Purkinje y se relaciona con la diferenciación, axonogénesis y morfogénesis neuronal. Variantes patogénicas en este gen son raras y no se han reportado en pacientes mexicanos. Enfermedades asociadas con este gen tienen herencia autosómica recesiva y presentan ataxia cerebelosa, discapacidad intelectual y síndrome de desequilibrio 2 (CAMRQ2).

Objetivo: Describir las características de dos casos en una familia mexicana con síndrome CAMRQ2 con variante en el gen *WDR81*.

Material y métodos: Reportamos dos pacientes femeninos hermanas, producto de consanguinidad en padres. Paciente 1: Femenino de 7 años. Inicia a los 6 meses con dificultad para la sedestación y temblor distal de extremidades superiores. A los 2 años presenta inestabilidad postural y marcha atáxica, integrando un síndrome pancerebeloso. A los 4 años se agregan problemas conductuales y del aprendizaje. Actualmente con discapacidad intelectual moderada, alteraciones en lenguaje, microcefalia y marcha atáxica con lateropulsión hacia la izquierda. Paciente 2: Femenino de 3 años, con retraso en los hitos motores y del lenguaje, inicia a los 2 años con ataxia troncal y apendicular, actualmente con microcefalia, en proceso de bipedestación y marcha con ayuda, la cual es atáxica. Resonancia magnética cerebral (RM) de ambas pacientes: hipoplasia de hemisferios cerebelosos y vérmix, hipoplasia de cuerpo calloso y leucomalacia periventricular.

Resultados: Exoma por secuenciación de siguiente generación en paciente 1, variante homocigota en el gen *WDR81* NM_001163809.1: c.2395C>T, p. (Arg799Cys), variante de significado incierto (VUS).

Conclusiones: Los síndromes atáxicos infantiles genéticos pueden tener herencia recesiva. Nuestro reporte orientaba esta posibilidad por la consanguinidad y la presencia de manifestaciones similares en ambas hermanas. Para CAMRQ2 solo han sido descritos casos en una familia consanguínea turca, una familia brasileña y una familia de ascendencia yemení, con síntomas característicos de discapacidad intelectual, ataxia cerebelosa y RM con alteraciones estructurales en cerebelo y cuerpo calloso. Estas manifestaciones fueron compatibles con las observadas en nuestras pacientes.



A pesar de que la variante en *WDR81* se clasificó como VUS, los datos clínicos e *in silico* orientan a que se pudiera clasificar como patogénica, además de ser una variante nueva aun no reportada.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Türkmen S, Demirhan O, Hoffmann K. Cerebellar hypoplasia and quadrupedal locomotion in humans as a recessive trait mapping to chromosome 17p. *Journal of Medical Genetics*. 2006;43:461–4.
2. Gulsuner, S., Tekinay, A. B., Doerschner, K., Boyaci, H., Bilguvar, K., Unal, H., Ors, A., Onat, O. E., Atalar, E., Basak, A. N., Topaloglu, H., Kansu, T., Tan, M., Tan, U., Gunel, M., Ozcelik, T. Homozygosity mapping and targeted genomic sequencing reveal the gene responsible for cerebellar hypoplasia and quadrupedal locomotion in a consanguineous kindred. *Genome Res*. 21: 1995-2003, 2011.
3. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 610185: alopez: 12/14/2023, World Wide Web URL: <https://omim.org/>



SÍNDROME DE JOUBERT.

Robles Calzada, M. Guzmán Martínez, J. Hospital de Especialidades Pediátricas, Tuxtla Gutiérrez, Chiapas.CARTEL.

Antecedentes: Síndrome de Joubert es una enfermedad rara con prevalencia de 1:80,000-100,000 nacidos vivos que desarrollan discapacidad neurológica. Presenta un patrón autosómico recesivo, por lo que se considera parte de las cilopatías congénitas, hasta el momento se han demostrado 35 causas genéticas y sólo una asociada al cromosoma X.

Objetivo: Describir un caso clínico de síndrome de Joubert.

Presentación del caso: Masculino de 2 años de edad, producto de la Gestación I de padres de 20 años, sanos, noconsanguíneos. Es hijo único, Antecedente de 2 tíos paternos finados al año de edad, confluidez, sin diagnóstico. Se desconoce antecedentes por rama paterna. Abuela materna con hipertensión arterial. Obtenido a las 38 SDG, por cesárea por aparente Desproporción Cefalo-Pelvica, no lloro al nacer, con cianosis, amerito apoyo ventilatorio, peso 3050 gr, talla 52 cm Desarrollo PsicoMotor. Succión normal, con ahogamiento que posteriormente mejoró, con escaso sostén cefálico. Exploración Física: Masculino, activo, reactivo, normocéfalo con perímetro cefálico de 49.5cm, cabello rubio, facies con epicanto nariñas antevertidas, filtrum largo, paladar estrecho, retrognatia, tórax sin alteraciones aparentes, abdomen con diástasis de rectos, extremidades integra, simétricas, con trofismo disminuido, tono disminuido, genitales masculinos, testículos descendidos. Hallazgos imagenológicos: MRI indica hipoplasia del vermis cerebral, cuarto ventrículo reducido de tamaño. Pedúnculos cerebrales superiores con una horizontalización que da la imagen del signo de la muela a la mitad del cerebro medio.

Discusión: El síndrome de Joubert se caracteriza por la malformación del cerebelo y el tallo encefálico, hipotonía, retraso en el desarrollo psicomotor. Sus manifestaciones tempranas son alteraciones en el patrón respiratorio, nistagmus y apraxia oculomotora. Meses después se agrega la hipotonía, ataxia cerebelosa, retraso psicomotor. Anormalidades asociadas encontradas con frecuencia son malformaciones renales, fibrosis hepática, distrofia en la retina, colobomas, polidactilias, hamartomas, desregulación endocrinológica. El diagnóstico es clínico y radiológico. Las manifestaciones radiológicas usualmente presentan el signo molar, debido a la falta de decusación de las fibras del pedúnculo cerebral superior. Lo cual genera elongación y horizontalización del mismo. Otros hallazgos encontrados es la hipoplasia del vermis cerebral, displasias corticales, polimicrogiria y encefalocele.

Conclusiones: El tratamiento es sintomático y debe ser multidisciplinario. Rehabilitación física, adaptación de los aspectos cognitivos y del comportamiento del paciente. El pronóstico depende del tipo de síndrome de Joubert y las lesiones orgánicas encontradas.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Ramos-Fernández JM, Extraviz-Moreno A, Calvo-Medina R, Ruiz-García C, Mora-Ramírez MD. Síndrome de Joubert: incidencia y descripción clinicorradiológica de una serie genotipada de siete casos. *Rev Neurol* 2021;73 (04):115-120. DOI: 10.33588/rn.7304.2021066
2. Marquina Cintora Sara, Sánchez Suárez Ariadna, Herrero Álvarez Myriam, Carabaño Aguado Iván, Aguirre Pascual Elisa, Salcedo Lobato Enrique et al . Síndrome de Joubert. *Rev Pediatr Aten Primaria* [Internet]. 2021 Jun [cited 2023 Aug 05] ; 23(90): 191-194. Available http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322021000200015&lng=es. Epub 09-Mayo-2022.
3. Martínez-García Jesús Javier, Corvera-Villaseñor Sonia, Dueñas-Arias Jesús Ernesto, VegaCastro Rossela de Jesús, Beltrán-Rivas Rubén. Síndrome de Joubert asociado a variantes patogénicas en el gen TMEM67. *Rev. mex. pediatr.* [revista en la Internet]. 2022Apr [cited 2023 Aug 04] ; 89(2): 81- http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0035-00522022000200081&lng=es. Epub 26-Mayo-2023. <https://doi.org/10.35366/107503>.
4. Negreros-Osuna JP, Sánchez-Montaña M, Morales Sánchez FF. Síndrome de Joubert: reporte de caso y revisión de la bibliografía. *Anales de Radiología. México* 2017;16(1):66- 71.
5. Parisi M, Glass I. Joubert Syndrome. *Gene Reviews* [on line] [consulted 2023 Aug 04]. Disponible en



GLIOMATOSIS LEPTOMENÍNGEA DIFUSA PRIMARIA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Dr. Daniel Eduardo Gaitán Álvarez¹, Dr. Antonio Bravo Oro², Dr. Jorge Luis García Ramírez², Dra. Claudia Peña Zepeda³, Dr. Jorge Guillermo Reyes Vaca^{4,1} Residente de segundo año de neurología pediátrica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí. ² Médico adscrito al departamento de neurología pediátrica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí. ³ Médico adscrito al departamento de anatomía patológica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí. ⁴ Médico adscrito al departamento de imagenología diagnóstica y terapéutica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí.

Antecedentes: La gliomatosis leptomeníngica difusa primaria es una neoplasia infrecuente donde las células tumorales gliales se extienden de manera difusa a lo largo de las leptomeninges sin formar lesiones intraaxiales. Para el año 2016 solo se contaba con 90 casos reportados. La edad de presentación oscila entre 1 y 84 años. Las manifestaciones más frecuentes son cefalea, náuseas, vómito y papiledema. Se sugiere que la presencia de depresión intracraneal elevada con realce leptomeníngico en neuroimagen debería generar sospecha. El diagnóstico se realiza mediante biopsia o autopsia meníngica. No existe un consenso en el tratamiento de elección, la literatura recomienda temozolamida.

Objetivo: Presentación de un caso de gliomatosis leptomeníngica difusa primaria.

Materiales y métodos: Masculino de 9 años, neurodesarrollo adecuado, inicia en octubre 2022 con cervicalgia, náusea, vómito intermitente y crisis tónico-clónico generalizada. Nuevo evento convulsivo al mes, en su comunidad realizan tomografía de cráneo simple con hidrocefalia comunicante, se colocó válvula de derivación ventrículo-peritoneal y se inicia manejo con levitiracetam. Por continuar con cervicalgia y pérdida de peso se refiere a nuestra unidad. Exploración física con signos vitales normales, pares craneales íntegros, dolor a la palpación cervical posterior, reflejos osteotendinosos +++/++++, disimetría a la prueba punta nariz bilateral, temblor fino, marcha con base de sustentación amplia.

Resultados: Punción lumbar con células 261, eritrocitos 21, proteínas 4248. Electroencefalograma con puntas ocasionales occipitales derechas, Resonancia magnética de cráneo con paquimeningitis supratentorial, infratentorial hasta columna cervical. Se realiza biopsia que se concluye glioma difuso leptomeníngico. Se realiza búsqueda de tumor primario sin evidenciar lesiones. Se hace diagnóstico de glioma leptomeníngico difuso primario. Inició quimioterapia con ifosfamida, cisplatino, etopósido y temozolamida.

Conclusiones: Cuando un paciente presenta cervicalgia, náuseas y vómitos persistentes, cefalea e hidrocefalia, y se descarta proceso infeccioso, debe descartarse esta patología y realizar biopsia inmediata para reducir el tiempo de diagnóstico y tratamiento.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Sivák Š, Kantorová E, Kurča E, Marcinek J, Slávik P, Michalik J, et al. Primary diffuse leptomeningeal gliomatosis as a rare cause of pain in cervical spine. *BMC Cancer* [Internet]. 2016;16(1):182. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s12885-016-2224-2>
2. Debono B, Derrey S, Rabehoina C, Proust F, Freger P, Laquerrière A. Primary diffuse multinodular leptomeningeal gliomatosis. *Surg Neurol* [Internet]. 2006;65(3):273–82. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.surneu.2005.06.038>
3. Ahmad E, Mohamed M, Vrettos A. Primary diffuse leptomeningeal gliomatosis: Radiological/pathological features. *Case Rep Neurol Med* [Internet]. 2016;2016:1–4. Available from: <http://dx.doi.org/10.1155/2016/5016840>
4. Gatzert S, Durgam A, Raghuram K, Agarwal A. Primary diffuse leptomeningeal oligodendrogliomatosis with an isolated 1p deletion. *Br J Neurosurg* [Internet]. 2023;37(4):869–74. Available from: <http://dx.doi.org/10.1080/02688697.2019.1688253>
5. Hansen N, Wittig A, Hense J, Kastrup O, Gizewski ER, Van de Nes JAP. Long survival of primary diffuse leptomeningeal gliomatosis following radiotherapy and temozolomide: case report and literature review. *Eur J Med Res* [Internet]. 2011;16(9):415. Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/2047-783x-16-9-415>



NUEVA VARIANTE PATOGENICA C.330DUP FKTN, ASOCIADA A MEGALOCORNEA, MICROFTALMIA Y ALFA-DISTROGLICANOPATÍA

Autores: Ramírez - González, Clara Luz¹; Flores-Romero Fortino²; Dr. José de Jesús Vázquez Montante³. Bravo-Oro, Antonio⁴; García - Ramírez Jorge Luis⁵ 1 Residente de segundo año Neurología Pediátrica Hospital Central “Dr. Ignacio Morones Prieto” San Luis Potosí. 2 Residente de tercer año Oftalmología Hospital Central “Dr. Ignacio Morones Prieto” San Luis Potosí. 3 Médico Adscrito al Departamento de Genética médica del Hospital Central “Dr. Ignacio Morones Prieto” 4 Médico Adscrito al Departamento de Neurología Pediátrica Hospital Central “Dr. Ignacio Morones Prieto” 5 Jefe de departamento de Neurología Pediátrica Hospital Central “Dr. Ignacio Morones Prieto”

Antecedentes. Mutaciones en el gen *FKTN* (9q31-q33), están asociadas con la distrofia-distroglucanopatía muscular autosómica recesiva tipo A4 (MDDGA4), conocida como distrofia muscular congénita de Fukuyama (FCMD). Tiene una alta prevalencia en población japonesa secundaria a mutación con efecto fundador y es muy rara en otros lugares. Clínicamente puede presentarse con cuadros leves sin alteraciones cerebrales hasta la forma grave clásica caracterizada por lisencefalia que ocasiona epilepsia refractaria, hipotonía severa y anomalías oculares como microftalmia, desprendimiento de retina, hipoplasia de retina, cataratas y glaucoma.

Objetivos: Descripción clínica de paciente recién nacida con FCDM.

Material y métodos: Paciente femenina de 18 días de vida, padres no consanguíneos, macrocefalia al nacimiento, perímetro cefálico 39 cm (2.8z). Exploración con fontanelas amplias, hipoactiva, movimientos espontáneos disminuidos, hipotonía, frente prominente, facies dismórficas, microftalmia derecha, macroftalmia y megalocornea en ojo izquierdo, arreflexia, trefismo disminuido. Reflejos primitivos evocables pero débiles: presión plantar y palmar, tónico cefálico, búsqueda y succión. Valorada por oftalmología reportando anomalías en los vasos retinianos. Tomografía de cráneo con hidrocefalia extensa no comunicante, con estenosis de acueducto de Silvio, cuarto ventrículo disminuido de tamaño. Disminución significativa de sustancia blanca, con borramiento de surcos y cisuras compatible con lisencefalia. Se solicita creatin fosfoquinasa con niveles de 1236. Se sospecha distrofia muscular congénita, se solicita valoración por genética quien realiza estudio molecular.

Resultados: Se encontró en el gen *FKTN* dos variantes patogénicas, c.330dup (p.Thr111Tyrfs*13) no reportada previamente en la literatura y c.607C>T (p.Arg203*conocida y considerada patológica. La paciente falleció a los 22 días de vida porneumonía.

Conclusiones: Presentamos paciente con una enfermedad de Fukuyama rara en nuestro país. La paciente presenta estado de heterocigoto compuesto, con una mutación nueva patogénica en el gen de *FKNT*, no reportada previamente. Por el cuadro clínico y hallazgos neurorradiológicos se puede considerar una forma grave de esta enfermedad.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Syndromic Hydrocephalus Neurosurg Clin N Am. 2022 January; 33(1): 67–79. doi:10.1016/j.nec.2021.09.006.
2. Hidrocefalia de Walker-Warburg. Descripción de caso clínico. Garcia Roble E. Acta Neurol. Colomb* Vol 20, No 1 Marzo 2004.
3. Saito K. Distrofia muscular congénita de Fukuyama. 26 de enero de 2006 [Actualizado el 3 de julio de 2019]. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): Universidad de Washington, Seattle; 1993-2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1206/>
4. Vajsar, Jiri, and Harry Schachter. "Walker-Warburg syndrome." Orphanet journal of rare diseases vol. 1 29. 3 Aug. 2006, doi:10.1186/1750-1172-1-29
5. de Bernabé, D Beltrán-Valero et al. "Una mutación homocigótica sin sentido en el gen fukutin causa un fenotipo del síndrome de Walker-Warburg". *Revista de genética médica* vol. 40,11 (2003): 845-8. doi:10.1136/jmg.40.11.845



SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS COMO MANIFESTACIÓN DE SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDOS PRIMARIO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS. PRESENTACIÓN DE DOS

Ramírez - González, Clara Luz 1. Morales-Avendaño Iván 2. Bravo-Oro, Antonio³; García - Ramírez Jorge Luis 3; Reyes-Vaca Jorge. ¹ Residente de segundo año Neurología Pediátrica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí, ² Residente de segundo año de Reumatología. Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí, ³ Médico Adscrito del Departamento de Neurología Pediátrica Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí, ³ Médico Adscrito del Departamento de Radiología Hospital "Dr. Ignacio Morones Prieto" San Luis Potosí

Antecedentes. El síndrome antifosfolípido (SAF) es una enfermedad autoinmune muy rara en niños, con una incidencia anual en ≥ 18 años de 2 casos por 100.000 habitantes, con predominio mujeres 1,2:1. En edad pediátrica comúnmente se presenta entre los 9 y los 14 años. No existen criterios de diagnóstico de SAF específicos en niños y se basan en los criterios de Sapporo. La principal manifestación es trombosis venosa de extremidades inferiores, seguido de evento vascular cerebral isquémico. Se ha publicado dos casos de neuroretinitis como manifestación inicial de SAF.

Objetivos: Descripción clínica de dos pacientes con SAF y revisión de la literatura.

Material y métodos: Caso 1: fememina de 11 años, cuadro de cefalea pulsátil, fotofobia posteriormente amaurosis e incapacidad para la deambulaci3n secundaria a paraparesia asimétrica. Oftalmología reporta neuroretinitis, midriasis bilateral y escotoma temporal izquierdo. Se comenta con reumatología quien inicia tratamiento con metilprednisolona, bolo de ciclofosfamida y rituximab.

Caso 2: femenina de 6 años que debuta con estado epiléptico supra refractario con crisis focales. Por los hallazgos en resonancia magnética reumatología indica bolos de metilprednisolona, hidroxicloroquina, metotrexato, ácido fólico y anticoagulaci3n.

Resultados: Primer caso con resonancia magnética con trombosis venosa crónica del seno venoso longitudinal superior y seno venoso lateral derecho, en materia blanca subcortical frontal derecha pequeña lesi3n tipo vascular crónica. Velocidades de Neuroconducci3n con neuropatía desmielinizante-axonal, motora y sensitiva bilateral de extremidades inferiores. Laboratorios con B2 glicoproteína: IgG 1290 (<20), Anticardiolipina: IgG 202 (<20) y Anticoagulante lúpico: 1.3 (<1.2). En el segundo caso resonancia magnética con oclusi3n de arteria Cerebral Media izquierda y laboratorios con Anticoagulante lúpico 2.4 (<1.2) restode anticuerpos negativos.

Conclusiones: Se deben considerar los numerosos patrones de presentaci3n del SAF, para poder detectar tempranamente, iniciar tratamiento y evitar complicaciones. Se sugiere descartar SAF en todos los niños que sufran un evento vascular cerebral.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Avcin T, Cimaz R, Silverman ED, Cervera R, Gattorno M, Garay S, Berkun Y, Sztajn bok FR, Silva CA, Campos LM, Saad-Magalhaes C, Rigante D, Ravelli A, Martini A, Rozman B, Meroni PL. Pediatric antiphospholipid syndrome: clinical and immunologic features of 121 patients in an international registry. *Pediatrics*. 2008;122: e1100–e1107.
2. Rosina, Silvia et al. "Pediatric Antiphospholipid Syndrome: from Pathogenesis to Clinical Management." *Current rheumatology reports* vol. 23,2 10. 28 Jan. 2021, doi:10.1007/s11926-020-00976-7
3. Sarecka-Hujar B, Kopyta I. Antiphospholipid syndrome and its role in pediatric cerebrovascular diseases: A literature review. *World J Clin Cases*. 2020;8(10):1806-1817. doi:10.12998/wjcc. v8.i10.1806
4. Schöning M, Klein R, Krägeloh-Mann I, Falck M, Bien S, Berg PA, Michaelis R. Anticuerpos antifosfolípidos en la isquemia cerebrovascular y el accidente cerebrovascular en la infancia. *Neuropediatría*. 1994; 25 :8–14.



DM1 (DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1)

Jackeline Castro Canto¹ Juan Carlos García Beristain² Tania Barragan Arévalo³ Residente de primer año de Neurología Pediátrica del HIMFG¹, Jefe del Departamento de Neurología Pediátrica del HIMFG², Médico adscrito al Departamento de Genética del HIMFG.

Antecedentes: La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es una miopatía de herencia autosómico dominante que se caracteriza por la repetición del trinucleótido citosina-timina-guanina (CTG) en la región 3', no traducida del gen de la proteína quinasa de la distrofia miotónica (DMPK) en el cromosoma 19q13.3. El diagnóstico se puede llevar a cabo de manera clínica y confirmarse mediante pruebas genéticas. Los alelos de penetrancia total de ≥ 50 repeticiones de CTG se asocian con manifestaciones de la enfermedad.

La DM1 es un trastorno multisistémico poco común conocido que caracteriza por debilidad del músculo esquelético y miotomía, puede estar asociado con cataratas, anomalías de la conducción cardíaca, infertilidad, resistencia a la insulina y, en su forma más grave, discapacidad intelectual.

Se divide en tres subtipos: leve, clásico y congénito. Actualmente no existe tratamiento, sólo manejo multidisciplinario. La DM1 tiene pronóstico variable, dependiente del subtipo, teniendo una sobrevida a la edad adulta.

Objetivo: Documentar el caso de una paciente femenina de 11 años y 8 meses, con fascias hipomimicas hipotónicas con debilidad muscular, discapacidad intelectual, CIV remitida. Con antecedente de embarazo gemelar, con muerte temprana de gemela 2 y prematuridad de 35SDG, y madre con estudio de velocidades de conducción con diagnóstico de distrofia miotónica. Se identificó la presencia de 1 alelo con la expansión anormal por encima de 100 repeticiones de CTG.

Método: Inicia al mes de vida, con neumonías de repetición, con posterior debilidad muscular presentada al año de vida, fenotipo característico, y antecedente de madre con diagnóstico de distrofia miotónica, se solicita estudio genético.

Resultados: La determinación molecular se realizó mediante la amplificación del fragmento de interés mediante PCR punto final y TP-PCR. Se identificó la presencia de 1 alelo con la expansión anormal por encima de 100 CTG repeticiones.

Conclusiones: El estudio genético molecular es parte de confirmar el diagnóstico, y de esa forma lograr asesoramiento genético a los padres. Al momento no existe ningún tratamiento específico por lo que se debe llevar a cabo un seguimiento interdisciplinario para mejorar la calidad de vida.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Turner C, Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy: Diagnosis, management and newtherapies. *Curr Opin Neurol* [Internet]. 2014;27(5):599–606. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1097/wco.000000000000128>
2. Xia G, Gao Y, Jin S, Subramony SH, Terada N, Ranum LPW, et al. Genome modification leads to phenotype reversal in human Myotonic dystrophy type 1 induced pluripotent stem cell-derived neural stem cells. *Stem Cells* [Internet]. 2015;33(6):1829–38. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/stem.1970>



MUTACIÓN DEL GEN CLCN1 COMO CAUSA DE MIOTONÍA CONGÉNITA.

Landero-Garcia Aldo Eliezer¹, Reyes-Cuayahuitl Araceli², Rayo-Mares Jesus Darío³, Cárdenas Conejo Alan⁴ ¹Médico residente de segundo año de neurología pediátrica, ² Neuróloga pediatra adscrita al Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ³Jefe de servicio neurología pediátrica Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ⁴Departamento de genética Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS.

Antecedentes: La miotonía congénita pertenece al grupo de las canalopatías del músculo esquelético que condiciona miotonías no distróficas por función anómala de los canales del sarcolema, caracterizados principalmente por una hiperexcitabilidad muscular lo cual condiciona una serie de descargas sostenidas que conduce a contracciones involuntarias, un signo conocido como *miotonia*. Las mutaciones del gen CLCN1, localizado en el cromosoma 7q35, provocan una conductancia reducida de Cl⁻ en el músculo, lo cual tiene como consecuencia relajación muscular retardada posterior a la contracción voluntaria. Clínicamente se manifiesta como hiperexcitabilidad, rigidez e hipertrofia muscular. La forma de transmisión de la miotonía congénita puede ser tanto autosómica dominante (enfermedad de Thomsen) como recesiva (enfermedad de Becker), con un fenotipo más grave y de inicio más temprano en la enfermedad hereditaria recesiva.

Objetivo: Descripción clínica de un paciente con diagnóstico molecular de miotonía congénita.

Material y métodos: Reporte de caso clínico.

Resultados: Femenino de 16 años quien inicia a los 10 años con dolor en las articulaciones de los codos, hombros, rodillas y manos, presenta luxación de rodilla y tobillo derecho un año después del inicio de dolor articular. Refiere presenta al realizar actividad física y ejercicios anaeróbicos presenta dificultad para la relajación muscular en extremidades superiores e inferiores, con posterior dolor articular. Con el antecedente de visita a los servicios de urgencia por "rigidez" y dolor en extremidades inferiores con dificultad para la movilización de las falanges y también rigidez y dolor muscular en extremidades inferiores. Evaluado por servicio de genética quienes realizan estudio molecular el cual reporta variante de CLCN1 patogénica para miotonía congénita autosómica dominante compatible con el cuadro clínico presentado por la paciente, evaluado por nuestro servicio iniciando tratamiento con bloqueador de canal de sodio con lo que presenta mejoría clínica de las manifestaciones. Antecedente de tía materna con el mismo resultado.

Conclusión: Dentro del abordaje de pacientes con miopatías es importante sospechar canalopatías causantes de enfermedades musculares, el cuadro clínico es vital para la orientación diagnóstica pero corroborarlo mediante estudio genético nos abre un horizonte para la caracterización de enfermedades de baja frecuencia, como es el caso presentado.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Vicino A, Brugnoli R, Maggi L. Diagnostics in skeletal muscle channelopathies. *Expert Rev Mol Diagn* 2023;23(12):1175–93. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1080/14737159.2023.2288258>
2. Özgün N, Taşlıdere H. Congenital myotonia: a review of twenty cases and a new splice-site mutation in the CLCN1 gene. *Turk J Pediatr*, 2020;62(3):450– 60. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.24953/turkjped.2020.03.012>
3. Maggi L, Bonanno S, Altamura C, Desaphy J-F. Ion channel gene mutations causing skeletal muscle disorders: Pathomechanisms and opportunities for therapy. *Cells* 2021;10(6):1521. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/cells10061521>
4. Jeng C-J, Fu S-J, You C-Y, Peng Y-J, Hsiao C-T, Chen T-Y, et al. Defective Gating and Proteostasis of Human CIC-1 Chloride Channel: Molecular Pathophysiology of Myotonia Congenita. *Front Neurol*, 2020;11. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3389/fneur.2020.00076>
5. Brenes O, Pusch M, Morales F. CIC-1 chloride channel: Inputs on the structure– function relationship of myotonia congenita-causing mutations. *Biomedicines* 2023;11(10):2622. Disponible <http://dx.doi.org/10.3390/biomedicines11102622>



ATAXIA AGUDA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE POLIRRADICULONEUROPATÍA DESMIELINIZANTE. PRESENTACIÓN DE CASO.

Villegas Campos Maryana¹, Andrade Hernández Miriam¹, Reyes Cuayahuitl Araceli², Rayo Mares Jesús Darío³ Médico residente del segundo año neurología pediátrica en Hospital de pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. 2. Neurologa peditra y Neurofisióloga adscrita al Hospital de pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. 3. Jefe de servicio Neurología pediátrica Hospital de pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS.

Antecedentes: El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es una polirradiuloneuropatía aguda, causada por una respuesta inmune aberrante a una infección que provoca reacción cruzada contra componentes gangliósidos de nervios periféricos que se dirigen a diferentes antígenos; el cuadro clínico clásico es una parálisis flácida aguda simétrica y ascendente, sin embargo el espectro de variantes clínicas del síndrome es extenso.

Objetivo: Presentar caso clínico de paciente con ataxia aguda secundario a polineuropatía desmielinizante aguda.

Material y métodos: Reporte de caso clínico.

Resultados: Femenino de 3 años con antecedente de infección de vías respiratorias repetitivas, última tres semanas antes del cuadro neurológico que inicia con dificultad para ascenso de escaleras, evolucionando con inestabilidad para la marcha con ampliación de la base de sustentación, condicionando caídas frecuentes desde plano de sustentación, falta de incoordinación en extremidades inferiores y a nivel troncal, con temblor distal, disdiadococinesia, 5 días después presenta dolor en extremidades inferiores, evolucionando a imposibilidad para bipedestación. A las 48 horas se agrega dolor en ambas manos que condiciona despertar nocturno con limitación para el sostén de artículos y arreflexia. Se realizan velocidades de conducción nerviosa corroborando polirradiculoneuropatía sensitivo motora de tipo desmielinizante y degeneración axonal secundaria. recibió tratamiento con inmunoglobulina 2 gr/kg. Evoluciono a la mejoría con alta hospitalaria con puntuación de 3 en la escala funcional de Hughes.

Conclusión: El caso clínico mencionado tiene importancia por las características clínicas que son poco frecuentes, cuya presentación inicial fue ataxia troncular, astasia, abasia agregándose disminución de la fuerza asendente simétrica, dolor e arreflexia, sin compromiso de nervios craneales; la sospecha inicial se centró en alteraciones cerebelosas sin embargo, ante la evolución parecida al caso presentado debe sospecharse y descartarse polirradiculoneuropatía, ya que es patología progresiva que puede condicionar complicaciones ventilatorias y neurológicas, que en ocasiones repercuten a largo plazo en la funcionalidad global del paciente.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Rebolledo-García, D, Gonzalez-Vargas, PO, Salgado Calderon, I. (2018).. Síndrome de Guillain-Barré: viejos y nuevos conceptos. Medicina interna de México, 34(1), 72-81.
2. Gonzalez, C.I.O., Conradi, A. D. (2013) Síndrome de Guillain-Barré en la infancia. Anales de pediatría continuada, 11(2), 98-103.



ESTUDIO MOLECULAR EN LA EPILEPSIA DE DIFÍCIL CONTROL. SERIE DE CASOS

Miriam Andrade Hernandez³ Reyes Cuayahuitl-Araceli¹ Rayo Mares-Jesús Darío², Cárdenas-Conejo Alan⁴ ¹Neuróloga Pediatra, adscrita Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ² Jefe Servicio Neurología Pediátrica, Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ³ Residente de Neurología Pediátrica Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS. ⁴Departamento de genética, Hospital de Pediatría CMN siglo XXI.

Antecedentes: SCN1A, que codifica la subunidad alfa 1 del canal de sodio, está asociado con varios síndromes epilépticos, representa la canalopatía asociada a amplio espectro fenotípico de la epilepsia genética con convulsiones febriles plus (GEFS+) encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED), entre otras. El síndrome de Dravet (SD) es el EED prototipo con antecedente de crisis febriles, convulsiones hemiclónicas o tónico-clónicas generalizadas. La mayoría de las variantes patogénicas ocurren de novo. En cuanto al gen SCN2A están asociadas a fenotipos del desarrollo neurológico, como epilepsia neonatal e infantil benigna (autolimitada) y encefalopatías epilépticas y del desarrollo más graves que también se presentan en la primera infancia, en los que el control de la epilepsia se dificulta.

Objetivo: Descripción clínica y molecular de una serie de casos con epilepsia de difícil control previo al estudio molecular.

Material y métodos: Serie de casos.

Resultados: Caso 1: 8 meses, inicia a las 48h de vida con mioclonías migratorias duración 45 segundos, 60/día en manejo previo al estudio molecular fenobarbital, valproato y topiramato, registro electroencefalográfico con brotesupresión, diagnóstico EED, mosaicismo SCN2A y SCN3A, tratamiento actual clonacepam, levetiracetam y lacosamidalibre de crisis.

Caso 2: 4 años inicia a los tres meses con crisis febriles, crisis focales clonicas con alteración de la conciencia y estadoepiléptico, manejo previo lacosamida, electroencefalograma con punta onda lenta y polipunta onda lenta generalizada, alteración en SCN1A, manejo actual valproato, levetiracetam y clonazepam, controlado.

Caso 3: 3 años inicia al primer día de vida mioclonías y tónicas focales, manejo previo fenobarbital, fenitoína, valproato y piridoxina, patron de brote supresión, alteración en SCN2A, EED, manejo actual levetiracetam y topiramato. Controlado. Caso 4: 6 años, inicia al nacimiento, crisis focal tónica cefalobraquial izquierda, manejo fenitoína, topiramato, levetiracetam y clobazam, patrón puntas multifocales, alteración en KCNQ2, tratamiento actual levetiracetam y lamotrigina, controlado.

Conclusiones: El estudio genético en pacientes con epilepsia de difícil control es una importante herramienta que nos ayuda a la elección de esquemas de tratamiento que podrían favorecer el control de crisis.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Scheffer IE, Nabbout R. SCN1A-related phenotypes: Epilepsy and beyond. *Epilepsia*. 2019 Dec;60 Suppl 3:S17-S24. doi: 10.1111/epi.16386. PMID: 31904117.
2. Wolff M, Brunklaus A, Zuberi SM. Phenotypic spectrum and genetics of SCN2A-related disorders, treatment options, and outcomes in epilepsy and beyond. *Epilepsia*. 2019 Dec;60 Suppl 3:S59-S67. doi: 10.1111/epi.14935. PMID: 31904126.



3. Kuersten M, Tacke M, Gerstl L, Hoelz H, Stülpnagel CV, Borggraefe I. Antiepileptic therapy approaches in KCNQ2 related epilepsy: A systematic review. *Eur J Med Genet.* 2020 Jan;63(1):103628. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.02.001. Epub 2019 Feb 14. PMID: 30771507.
4. Falsaperla R, Criscione R, Cimino C, Pisani F, Ruggieri M. KCNQ2-Related Epilepsy: Genotype-Phenotype Relationship with Tailored Antiseizure Medication (ASM)-A Systematic Review. *Neuropediatrics.* 2023 Oct;54(5):297-307. doi: 10.1055/a-2060-4576. Epub 2023 Mar 22. PMID: 36948217.
5. Soh H, Springer K, Doci K, Balsbaugh JL, Tzingounis AV. KCNQ2 and KCNQ5 form heteromeric channels independent of KCNQ3. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2022 Mar 29;119(13):e2117640119. doi: 10.1073/pnas.2117640119. Epub 2022 Mar 23. PMID: 35320039; PMCID: PMC9060518



ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA (EMDA), COMO MANIFESTACIÓN NEUROLÓGICA ASOCIADA A LA VACUNA CONTRA COVID-19 VACUNA PFIZER (BNT162B2)

Arias Kanemoto E, Esparza RL. Hospital Ángeles Centro Sur, Querétaro.

Introducción. La enfermedad por coronavirus 2019 (COVID-19) se propago de forma rápida, dando lugar a una situación de pandemia, con importante morbimortalidad. En este contexto han surgido un amplio número de vacunas para tratar de hacer frente a la enfermedad, el desarrollo de vacunas contra el virus Sars COV 2 se desarrollaron e implementaron rápidamente, algunas han tenido manifestaciones neurológicas asociadas a la vacuna Covid 19 (1-2), reportamos el caso de una adolescente femenina de 15 años, quien presento un cuadro de encefalomiелitis diseminada aguda (EMDA), 7 días posteriores a la administración de la vacuna Pfizer (BNT162b2), con resolución del cuadro neurológico desmielinizante sin presentar recaídas, posterior a la administración de bolos de metilprednisolona a dosis de 30mg/kg/ d, durante 5 días y prednisona oral durante 3 semanas. **Palabras clave:** Vacunas COVID-19, Vacunas SARS-CoV-2, Evento adverso, Manifestaciones neurológicas, Enfermedad neurológica, Seguridad

Objetivos: 1. Reportar el caso de un paciente adolescente femenino, que desarrollo manifestaciones neurológicas (encefalomiелitis diseminada aguda) EMDA, posterior a la aplicación de las vacuna contra COVID-19 Pfizer (BNT162b2), describiendo los hallazgos clínicos, de neuroimagen (RM), el tratamiento empleado y el seguimiento a largo plazo. 2. Revisar la literatura de casos o serie de casos que desarrollaron manifestaciones neurológicas, posterior a la administración de vacunas contra el virus SARS cov 2.

Métodos: Revisión del expediente clínico, de los estudios de laboratorio, de neuroimagen, tratamiento y del seguimiento neurológico a largo plazo. Revisión bibliográfica estructurada en la bases de datos PubMed, de casos o serie de casos que desarrollaron manifestaciones neurológicas, posterior a la administración de las vacunas contra el virus SARS cov 2.

Resultados: Adolescente femenina presento un cuadro desmielinizante agudo (Encefalomiелitis diseminada aguda) EMDA, posterior a la administración de la vacuna Pfizer (BNT162b2), fase prodrómica inespecífica con fiebre 38.2, durante 3 días, cefalea, nausea y vómitos , 7 días después un déficit neurológico multifocal , alteración de la marcha, disimetría, dificultades en la deglución, y paresia del 6xto NC izquierdo. neuroimagen, IRM (cráneo contrastada con gadolinio), demostró lesiones hiperintensas múltiples, asimétricas, de gran tamaño que comprometen la sustancia blanca central, subcortical tanto hemisférica como de cerebelo, tronco encéfalo, en las secuencias T2 y Flair, punción lumbar con LCR de características normales. Requirió la administración de bolos de metilprednisolona durante 5 días a 30 mg/kgd, y administración de Prednisona oral a 2 mg/kg/d, durante 3 semanas, para la resolución del cuadro clínico en el seguimiento posterior a un año no tuvo recaídas , siendo un cuadro monofásico.



Discusión: En un meta análisis de 86 artículos (3), que incluyeron 13.809 pacientes con un amplio espectro de manifestaciones neurológicas asociadas temporalmente con la vacunación contra COVID-19. La mayoría ocurrieron en mujeres (63,89%), con una mediana de edad de 50 años. Los eventos adversos publicados con más frecuencia fueron parálisis facial de Bell 4.936/13.809 (35,7%), cefalea (4.067/13.809), eventos vasculares cerebrales 2.412/13.809 (17,47%), síndrome de Guillain-Barré 868/13.809 (6,28%), desmielinización del sistema nervioso central 258/13.809 (1,86%) y trastorno neurológico funcional 398/13.809 (2,88%) (3). La mayoría de casos publicados se produjeron en asociación temporal con la vacuna Pfizer (BNT162b2), seguida de la vacuna de AstraZeneca (ChAdOX1 nCoV-19) (4). Es importante reportar la asociación de un cuadro de Encefalomiелitis diseminada aguda (EMDA) de curso monofásico y la vacuna contra COVID-19 vacuna Pfizer (BNT162b2). Sin embargo, las inmunizaciones contra el virus SARS COV2 sin seguras y eficaces (5)

Conclusiones 1. Las vacunas contra el virus Sars COV2, pueden estar asociadas a efectos adversos a nivel de sistema nervioso. 2. Cuadros de Encefalomiелitis Diseminada aguda (EMDA), pueden presentarse como fenómeno autoinmune desmielinizante, posterior a inmunizaciones, incluyendo las del SARS COV 2

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Garg R.K., Paliwal V.K. Spectrum of neurological complications following COVID-19 vaccination. *Neurol Sci.* 2022; 43:3–40. doi: 10.1007/s10072-021-05662-9.
2. Ismail I.I., Salama S. A systematic review of cases of CNS demyelination following COVID-19 vaccination. *J Neuroimmunol.* 2022;362:577765. doi: 10.1016/j.jneuroim.2021.577765.
3. R. Alonso Castillo., J.C. Martinez Castrillo* Manifestaciones neurológicas asociadas a la vacuna contra COVID-19. *Neurología.* 2022 Oct 12.
3. Cauchi M., Ball H., Ben-Shlomo Y., Robertson N. Interpretation of vaccine associated neurological adverse events: A methodological and historical review. *J Neurol.* 2022; 269:493–503. doi: 10.1007/s00415-021-10747-8.
4. Patone M., Handunnetthi L., Saatci D., Pan J., Katikireddi S.V., Razvi S., et al. Neurological complications after first dose of COVID-19 vaccines and SARS-CoV-2 infection. *Nat Med.* 2021; 27:2144–2153.
5. Baden L.R., El Sahly H.M., Essink B., Kotloff K., Frey S., Novak R., et al. Efficacy and Safety of the mRNA-1273 SARS-CoV-2 Vaccine. *N Engl J Med.* 2021; 384:403–41



PERFIL CLÍNICO EN UN CASO DE SÍNDROME DE WALKER WARBURG.

Tena Medina M¹. Duarte Carranza A¹. Ríos Flores B². Adscrita de neurología pediátrica¹, Jefe del servicio de neurociencias². Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa De Los Reyes, Ciudad de México.

Antecedentes: El síndrome de Walker Warburg (SWW) es una forma rara de distrofia muscular congénita (DMC) asociada con alteraciones oculares y cerebrales. Es la forma más severa de las DMC con una expectativa de vida menor a 3 años. La incidencia mundial se estima en 1.2 por 100,000 recién nacidos vivos. En la mayoría de los casos se encuentran mutaciones en el gen POMT1 con herencia autosómica recesiva.

Objetivo: Describir las características de un caso de una paciente recién nacida con síndrome de Walker Warburg.

Material y métodos: Se reporta el perfil clínico de un paciente con SWW. Recién nacido femenino con antecedentes perinatales de ser producto de la gesta 2 de padres sanos sin consanguinidad. Madre referida a esta institución a las 21 semanas de gestación (SDG) por encefalocele parietooccipital el cual es corroborado mediante resonancia magnética cerebral prenatal (RM). A su nacimiento se evidencia defecto occipital asociado a microoftalmia derecha e hipotonía.

Resultados: Se inicia abordaje realizando RM en el cual se encuentra lisencefalia, banda heterotópica, hidrocefalia no comunicante, hipoplasia vermiana. En estudios de laboratorio con creatinasa (CK) elevada. Presencia de coloboma neuroretiniano bilateral, así como microoftalmia y hemorragia vítrea derecha. Ante cuadro clínico, se sospecha SWW por lo que se realiza exoma el cual se encuentra pendiente su resultado.

Conclusiones: El SWW es una enfermedad rara que puede ser un reto diagnóstico en ausencia de historia familiar. En el caso presentado se niega la consanguinidad, la historia familiar de malformaciones similares, sin embargo la clínica presentada del paciente es altamente sugestiva de esta entidad. A pesar de ser rara, su conocimiento es importante para un correcto abordaje de la paciente así como para un adecuado consejo genético familiar.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Suthar R, Angurana SK, Singh U, Singh P. Walker-Warburg syndrome. *Neurol India* [Internet]. 2018;66(6):1849–50. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4103/0028-3886.246262>



2. Inder TE, Volpe JJ, du Plessis AJ, de Vries LS, Perlman JM, Darras BT, et al. Volpe's neurology of the newborn. 6a ed. Filadelfia, PA, Estados Unidos de América:Elsevier - Health Sciences Division; 2017.
3. Sukhija J, Isher HK, Kaur S, Korla S, Kaur A, Raj S. Ocular presentation of Walker-Warburg syndrome with POM2 mutation. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2022;70(7):2626–7. Disponible en: http://dx.doi.org/10.4103/ijo.IJO_2128_21
4. Alharbi S, Alhashem A, Alkuraya F, Kashlan F, Tlili-Graïess K. Neuroimaging manifestations and genetic heterogeneity of Walker-Warburg syndrome in Saudi patients. Brain Dev [Internet]. 2021;43(3):380–8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.braindev.2020.10.012>



SÍNDROME DE LEIGH. REPORTE DE CASO

González Soriano D¹ García Beristain JC² Barragán Arévalo T³ Residente de cuarto año de Neurología Pediátrica HIMFG¹, Jefe del Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG², Médico adscrito al Departamento de Genética HIMFG³

Antecedentes: El síndrome de Leigh es una encefalopatía mitocondrial hereditaria asociada con mutaciones genéticas de la vía de fosforilación oxidativa que provocan discapacidad temprana y muerte en los niños afectados. Las causas genéticas conocidas, incluidos defectos de 16 genes del ADN mitocondrial (ADNmt) y cerca de 100 genes nucleares. La presentación clínica es muy heterogénea, sin embargo se ha observado mayor prevalencia de afecciones en regiones específicas del sistema nervioso central como núcleos basales, el tronco encefálico, el tálamo y el cerebelo dando como clínica más común hipotonía, retraso en el desarrollo, crisis epilépticas, mala alimentación/dificultades desde alimentación asociadas con disfagia, retraso del crecimiento, vómitos persistentes, niveles elevados de lactato en suero o líquido cefalorraquídeo y alteraciones oculares.

Objetivo: Documentar el caso de un paciente masculino de 5 años, con antecedente de prematuridad de 35 semanas quien requirió hospitalizaciones por dicha razón y sepsis siendo egresado sin complicaciones aparentes.

Método: Ingreso a los 3 años por cuadro de desnutrición crónica y dismorfias quien se abordó inicialmente como trastorno de metabolismo de lípidos, descartado; durante el seguimiento se encuentra con retraso del desarrollo, y presencia de crisis epilépticas.

Resultado: Estudio de resonancia magnética con lesión heterogénea que involucra la porción más craneal del cuerpo estriado izquierdo. Valorado por genética quien realiza secuenciación de exoma completa, encontrando variante MT-ATP6 m.8687C>T (p.Ser54Leu) que se encuentra involucrado en más del 50% de las variantes asociadas con el Síndrome de Leigh. La variante no ha sido reportada en ningún otro paciente a nivel mundial. A nivel de proteína, se trata de una sustitución de una serina por una leucina en el aminoácido 54.

Conclusiones: El pronóstico del síndrome de Leigh es generalmente malo cuando la enfermedad comienza antes de los dos años. Se requiere una comprensión profunda de los mecanismos moleculares que causan el LS para acelerar el desarrollo de tratamientos que actualmente es incurable y no responde a muchos tratamientos, aunque algunos informes de casos indican que los suplementos pueden mejorar la afección.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Rahman S. Leigh syndrome. Handbook of Clinical Neurology. 2023 Jan 1;194:43-63.
2. Lake NJ, Bird MJ, Isohanni P, Paetau A. Leigh syndrome: neuropathology and pathogenesis. Journal of Neuropathology & Experimental Neurology. 2015 Jun 1;74(6):482-92.
3. Chen L, Cui Y, Jiang D, Ma CY, Tse HF, Hwu WL, Lian Q. Management of Leigh syndrome: current status and new insights. Clinical genetics. 2018 Jun;93(6):1131-40.



REPORTE DE CASO DE PRESENTACION ATÍPICA DEL SÍNDROME DE STURGE-WEBER EN LA ESCALA DE ROACH.

Dr. Charles Salas Víctor Manuel¹, Dra. Sánchez Rodríguez Viviana¹, Dr. EspinosaZacarias Juan Pedro², Dra. Ruiz Ferreira María Soledad². ¹Médico Residente Neurología Pediátrica. ²Médico Adscrito Neurología Pediátrica, Hospital Regional “Lic. Adolfo López Mateos” ISSSTE en CDMX.

Antecedentes: El síndrome de Sturge-Weber es un trastorno neurocutáneo congénito, esporádico, no hereditario, también llamado angiomasia encéfalo trigeminal, causado por una mutación somática activadora en el gen GNAQ (protein GQ subunit Alpha G). Incidencia entre 1:20,000 a 1:50,000 recién nacidos vivos. De acuerdo con la escala de Roach se clasifica en III tipos. El tipo III es el menos frecuente, con la presencia únicamente de angiomasia leptomenígea, mínima expresión dérmica y sin afección del globo ocular.

Objetivos: Sospechar y diagnosticar este síndrome sin el nevo facial clásico, lo cual plantea un desafío significativo y es extremadamente raro.

Resultados: Paciente masculino de 3 años, antecedente perinatal de infección por COVID-19 en 2° trimestre de gestación, sin complicaciones. Se obtiene a las 37 SDG sin complicaciones. Presenta a los 9 meses de edad crisis epilépticas sin pérdida del estado de alerta de componente motor clónico, diagnóstico de epilepsia de inicio focal con supravversión y fijación de la mirada sin pérdida del estado de alerta de componente motor mioclónico en extremidad superior izquierda lo cual lo lleva a estado epiléptico. A la exploración física neurológica destaca estigmas neurocutáneos con malformación vascular, angioma plano rojo vinoso lineal de bordes bien definidos zona central de la frente de 6.5 cm por 1.5 cm y supraorbitaria izquierda de 2 cm por 2 cm de bordes irregulares, resto de la exploración física sin datos de importancia. Se clasificó al paciente en tipo III según la escala de Roach.

Conclusiones: Reportamos un caso de una entidad rara, con una presentación atípica sin la mancha clásica de vino de Oporto. Esperamos que este caso destaque el hecho de que, si bien es raro, es vital mantener un índice de sospecha de tales entidades cuando se enfrenta a presentaciones inusuales. La revisión de la literatura y este informe de caso también muestra la importancia de las expresiones fenotípicas en el diagnóstico de enfermedades neurocutáneas como en nuestro paciente síndrome de Sturge-Weber atípico.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Arnesen RA, Barbour KK, Wu A, Yozawitz EG, Nelson A, Wolf SM, et al. Multicenter assessment of sturge-Weber syndrome: A retrospective study of variations in care and use of natural history data. *Pediatr Neurol* 2023; 138:8–16.
2. Mukherjee D, Kundu R, Niyogi PC. Sturge-Weber syndrome type III. *Indian J Pediatr* 2015;82(1):97–8.
3. Higueros E, Roe E, Granell E, Baselga E. Sturge-Weber syndrome: A review. *Actas Dermosifiliogr*, 2017;108(5):407–17. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.adengl.2017.03.034>



REPORTE DE CASO: SÍNDROME DE ANGELMAN Y TRASTORNO DEL DESARROLLO INTELECTUAL LIGADO AL X TIPO 99, UNA ASOCIACIÓN NO DESCRITA

Fuentes-Fuentes G. Castro-Coyotl D. Minutti-Galeazzi S. Hospital Ángeles Puebla, Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón Puebla.

Antecedentes: El síndrome de Angelman es un trastorno grave del neurodesarrollo con prevalencia de 1 en 20,000 personas. El 70% de los casos es causado por deleción intersticial de la región 15q11.3 del cromosoma materno. Se caracteriza por discapacidad cognitiva grave, retraso del lenguaje, epilepsia, trastorno del sueño y problemas motores, así como un fenotipo físico y conductual característico. El manejo incluye fisioterapia, terapia ocupacional y de lenguaje, empleando métodos de comunicación no verbal. El trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 99, es un trastorno del neurodesarrollo poco frecuente (17 pacientes reportados en la literatura), caracterizado por retraso del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual de leve a moderada. Las mujeres afectadas pueden tener una amplia gama de anomalías congénitas adicionales, como hipoacusia, escoliosis, polidactilia postaxial, anomalías cardíacas o urogenitales leves, rasgos faciales dismórficos y anomalías cerebrales estructurales leves.

Objetivo: Describir el caso de una paciente con síndrome de Angelman y otro trastorno del neurodesarrollo.

Material y métodos: Revisión de historia clínica, laboratorios, estudios de gabinete e intervenciones terapéuticas.

Resultado: Femenino de 16 meses referida por retraso del desarrollo psicomotor. Producto del primer embarazo, tamiz neonatal ampliado normal. A la exploración física con hipotonía central, estrabismo, sin seguimiento auditivo y ausencia del habla. Niegan crisis epilépticas y movimientos anormales. PEATC compatibles con corticopatía congénita bilateral. IRM de encéfalo, ECOTT y USG renal, se reportan sin alteraciones. Valoración Genética, reporta exoma Positivo a variante patogénica, heterocigota de 4.9 Mben 15q11.2q13.1, que abarca 14 genes (*GOLGA6L2*, *MKRN3*, *MAGEL2*, *NDN*, *NPAP1*, *SNURF*, *SNRPN*, *UBE3A*, *ATP10A*, *GABRB3*, *GABRA5*, *GABRG3*, *OCA2*, *HERC2*) y una variante heterocigota en el gen *USP9X*, asociada con trastorno del desarrollo intelectual ligado al X tipo 99.

Conclusiones: Debido a que la paciente presenta ambas entidades, la clínica y pronóstico pueden ser diferentes a lo esperado para cada síndrome por separado, por lo que se debe dar seguimiento multidisciplinario para detectar oportunamente alteraciones asociadas.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Tsurusaki Y, Kuroda Y, Yamanouchi Y, Kondo E, Ouchi K, Kimura Y, et al. Novel USP9X variants in two patients with X-linked intellectual disability. *Hum Genome Var.* 2019 Dec 1;6(1).
2. Meira JGC, Magalhães BS, Ferreira IBB, Tavares DF, Kobayashi GS, Leão EKEA. Novel USP9X variant associated with syndromic intellectual disability in a female: A case study and review. *Am J Med Genet A.* 2021 May 1;185(5):1569–74.
3. Sommese M, Corrado B. A comprehensive approach to rehabilitation interventions in patients with angelman syndrome: A systematic review of the literature. Vol. 13, *Neurology International.* MDPI AG; 2021. p. 359–70.
4. Ma VK, Mao R, Toth JN, Fulmer ML, Egense AS, Shankar SP. Prader-Willi and Angelman Syndromes: Mechanisms and Management. Vol. 16, *Application of Clinical Genetics.* Dove Medical Press Ltd; 2023. p. 41–52.



VASCULITIS PRIMARIA DE SISTEMA NERVIOSO CENTRAL: REPORTE DE CASO CLÍNICO

Álvarez- González, Brenda Irais ¹ . Bravo-Oro, Antonio² ; Garcia-Ramirez Jorge Luis ³; Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Central Ignacio Morones Prieto, Universidad de San Luis Potosí, San Luis Potosí, Slp. ¹ Residente de primer año Neurología Pediátrica Hospital “Dr. Ignacio Morones Prieto” San Luis Potosí ² Departamento de Neurología Pediátrica Hospital “Dr. Ignacio Morones Prieto” San Luis Potosí, Médico Adscrito ³ Departamento de Genética Médica del Hospital “Dr. Ignacio Morones Prieto”, San Luis Potosí, Médico Adscrito.

Antecedentes: La vasculitis de sistema nervioso central hace referencia a trastornos clínico patológicos que comparten la histopatología de la inflamación de los vasos sanguíneos cerebrales clasificados por tamaño (pequeño, mediano y grande), la vasculitis del sistema nervioso central se diagnostica con certeza con estudio histopatológico, la imagen por resonancia magnética revela realce de la pared del vaso junto con engrosamiento de la pared y lesiones parenquimatosas. La presentación clínica suele ser heterogénea desde presentar problemas psiquiátricos y de conducta, déficits focales mínimos transitorios y síntomas neurológicos persistentes. La supervivencia de las vasculitis del sistema nervioso central dependerá del diagnóstico precoz y tratamiento oportuno.

Objetivos: Describir caso clínico de vasculitis de sistema nervioso central con el objetivo de revisar la fisiopatología e identificar las características de la presentación clínica y neurológica de la enfermedad.

Material y métodos: Femenino de 14 años que inicia con cefalea generalizada, fotofobia y vómito gastroalimentario, 24 horas después se agregan alteraciones del lenguaje, posteriormente afasia, alteraciones en la marcha, pérdida de control de esfínteres, bradipsiquia, bradilalia, movimientos incoordinados de extremidades superiores, marcha atáxica con lateropulsión a la derecha.

Resultados: Electroencefalograma normal, Gabinete: estudio angiográfico se observa arrosamiento de una de las ramas de la arteria cerebral media izquierda (segmento M2) y zona de estenosis en el segmento proximal de otra rama de esta misma arteria cerebral media (segmento M2).

Conclusiones: La vasculitis de sistema nervioso central es considerada una de las causas más comunes de ictus pediátrico, se presenta con déficit neurológicos focales, manifestaciones psiquiátricas, convulsiones y encefalopatía. La etiología es multifactorial lo que puede dificultar su clasificación; puede presentarse con hallazgos de imagen típicos o atípicos lo que resulta un desafío en el diagnóstico, por lo que el diagnóstico definitivo se basa en la combinación de criterios clínicos y patológicos.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Younger DS. Systemic vasculitis and headache. *Curr Opin Neurol* [Internet]. 2023 [citado el 19 de abril de 2024];36(6):631–46. Disponible en: https://journals.lww.com/co-neurology/fulltext/2023/12000/systemic_vasculitis_and_headache.20.aspx
2. Smitka M, Bruck N, Engellandt K, Hahn G, Knoefler R, von der Hagen M. Clinical perspective on primary angiitis of the central nervous system in childhood (cPACNS). *Front Pediatr* [Internet]. 2020;8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3389/fped.2020.00281>
3. Gupta N, Hiremath SB, Aviv RI, Wilson N. Childhood cerebral vasculitis: A multidisciplinary approach. *Clin Neuroradiol* [Internet]. 2023;33(1):5–20. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s00062-022-01185-8>
4. Beelen J, Benseler SM, Dropol A, Ghali B, Twilt M. Strategies for treatment of childhood primary angiitis of the central nervous system. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* [Internet]. 2019;6(4). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1212/nxi.0000000000000567>
5. Stredny CM, Blessing MM, Yi V, Ryan ME, Zhang B, Solomon IH, et al. Mimics of pediatric small vessel primary angiitis of the central nervous system. *Ann Neurol* [Internet]. 2023;93(1):109–19. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/ana.26531>



ABORDAJE MULTIDISCIPLINARIO EN TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD Y TRASTORNO ESPECÍFICO DEL APRENDIZAJE: IMPACTO EN EL BIENESTAR DEL PACIENTE PEDIÁTRICO

González Gallardo D. / Maestría en Rehabilitación Neurológica, UAM-Xochimilco Castañón
González A. / Neurología Pediátrica, Hospital Ángeles Lomas Mariscal Mendizabal L.F. /
Genética y Genética Perinatal, Centro Médico ABC

Antecedentes: El reconocimiento y el tratamiento oportuno y preciso de los trastornos del neurodesarrollo como el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) y los Trastornos Específicos del Aprendizaje (TEA) requieren de un abordaje multidisciplinario para lograr un éxito en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. En algunos casos los Trastornos del Neurodesarrollo se presentan en conexión a una condición sindrómica, por ella la intervención de diversas disciplinas médicas (neuropediatría, genética) y terapéuticas (neuropsicología), son fundamentales para llevar a cabo los procesos diagnósticos y terapéuticos.

Objetivo: Describir las mejoras conductuales, emocionales y cognitivas en un paciente pediátrico que presenta un TDAH y TEA, a partir de un diagnóstico y manejo integral, con un equipo multidisciplinario.

Material y Métodos: Paciente femenino de 8 años de edad, que fue producto de IVF y donación de óvulo, es referida a valoración neuropsicológica, debido a fallas de regulación conductual y desfases académicos. Sin antecedentes perinatales de riesgo, cursó previamente por periodos de terapia física, de integración sensorial y manejo por ortopedia. En el último año ha llevado tratamiento de ortopedia maxilofacial debido a retrognatismo mandibular y protrusión maxilar. Posterior a la valoración neuropsicológica se refirió consulta por neuropediatría y genética; especialidades que incluyeron a otros especialistas para estudiar a profundidad la presentación fenotípica del caso. Se inició manejo farmacológico y terapia neuropsicológica 2 veces por semana con duración de una hora, una sesión semanal para los padres y seguimiento mensual con el colegio.

Resultados: Posterior a 92 sesiones de intervención, la revaloración arrojó cambios en el perfil neuropsicológico. El Coeficiente Intelectual total mostró un aumento de 21 puntos (98-119), mejoras relevantes en los procesos de aprendizaje, así como una disminución en la frecuencia de conductas de riesgo asociadas a conductas internalizantes y externalizantes. Así como una mejora subjetiva del bienestar familiar.

Conclusiones: Este caso resalta la importancia de adoptar un enfoque interdisciplinario en el manejo de casos neuropsicológicos. La colaboración entre diversas especialidades médicas permite abordar de manera integral las necesidades del paciente, lo que puede conducir a una mejoría significativa en su calidad de vida.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Morel Swols D, Foster J, Tekin M. KBG syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017 Dec;12(1). doi:10.1186/s13023-017-0736-8
2. Booth R, Murphy T, Zebracki K. Paediatric neuropsychology within the multidisciplinary context. London: Mac Keith Press; 2022.
3. Costa RM, Elgersma Y, Silva AJ. Genetics and Genomics of Neurobehavioral Disorders . , Ype , and Alcino J. Silva. In: Modeling Cognitive Disorders: From Genes to Therapies. 1st ed. Springer; 2010. p. 39–68.
4. Turner EM, Wilkening G, Hutaff-Lee C, Wolfe KR. From evidence-based guidelines to Clinical Practice: Pediatric Neuropsychology Care in multidisciplinary clinics. Archives of Clinical Neuropsychology. 2024 Jan 10; doi:10.1093/arclin/acad099
5. Ogundele MO. A Multidisciplinary Approach to the Assessment and Management of Pre-school Age Neuro-developmental Disorders: A Local Experience. Clinical Journal of Nursing Care and Practice. 2017 Jan;1(1). doi:10.29328/journal.cjnpc.1001001



ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO CAUSADA POR UNA MUTACIÓN DEL GEN DE LA ARGINIL ARNT SINTETASA MITOCONDRIAL (RARS2), REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA.

Sandra Valeria Valle Suárez, residente de segundo año de neurología pediátrica en la UMAE, Hospital de pediatría, CMNO. Alma Maritza Huerta Hurtado, Neuróloga pediatra, medico titular de la especialidad de neurología pediátrica en la UMAE, Hospital de pediatría, CMNO.

Antecedentes: Las mutaciones en el gen de la arginil ARNt sintetasa mitocondrial (RARS2) se asocian con la hipoplasia pontocerebelosa tipo 6. Tiene una prevalencia $< 1/1000$ 0000. La proteína RARS2 está involucrada en la adición de arginina al ARNt, permitiendo así la traducción de proteínas mitocondriales. El fenotipo consiste en epilepsia farmacorresistente de inicio temprano, retraso en el desarrollo, microcefalia y aumento del ácido láctico. Las resonancias magnéticas (RM) realizadas en una etapa muy temprana fueron normales o mostraron una hipoplasia vermiana leve, mientras que las de seguimiento mostraron una atrofia rápidamente progresiva de las estructuras supra e infratentoriales.

Objetivo: Describir las características clínicas y exámenes de gabinete en lactante con encefalopatía epiléptica causada por una mutación del gen RARS2.

Material y métodos: Descriptivo, reporte de caso. Se realizó una búsqueda de la literatura en diferentes bases de datos como PubMed y UpToDate. Femenino de 1 año 4 meses, cuenta con el antecedente de hermana de 10 años finada hace dos meses con el diagnóstico de parálisis cerebral infantil secundario a hipoxia, contaba con el mismo cuadro. No consanguinidad. Nacida por cesárea de término, sin complicaciones aparentes. Inicia con crisis desde los 22 días de vida, inicialmente con espasmos epilépticos, luego crisis tónicas focales, y actualmente presenta mioclonías diarias. Clínicamente con hipotonía generalizada, sin alcanzar hitos del desarrollo, movimientos extrapiramidales tipo atetosis y su epilepsia farmacorresistente en manejo con levetiracetam, valproato de magnesio y vigabatrina. Cuenta con TAC de cráneo con atrofia cortico subcortical, vermis discretamente hipoplásico, lesiones pequeñas hipodensas parasagitales frontales.

Resultados: Se describe paciente heterocigoto para mutación RARS2. Cuenta con un fenotipo clásico con encefalopatía epiléptica de inicio temprano, retraso en el neurodesarrollo y microcefalia. La paciente carece de los rasgos característicos de la hipoplasia ponto cerebelosa en la neuroimagen sin embargo se reporta que ésta puede ser progresiva tanto cerebelosa, pontina y cerebral.

Conclusiones: El análisis de caso permite un mejor conocimiento de esta mutación, su base genética y manifestaciones clínicas. La hermana finada probablemente también presentaba esta enfermedad sin embargo no fue posible corroborarlo. No se reporta un manejo específico.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Tessa van Dijk. RARS2 Mutations: Is Pontocerebellar Hypoplasia Type 6, a Mitochondrial Encephalopathy?. *JIMD Rep.* 2017; 33: 87–92.
2. Jiang H. Early onset epileptic encephalopathy caused by mitochondrial arginyl-tRNA synthetase gene deficiency: report of two cases and literature review. *Zhonghua Er Ke Za Zhi.* 2020 Nov 2;58(11):893-899.
3. Vallès-Ibáñez G. et al. A non-coding variant in the Kozak sequence of RARS2 strongly decreases protein levels and causes pontocerebellar hipoplasia. *BMC Med Genomics.* 2023; 16: 143.



MUTACIÓN GNAO1 UN NUEVO GEN A CONSIDERAR EN ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO DE INICIO INFANTIL MÁS TRASTORNO DEL MOVIMIENTO.

Enrique Hernández Villaseñor¹, Alma Maritza Huerta Hurtado², Sandra Valeria Valle Suarez¹

¹Residente de segundo año de neurología pediátrica en la UMAE Hospital de Pediatría CMNO

² Neuróloga pediatra, médico titular de la especialidad de neuróloga pediátrica en la UMAE Hospital de Pediatría CMNO

Antecedentes: El gen de la proteína de unión a nucleótidos de guanina/polipéptido O de actividad activadora alfa (GNAO1) codifica una proteína presente en la subunidad alfa de las proteínas G en los receptores de dopamina, especialmente D2, presente en gran parte del SNC, particularmente en núcleo estriado. Presenta 2 espectros clínicos. 1) Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio en la infancia con o sin desordenes del movimiento. 2) Desorden del movimiento de inicio en la infancia con o sin retraso del neurodesarrollo con o sin epilepsia. Los trastornos del movimiento más observados son la coreoatetosis y la distonía. También se observan síntomas como hipotonía, disartria, falla de medro, constipación, reflujo y trastornos del sueño. La RM suelen ser normales, aunque también se ha observado atrofia cerebral y alteraciones de sustancia blanca, tálamo y globopálido.

Objetivo: Describir un caso clínico con mutación del gen GNAO1.

Material y métodos: Descriptivo, reporte de caso. Femenino de 1 año 9 meses con antecedentes familiares de autismo y parálisis cerebral. Sin complicaciones perinatales, con retraso en el desarrollo desde los primeros meses, inicia con crisis epilépticas al tercer día de vida, controlada con LEV. Comienza al séptimo mes con trastorno del movimiento hiperkinético de tipo coreoatetósico y distónico severo que amerita hospitalización iniciando protocolo de estudio. Presenta trastorno de la deglución y gastroparesia evolucionando a una desnutrición severa, sin alteraciones metabólicas. RM con atrofia cortico-subcortical e hiperintensidades difusas en sustancia blanca en T2 y FLAIR de predominio posterior.

Resultados: Por la alteración en la sustancia blanca y el deterioro clínico al séptimo mes se realiza panel genético para Leucodistrofias y Leucoencefalopatías resultando una mutación heterocigota patogénica del gen GNAO1 siendo compatible con el cuadro clínico de la paciente.

Conclusiones: Cada vez se identifican más mutaciones genéticas como etiología de cuadros de encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio en la infancia, en el caso de que se asocie a trastornos de movimiento debe sospecharse mutación del gen GNAO1, el cual comienza a estar presente en algunas revisiones sobre el tema como una sinaptopatía por su alteración del funcionamiento del receptor D2.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Briere L, Thiel M, Sweetser DA, et al. GNAO1-Related Disorder. 2023 Nov 9. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024
2. Maria Novelli, Serena Galosi, et al. GNAO1-related movement disorder: An update on phenomenology, clinical course, and response to treatments. *Parkinsonism and Related Disorders* 111 (2023), 105405.
3. Marecos C, Duarte S, Alonso I, Calado E, Moreira A. GNAO1: un nuevo gen a considerar en la distonía temprana de la infancia. *Rev Neurol* 2018;66 (09):321-322
4. Fons-Estupiña MC. Síndromes epilépticos de inicio neonatal. Etiologías y proceso diagnóstico. *Rev Neurol* 2018; 66 (Supl 2): S61-9.



ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA. ENTIDAD POCO FRECUENTE EN LA EDAD PEDIÁTRICA.

Guzmán Martínez, J. Robles Calzada, M. Robles Muñoz, B. Hospital de Especialidades Pediátricas, Tuxtla Gutiérrez, Chiapas. CARTEL.

Antecedentes: Enfermedad desmielinizante del sistema nervioso central que típicamente se presenta como un trastorno monofásico asociado con síntomas neurológicos multifocales y encefalopatía. Poco común; la incidencia anual estimada es de 0,2 a 0,5 por 100.000 niños. Edad promedio de aparición en los niños es entre 3 y 7 años

Presentación del caso: Femenino de 3 años producto de la gestación III obtenida a término por parto vaginal norecuerdan peso y talla al nacer, padres no consanguíneos aparentemente sanos.

Hermana finada al año de edad de causas desconocidas. Apendicectomía a los 3 años de edad. Inició con somnolencia sin exacerbaciones, sin atenuantes. Dolor en extremidades inferiores 6/10 en escala de EVA no incapacitante a la deambulacion. Prurito intenso generalizado, sin presencia de eritema o habones. Con incremento de somnolencia, alternando con periodos de irritabilidad, ptosis palpebral bilateral acompañada de anorexia, presenta deterioro del estado de alerta con Glasgow de 8, por lo que deciden asegurar vía aérea Laboratorios y Gabinete: Punción lumbar con reporte: incoloro, aspecto transparente, densidad 1010 Ph 7.5, leucocitos: 75.00 con presencia de mononucleares del 89%, proteínas 58.20. Resonancia magnética donde se observa imágenes isointensas en T1, hipointensas en T2 y FLAIR a nivel occipital, bilateral, frontales y a nivel de ganglios de la base extensas compatible con Encefalomielitis diseminada aguda. Tratamiento: Metilprednisolona a 30 mg/kgd un total de 5 dosis y Topiramato a 3 mg/kgd.

Discusión: Se dice que fisiopatológicamente se presenta por autoinmunidad con antígenos de mielina, proteína básica de la mielina, proteolípida y la glicoproteína de oligodendrocitos de mielina. Otro factor son las causas infecciosas como coronavirus, coxsackie, citomegalovirus, Epstein-Barr, herpes simple, hepatitis A, VIH, influenza, sarampión, rubéola, varicela zoster y virus del Nilo Occidental. Finalmente otra fuerte asociación es el antecedente posvacunal toxoide tetánico, toxoide diftérico reducido y tos ferina acelular (Tdap), hepatitis B. Las características clínicas más frecuentes: encefalopatía, la irritabilidad y la confusión son comunes; el nivel de conciencia varía desde somnolencia y letargo hasta coma franco de manera temprana hemiparesia aguda, ataxia cerebelosa, neuropatías craneales que incluyen neuritis óptica y mielopatía (mielitis transversa)



Conclusiones: El diagnóstico es clínico y radiológico con la presencia de múltiples lesiones en la sustancia blanca profunda y subcortical características de la desmielinización en la secuencia T2 y FLAIR. El tratamiento de elección es con terapia inmunomoduladora Metilprednisolona intravenosa (10 a 30 mg/kg por día, máximo 1000 mg por día) o dexametasona (1 mg/kg por día) durante tres a cinco días, seguido de una reducción gradual de los glucocorticoides orales durante cuatro a seis semanas. Siendo de segunda línea la inmunoglobulina y plasmaferesis. Pronostico la mayoría de los niños con ADEM se recuperan por completo, generalmente lentamente, durante cuatro a seis semanas, pero una minoría tiene deficiencias motoras o cognitivas persistentes

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Fridinger, S. E., & Alper, G. (2014). Defining encephalopathy in acute disseminated encephalomyelitis. *Journal of child neurology*, 29(6), 751-755.
2. Gray, M. P., & Gorelick, M. H. (2016). Acute disseminated encephalomyelitis. *Pediatric emergency care*, 32(6), 395-400..
3. Tenenbaum S, Chitnis T, Ness J, et al. Encefalomiелitis agudadiseminada. *Neurología* 2007; 68:T23.
4. Cole, J., Evans, E., Mwangi, M., & Mar, S. (2019). Acute disseminated encephalomyelitis in children: an updated review based on current diagnostic criteria. *Pediatric neurology*, 100, 26-34.



CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA EPILEPSIA INFANTIL EN EL HOSPITAL GENERAL DE OCCIDENTE DEL 2021-2023.

Dra. Terrazas Moreno B, Sanromán Tovar R., División de Pediatría, Hospital General de Occidente, Guadalajara, Jalisco, México.

Introducción: La epilepsia es una de las enfermedades más frecuentes en la atención pediátrica. La epilepsia se define como aparición súbita y paroxística de signos y síntomas secundarios a una actividad neuronal anormal, excesiva e hipersincrónica. En México se estima prevalencia de 10.8 a 20 casos por mil habitantes, por lo que es importante conocer los factores de riesgo

Objetivo: Mostrar las características clínicas, etiología, tipo de crisis y tratamiento de la epilepsia en pacientes atendidos en el Hospital General de Occidente.

Metodología: Estudio descriptivo, observacional, retrospectivo, 145 niños atendidos con diagnóstico de epilepsia captados en periodo de 2021 al 2023. Criterios de inclusión: Se revisaron las historias clínicas completas de pacientes menores de 18 años de edad. Criterios de exclusión: Pacientes sin diagnóstico confirmado y diagnóstico de crisis febriles. Clasificación en base al rango de edad y etiología de la epilepsia

Resultados: Análisis de 155 pacientes, excluyeron 10 pacientes, masculinos 81 (55.8%), femenino 64 (44.1%). Promedio de edad 6.9 años, mayor en 1 a 5 años de edad (33.1%) Clasificación de epilepsia más frecuente tipo generalizada (86.2%). Clasificación por etiología idiopática (43.1%), seguida estructural (34.6%) siendo PCI (52.8%) la causa más frecuente. Abordaje diagnóstico el electroencefalograma mostró alteración (66.2%), RM mostró alteración (35.8%), TAC es el estudio de imagen menos realizado (28.9%) siendo anormal en (12.4%). El tratamiento monoterapia a base de levetiracetam se utilizó en (43.3%), en segundo lugar valproato (25.1%). La remisión la estadística esperada es de un 6% encontramos solo 2 pacientes con recurrencia (1.3%). 9 pacientes cumplieron con criterios de curación de la epilepsia (9.2%), lo que genera un pronóstico favorable. La refractariedad suele presentarse en un 20% de los pacientes con epilepsia, nuestra población se presentó en 7 (4.8%) asociada a algún síndrome epiléptico.

Conclusión: Nuestra institución cuenta con los recursos que permite tener un control favorable de la enfermedad con una baja tasa de recurrencia y refractariedad al tratamiento

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Reséndiz-Aparicio JC, Pérez-García JC, Olivas-Peña E, García-Cuevas E, Roque-Villavicencio YL, Hernández-Hernández M, et al. Guía clínica. Definición y clasificación de la epilepsia. Revista Mexicana de Neurociencia [Internet]. 2023;20(2).
2. Fisher RS, Cross JH, French JA, Higurashi N, Hirsch E, Jansen FE, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. Epilepsia [Internet]. 2017;58(4):522–30.



3. Pérez Rodríguez A, Alonso Carballo J, Díaz Cabote N. Caracterización clínica y epidemiológica de niños epilépticos de difícil control. Rev Medica Sinerg [Internet]. 2022;7(4): e783.
4. Noriega-Morales G, Shkurovich-Bialik P. Situación de la epilepsia en México y América Latina. Anales Médicos de la Asociación Médica del Centro Médico ABC [Internet]. 2020;65(3):224–32



MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI: PSEUDODEFICIENCIA DEL GEN ARILSULFATASA B. REPORTE DECASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

Guzmán Martínez Anabel¹, Hidalgo Ostoa Miriam², Sánchez Guevara Mariel³ ¹Neurólogo pediatra adscrito al **Hospital General de Pachuca**. ²Genetista médico adscrito al Hospital General de Pachuca. ³Residente de 3er año de Pediatría médica del Hospital General de Pachuca.

Antecedentes: La Mucopolisacaridosis tipo VI (MPS tipo VI) o Síndrome de Maroteaux-Lamy, es una rara enfermedad autosómica recesiva causada por variantes patogénicas en el gen de la Arilsulfatasa B (ARSB), que codifica una de las enzimas encargadas de la degradación de los mucopolisacáridos dentro de los lisosomas. La MPS tipo VI genera acumulación de dermatán sulfato. Se estima una prevalencia que puede variar entre 1 en 43.261 hasta 1 en 1.505.160 nacidos vivos¹.

Objetivos: Dar a conocer variantes de pseudodeficiencia en un caso de MPS VI. Enfatizar la importancia de un abordaje diagnóstico integral con base en estudios clínicos, enzimáticos y moleculares.

Descripción del caso: Lactante femenino de 1 año 4 meses, sin antecedentes perinatales ni familiares de importancia. Paciente que es referida a valoración por Retraso global de los hitos del neurodesarrollo, sobre todo del área motor – gruesa. A la exploración física con Peso: 11 kg talla: 74 cm, PC 49 cm. Talla baja para su edad, macrocefalia, facies infiltrada, cara largay ancha; cejas espesas y gruesas; puente nasal bajo con narinas anchas; boca grande con paladar alto y macroglosia, cuello corto y ancho; tórax ancho y corto; abdomen con hernia umbilical; escoliosis y cifosis de columna dorsal; miembros superiores con rizomelia y limitación a la extensión articular en codo y hombro bilateralmente; mano en garra, hipoplasia de las falanges distales bilateral; miembros inferiores con rizomelia y genu valgo, con limitación a la extensión en cadera y rodilla. La paciente se encuentra en valoraciones por Oftalmología, Cardiología, Genética, Ortopedia y Neurología a fin de iniciar un abordaje multidisciplinario.

El estudio enzimático para mucopolisacaridosis reporta actividad enzimática Aril-sulfatasa "B": 1,53 $\mu\text{mol/l/h}$ (valor normal mayor a 2,35 $\mu\text{mol/l/h}$). El estudio genético mostró una variante sin sentido c.1072G>A del exón 5 y otra variante sin sentido del exón 6 c.1151G>A, referidas como variantes de pseudodeficiencia del gen ARSB.

Discusión: Las variantes de ARSB patogénicas hacen posible el asesoramiento genético; sin embargo, este enfoque puede resultar problemático debido a la alta proporción de mutaciones sin sentido en MPS VI, considerando así la posibilidad de identificar variantes genéticas que aún no están asociadas con un fenotipo clínico. ¹⁻²



Actualmente la paciente se encuentra en protocolo de estudio para valorar inicio de Terapia de reemplazo enzimático; lo cual esperamos pueda ser beneficioso ya que no contamos con evidencia de resultados en las variantes del gen documentadas en este caso.

Conclusión: La MPS VI se diagnostica mediante una combinación de hallazgos clínicos y demostración de actividad enzimática ARSB deficiente o ausente, asociado a actividad normal de las enzimas de control, principalmente sulfatasas, para excluir una deficiencia múltiple de sulfatasas. Las variantes genéticas de ARSB deben tomarse con reserva ya que en algunos casos no están asociados a un fenotipo clínico particular.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Suarez-Guerrero JL, Gómez Higuera P, et al.. Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo. Rev Chil Pediatr. 2016; 87(4) :295-304.
2. Tomanin R, Karageorgos L, et al. Mucopolysaccharidosis type VI (MPS VI) and molecular analysis: Review and classification of published variants in the ARSB gene. Hum Mutat. 2018 Dec;39(12):1788-1802.



MANIFESTACIÓN ATÍPICA DE ENCEFALITIS DE BICKERSTAFF

Ramos Serrano MJ¹ Peregüeza Cuaical C¹, García Beristain JC², Álvarez Amado DE², Ruiz Robles O². Médico residente de neurología pediátrica del HIMFG¹. Médico adscrito de neurologíapediátrica del HIMFG² Hospital Infantil de México Federico Gómez

Antecedentes. La encefalitis del tronco del encéfalo de Bickerstaff (BBE) es una entidad poco frecuente con una incidencia de 8 por cada 100 000 habitantes¹.

Caracterizada por oftalmoplejía externa, ataxia y alteración de la consciencia, todo esto asociado a anticuerpos IgG anti- GQ1b1. En los pacientes reportados en edad pediátrica se reporta un cuadro infeccioso, con un pico de gravedad de la enfermedad de 5 a 12 días presentando somnolencia o diversos niveles de alteración de la consciencia².

Se han reportado casos atípicos de BBE con cuadro clínico común al síndrome de Guillian Barré como debilidad de las extremidades (tetraparesia flácida simétrica), alteraciones sensitivas superficiales o profundas, debilidad o parálisis facial, blefaroptosis, Oftalmoplejía interna, parálisis bulbar y anomalías pupilares³.

Objetivo. Describir el caso de paciente masculino de 10 años con historia de proceso febril de 4 semanas de evolución sin aparente foco infeccioso, que presentó incontinencia urinaria progresiva así como debilidad en extremidades inferiores.

Método. A su ingreso el paciente irritable con incontinencia urinaria, diplejía flácida de extremidades inferiores con REMS abolados, con datos sugerentes de mielitis transversa, 24 horas con alteraciones en la conducta y movimientos anormales.

En manejo con metilprednisolona, inmunoglobulina y plasmaféresis. RMN de columna y encéfalo en donde se observó hiperintensidad en T2 de columna de C1 a T12 además de abarcar lesión bulbar.

48 horas posterior a la plasmaféresis con mejoría del estado de alerta ptosis palpebral y parálisis facial periférica derecha.

Resultados. Posterior a tratamiento con metilprednisolona, inmunoglobulina y plasmaféresis el paciente recuperó movilidad rostro caudal en un periodo aproximado de 2 meses, cursó con trombosis venosa profunda la cual se mantiene en manejo con servicio de Hematología y algología por dolor de difícil control.

Conclusiones. La encefalitis de Bickerstaff es una entidad poco común en población pediátrica que puede confundirse con entidades como Guillian Barré y mielitis transversa. Por lo que es necesario realizar evaluaciones neurológicas continuas para detectar esta entidad y poder mejorar pronóstico y recuperación a corto plazo.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Ding, Y., Yu, L., Zhou, S., & Zhang, L. (2020). Clinical characteristic analysis of seven children with Bickerstaff brainstem encephalitis in China. *Frontiers in Neurology*, 11, 524212.
2. Yoshikawa, K., Kuwahara, M., Morikawa, M., & Kusunoki, S. (2020). Bickerstaff brainstem encephalitis with or without anti-GQ1b antibody. *Neurology: Neuroimmunology & Neuroinflammation*, 7(6), e889.
3. Messina, G., Sciuto, S., Fontana, A., Greco, F., Oliva, C. F., Pappalardo, M. G., ... & Foti, R. (2021). On clinical findings of Bickerstaff's brainstem encephalitis in childhood. *Journal of Integrative Neuroscience*, 20(2), 509-513.



ESPASMOS EPILÉPTICOS EN UN PACIENTE CON EPILEPSIA DE LA INFANCIA CON CRISIS FOCALES MIGRATORIAS. REPORTE DE CASO

Reyes Cuayahuitl-Araceli¹ Rayo Mares-Jesús Darío², Gabriela Monserrat López Gallegos³, Miriam Andrade Hernández⁴ ¹Neuróloga Pediatra, adscrita Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ² Jefe Servicio Neurología Pediátrica, Hospital e Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ³ Residente de Neurología Pediátrica Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS. ⁴ Residente de Neurología Pediátrica Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS

Antecedentes: La epilepsia de la infancia con crisis focales migratorias es un síndrome poco frecuente y grave caracterizado por crisis focales que migran entre regiones corticales, de inicio en los primeros meses de vida, farmacorresistente, con discapacidad cognitiva grave. Las crisis tienen inicio independiente en ambos hemisferios y migran de forma aleatoria pero consecutiva en la misma crisis. Los espasmos epilépticos son infrecuentes, reportándose en distintas series entre el 7-10%. Los antecedentes y la historia del nacimiento suelen ser normales al igual que la exploración neurológica al inicio. Evolucionan con detención del desarrollo psicomotor y cuadriplejía con hipotonía; puede encontrarse microcefalia. El electroencefalograma muestra un origen multifocal; en el seguimiento en estudios de neuroimagen puede encontrarse incremento de los espacios subaracnoideo y ventricular, esclerosis hipocámpal y atrofia cerebelosa. Se han relacionado anomalías genéticas, siendo más frecuentes las del gen KCNT1.

Objetivo: Describir la presentación clínica, hallazgos electroencefalográficos y de neuroimagen en un paciente con crisis focales migratorias.

Material y métodos: Reporte de caso clínico

Resultados: Masculino de 1 año, desarrollo psicomotor normal hasta los 4 meses. Inicia al mes y medio de edad con crisis epilépticas de inicio focal motor con involucro de la musculatura orofacial y párpados, que evolucionan con movimientos tónicos, clónicos y mioclónicos de las cuatro extremidades de manera alterna y migratoria, algunas con versión ocular. A los 7 meses presenta espasmos en extensión en salvos. Las crisis han incrementado en frecuencia, presentando hasta 30. RM de encéfalo: atrofia corticosubcortical. Cuenta con 3 registros de EEG con actividad irritativa cortical de focos múltiples.

Conclusiones: la epilepsia con crisis focales migratorias es un síndrome infrecuente, pero su asociación con espasmos epilépticos es mucho más raro, el abordaje es complejo, aunque comúnmente se asocia a alteraciones genéticas, el tratamiento un reto para el especialista, el esquema antiepiléptico debe dirigirse a los diferentes tipos de crisis, se ha documentado que las benzodiazepinas a dosis altas disminuyen la frecuencia de crisis. El pronóstico es malo, con discapacidad neurológica grave y esperanza de vida reducida.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. McTague et al. Migrating partial seizures of infancy: expansion of the electroclinical, radiological and pathological disease spectrum. *Brain* 2013. [Consulted 17 Apr 2024]; 136; 1578-1591. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3634200/>



2. Lopez I, Varela X, Marca S. Síndromes Epilépticos En Niños Y Adolescentes. Rev. Med. Clin. Condes [Internet]. 2013 [citado 17 Abr 2024]; 24(6): 915-927. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864013702451>
3. Barcia G et al. Epilepsy with migrating focal seizures: KCNT1 mutation hotspots and phenotype variability. Neurol Genet [Internet]. 2019 [Consulted 17 Apr 2024]; 5:e363. Available at: <https://www.neurology.org/doi/pdf/10.1212/NXG.0000000000000363>
4. Appendino J, Appendino J. Encefalopatías epilépticas determinadas genéticamente. Medicina (B. Aires) [Internet]. 2019 Sep [citado 17 Abr 2024]; 79 (Suppl 3): 42-47. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802019000700011&lng=es.
5. International League Against Epilepsy. Epilepsy Of Infancy With Migrating Focal Seizures. EpilepsyDiagnosis.org. Diagnostic manual [Internet]. [Consulted 17 Apr 2024]. Available at:



ESCLEROSIS MÚLTIPLE PRIMARIA PROGRESIVA EN PEDIATRÍA. SERIE DE CASOS.

Autores: Reyes Cuayahuitl-Araceli¹ Rayo Mares-Jesús Darío², Alfredo Castro Ruiz³, Villegas-Campos Maryana³

¹Neuróloga Pediatra, adscrita Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ² Jefe Servicio Neurología Pediátrica, Hospital de Pediatría CMN siglo XXI, IMSS, ³ Residente de Neurología Pediátrica Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS.

Antecedentes: La esclerosis múltiple progresiva primaria (EMPP) ocurre en aproximadamente entre 5-7% de la población pediátrica con diagnóstico de esclerosis múltiple (EM), se caracteriza por deterioro neurológico constante, progresivo, sin resolución y con ausencia de brotes. Las manifestaciones clínicas de la EMPP difieren de las formas recurrentes, pues esta suele cursar con paraparesia espástica sin un nivel sensorial claro (80-85%), ataxia cerebelosa (10-15%) y en menor medida síntomas cognitivos, del tronco encefálico o visuales (2-4%). El diagnóstico es con base a los criterios de McDonald 2017 (1 año de enfermedad progresiva, al menos 2 hallazgos compatibles con EM, en RM y/o mediante el estudio de líquido cefalorraquídeo). La terapia inmunológica con anticuerpos monoclonales ayuda a lentificar el progreso de la enfermedad, sin aportar otra modificación a la historia natural de esta. Sin embargo, no es accesible para la mayoría de la población. El pronóstico es malo.

Objetivo: Describir las características clínicas de pacientes pediátricos con EMPP.

Material y métodos: Reporte de tres casos clínicos

Resultados: **Caso 1.** 15 años, presenta ataxia, evoluciona a disartria, temblor de intención, dismetría, disdiadococinesa bilateral, además de deterioro cognitivo. Lesiones periventriculares, yuxtacortical frontal, parietal y temporal, mesencéfalo y puente. Bandas oligoclonales positivas. Se EDDS 6.5 puntos. Se inicia manejo con metilprednisolona 30mg/kg/dosis. Tratamiento Interferón B 8 000 000 unidades SC cada 48 horas. Último EDDS 4.5.

Caso 2. 8 años, presenta oftalmoplejía y paresia fasciocorporal izquierda. RMN lesiones en encefalo y medula. Manejo con metilprednisolona, interferón B. Sin recuperación neurológica, persistencia de hemiparesia izquierda progresión de sintomatología agregándose afasia motora al año, y paraparesia con nivel sensitivo T 10 al año y medio.

Caso 3. 10 años, paraparesia y pérdida de control de esfínteres. RM lesiones frontotemporal, periventricular, puente, mesencéfalo y cerebelo bilateral y medula, se agregó déficit sensitivo y motor. Tratamiento anticuerpomonoclonal.

Conclusiones: La EMPP es la variante de esclerosis con peor pronóstico, el cuadro clínico y evolución son bien reconocidos en edad adulta, por la infrecuencia en pediatría podría no identificarse de manera adecuada, reconocer la patología y el inicio de tratamiento convencional no ha tenido buenos resultados, será importante la búsqueda de terapia comúnmente usada en adultos, en búsqueda de opciones que favorezcan la evolución en estos pacientes.



Referencias Bibliohemerográficas::

1. Abdelhak A, Weber MS, Tumani H. Primary progressive multiple sclerosis: Putting together the puzzle. *Front Neurol* [Internet]. 2017 [citado el 14 de abril de 2024];8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3389/fneur.2017.00234>
2. Abdel-Mannan O, Cortese R, Wassmer E, Hemingway C, Thompson A, Brownlee W, et al. Primary progressive multiple sclerosis presenting under the age of 18 years: Fact or fiction? *Mult Scler* [Internet]. 2021 [citado el 15 de abril de 2024];27(2):309–14. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32124676/>
3. Pozzilli C, Pugliatti M, Vermersch P, Grigoriadis N, Alkhawajah M, Airas L, et al. Diagnosis and treatment of progressive multiple sclerosis: A position paper. *Eur J Neurol* [Internet]. 2023 [citado el 15 de abril de 2024];30(1):9–21. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36209464/>
4. Braune S, Bluemich S, Bruns C, Dirks P, Hoffmann J, Heer Y, et al. The natural history of primary progressive multiple sclerosis: insights from the German NeuroTransData registry. *BMC Neurol* [Internet]. 2023;23(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s12883-023-03273-9>
5. Blok KM, van Rosmalen J, Tebayna N, Smolders J, Wokke B, de Beukelaar J. Disease activity in primary progressive multiple sclerosis: a systematic review and meta-analysis. *Front Neurol* [Internet]. 2023 [citado el 18 de abril de 2024];14. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38020591/>



ALTERACIONES REGULATORIAS EN PREESCOLARES CON DIAGNÓSTICO DE RETRASO EN EL DESARROLLO Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA.

González Gallardo, D/ Maestría en Rehabilitación Neurológica, Universidad Autónoma Metropolitana Rivera González, R. / Centro de Investigación del Neurodesarrollo, Instituto Nacional de Pediatría Corral Guillé, I. / Centro de Investigación del Neurodesarrollo, Instituto Nacional de Pediatría

Antecedentes: La evaluación y diagnóstico del Trastorno del Espectro Autista (TEA) se ha modificado a lo largo de los años. Complementar el diagnóstico con las dificultades en los procesos regulatorios, provee más información sobre el perfil específico de cada paciente.

Objetivo: Establecer criterios para el diagnóstico de Alteraciones Regulatorias en preescolares con TEA y con Retraso en el desarrollo utilizando la Escala de Regulación y Socioemocional (ERSE).

Material y métodos: Se aplicó la ERSE en 229 niños de 36 a 72 meses, pertenecientes a tres grupos: Desarrollo normal, Retraso en el Desarrollo sin TEA y TEA. Se compararon las puntuaciones, las frecuencias de alteración y la distribución de respuestas esperadas por indicador.

Resultados y Discusión: Sólo las puntuaciones de la regulación cognitiva de la ERSE mostraron diferencias del grupo TEA y Retraso con el grupo Desarrollo normal. Mientras que en las categorías tipo de regulación se observan diferencias entre los tres grupos, Las diferencias fueron más evidentes cuando se compararon las proporciones de respuestas indicativas de regulación adecuada, las indicativas de hiporeactividad e hiperreactividad fueron mayores en el Retraso sin Tea y mucho mayores en TEA, siendo más extremos los perfiles de alteración de regulación emocional y cognitiva en los niños con TEA. Finalmente se describen los patrones predominantes de regulación asociados a TEA

Conclusiones: Combinar las puntuaciones generales con las proporciones de tipo de respuesta ofrece mayor sensibilidad diagnóstica y posibilidades de caracterización. Los resultados obtenidos sugieren la importancia de considerar los patrones regulatorios como parte de la caracterización diagnóstica del TEA.

Proyecto INP: 2014/086.

Financiamiento externo. Fundación Gonzalo Rio Arronte proyecto S.631

Referencias Bibliohemerográficas::

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association Publishing; 2013.
2. Uljarevic M, Hamilton A. Recognition of emotions in autism: A formal meta-analysis. *J Autism Dev Disord.* 2013;43(7):[paginas]. doi:10.1007/s10803-012-1695-5.
3. Mazefsky CA, Herrington J, Siegel M, Scarpa A, Maddox BB, Scahill L, White SW. The role of emotion regulation in autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2013;52(7):679–688. doi:10.1016/j.jaac.2013.05.006.



4. Berkovits L, Eisenhower A, Blacher J. Emotion regulation in young children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2017;47(1):68–79. doi:10.1007/s10803-016-2922-
5. Hill E, Berthoz S, Frith U. Brief report: Cognitive processing of own emotions in individuals with autistic spectrum disorder and in their relatives. *J Autism Dev Disord*. 2004;34:[paginas]. doi:10.1023/B:JADD.0000022613.41399.14.
6. Rubenstein JLR, Merzenich MM. Model of Autism: Increased Ratio of Excitation/Inhibition in Key Neural Systems. *Genes, Brain and Behavior*. 2003;2:255-267. doi:10.1034/j.1601-183X.2003.00037.x.
7. Geurts HM, van den Bergh SFWM, Ruzzano L. Prepotent Response Inhibition and Interference Control in Autism Spectrum Disorders: Two Meta-Analyses. *Autism Res*. 2014;7(4):407–420. doi:10.1002/aur.1369.
8. Charman T, Gotham K. Measurement Issues: Screening and diagnostic instruments for autism spectrum disorders – lessons from research and practice. *Child Adolesc Ment Health*. 2014;18(1):52–63. doi:10.1111/j.1475-3588.2012.00664.x.
1. Gotham K, Bishop SL, Lord C. Diagnosis of autism spectrum disorders. In: Amaral DG, Dawson G, Geschwind DH, editors. *Autism Spectrum Disorders*. New York: Oxford University Press; 2011. p. 30-43.
2. Albores-Gallo L, Escoto-Lopez JJ, Torres-Suarez GT, Carmona-Ruiz B, Solis-Bravo MA, Tapia Guillen LG, et al. Validity of the diagnostic interview CRIDI-autism spectrum disorders as a gold standard for the assessment of autism in Latinos and Mexicans. *Neuropsychiatry*. 2019;9(01):2047–2055. doi:10.4172/Neuropsychiatry.1000550.



SÍNDROME DE PARRY- ROMBERG REPORTE DE UN CASO PEDIÁTRICO

Dra. Duran Peña v ¹ Dr. Osiris Ruiz Robles ² ¹ Médico residente de neurología pediátrica HIMFG. ²Médico adscrito de neurología pediátrica HIMFG

Antecedentes: El síndrome de Parry- Romberg o hemiatrofia facial progresiva es un trastorno neurodegenerativo de etiología desconocida(1), afecta con mayor frecuencia a sexo femenino (2). Se caracteriza por hemiatrofia facial progresiva de tejido celular subcutáneo, piel, tejido conectivo, musculo y hueso, se asocia a esclerodermia lineal en 'estocada de sable' afectando el cuero cabelludo frontoparietal. También puede asociarse a anomalías dentarias (50%), migraña/dolor facial (45%) atrofia de lengua (25%) hemiatrofia de brazo, tronco o pierna ipsilateral (20%), alteración oftalmológica y epilepsia (10%), en la resonancia magnética puede haber cambios ipsilaterales a la lesión cutánea (1), entre la etiología se relaciona a neurovasculitis autoinmune, neuritis trigeminal e infección por herpes que condiciona a un incremento simpática que se manifiesta como atrofia facial. El diagnóstico es clínico con característica de atrofia facial unilateral, existen 4 tipos donde el 1 y 2 afecta a tejido a nivel facial y piel puede afectarse los senos paranasales(2)

Objetivo: documentar características fenotípicas de paciente pediátrico con Síndrome de Parry Romberg

Método: Escolar femenina de 7 años de edad quien desde los 4 años inició con crisis epilépticas focales caracterizadas por automatismos manuales de predominio izquierdo, y también presenta crisis con movimientos clónicos, versión oculocefálica a la derecha, de 6-8 minutos de duración, se inició tratamiento en base a Levotiracetam a 40 mg kg día. Al examen físico con implantación capilar anterior y posterior irregular, frente amplia con hundimiento en región frontal izquierdo, escasas cejas, nariz con puente alto, base angosta, labios delgados sin atrofia lingual ni desviación de uvula, pabellones auriculares con hélix ligeramente en punta, trastorno del lenguaje con dificultad para la pronunciación de consonantes, resto sin alteración.

Resultados: Resonancia magnética con áreas subcorticales con incremento de intensidad de la señal en sustancia blanca en hemisferio cerebral izquierdo con pérdida del volumen ipsilateral. Además de quistes aracnoideos retrocerebeloso y temporal izquierdo. Electroencefalogramas sin actividad epiléptica. Valoración oftalmológica sin alteración, en seguimiento con Pediatría de Neurodesarrollo

Conclusiones: El síndrome de Parry Romberg es una patología muy rara donde el dato para su sospecha es la asimetría facial sin causa aparente, requiere manejo multidisciplinario y no tiene tratamiento curativo, se apoya a cirugía estética para corregir la malformación.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Mejía-Escobar CK, Sánchez-Sierra LE, Luisa Salgado A. Síndrome de parry-romberg: hemiatrofia facial progresiva. Reporte de caso. Rev Cient Cienc Med. 2020; 23(2): 262-26
2. Kumar M, Singla R, Singh G, et al. (July 06, 2023) Parry Romberg Syndrome: A Case Report and an Insight Into Etiology. Cureus 15(7): e41465. DOI 10.7759/cureus.41465



ATAXIA TELANGIECTASIA FAMILIAR Y ESPORÁDICA, DESCRIPCIÓN DE CASOS

Dra. Armejo Chávez Luz Elena¹ ¹Neuróloga pediatra. Médico adscrito a Centro Médico Nacional de Occidente (CMNO) IMSS

Antecedentes: La ataxia telangiectasia es un desorden autosómico recesivo que se sospecha por una combinación de características clínicas: ataxia, movimientos anormales de los ojos e inestabilidad postural. La confirmación se establece por la deficiencia o ausencia de la proteína ATM.

Objetivo: Presentar tres casos, dos de ellos en una misma familia, cuya presentación difiere siendo en el primero con apraxia aculomotora, el segundo con tuberculosis miliar y el tercer caso con trastorno de la marcha. En neurología son abordados ya con afectación neurológica severa.

Material y métodos: Primer paciente femenino de 7 años de edad con caídas frecuentes al inicio de la marcha llevando seguimiento por ortopedia y rehabilitación. Es valorada en CMNO a los 7 años con apraxia oculomotora, telangiectasias oculares, reflejos pendulares, disdiacocinesias y ataxia. Dos hermanos: niña de 7 años que inicia a los 3 años con tuberculosis miliar e infecciones recurrentes. A los 6 años trastorno de la marcha. Exploración: disartria, disdiacocinesias y ataxia. Niño de 11 años que inicia a los 9 años con caídas frecuentes y temblor. En un año incapacidad para la marcha. Exploración: telangiectasias, temblor con ataxia troncal y a la marcha.

Resultados: Primer paciente con telangiectasias y apraxia oculomotora. Alfafetoproteína: 79. Deficiencia selectiva de IgG2, 3 y 4. Rm cráneo simple con atrofia cerebelosa. Dos hermanos: niña de 7 años con telangiectasias. Alfafetoproteína 67. Deficiencia IgA. Tc cráneo con atrofia cerebelosa mutación patogénica heterocigota del gen ATM c.29+21+1g A. Niño de 11 años telangiectasias. Alfafetoproteína 3300. Rm cráneo con atrofia cerebelosa.

Conclusiones: La ataxia telangiectasia debe ser sospechada por la combinación de síntomas neurológicos como ataxia, anomalía en los movimientos oculares e inestabilidad postural aunado a uno o más alteraciones de laboratorios específicos como elevación de alfafetoproteína, deficiencia de IgA, linfopenia. Se corrobora con la deficiencia o ausencia de proteína ATM

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Rothblum-Oviatt, C., Wright, J., Lefton-Greif, M. A., McGrath-Morrow, S. A., Crawford, T. O., & Lederman, H. M. (2016). Ataxia telangiectasia: a review. *Orphanet journal of rare diseases*, 11, 1-21.
2. Amirifar P, Ranjouri MR, Lavin M, Abolhassani H, Yazdani R, Aghamohammadi A. *Expert Rev Clin Immunol*. 2020;16(9):859-871
3. Fortuna J, Rodrigues AL, Pires P. *Pediatr Neonatol*. 2022; 63(5):551-552
4. Cavone, F., Cappelli, S., Bonuccelli, A., D'Elia, S., Costagliola, G., Peroni, D., ... & Consolini, R. (2023). Ataxia Telangiectasia Arising as Immunodeficiency: The Intriguing Differential Diagnosis. *Journal of Clinical Medicine*, 12(18), 6041.



MANIFESTACIONES CUTÁNEAS Y NEUROLÓGICAS POCO FRECUENTES EN PACIENTE CON DEBUT DELUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

Dra. Duran Peña V ¹ Dra. Pichardo Ordoñez N ² Dr. Hernández Aguilar J ^{3,1,2} Médico residente de Neurología Pediátrica HIMFG ³ Jefe de Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG

Antecedentes: El lupus eritematoso sistémico (LES) es enfermedad autoinmune crónica multisistémica, inflamatoria con manifestaciones clínicas diversas a distintos órganos y sistemas, tiene una incidencia de 1.8 a 7.6 casos por cada 100,000. Entre la afectación neurológica a nivel central presenta: meningitis aséptica, enfermedad cerebrovascular, síndrome desmielinización, corea, mielopatía, crisis epilépticas, alteración del estado de conciencia, depresión severa, psicosis. (2) A nivel periférico presenta: polirradiculoneuropatía desmielinizante aguda inflamatoria, miastenia gravis, neuropatía craneal, plexopatía. (1) Entre las manifestaciones cutáneas crónicas encontramos lupus discoide localizado, generalizado, hipertrófico o verrugoso, si es subagudo anular o papuloescamoso y las inespecíficas

Objetivo: Describir manifestaciones poco frecuentes neurológicas y cutáneas en el debut de lupus eritematoso sistémico

Método: Femenina de 10 años presenta desde 2022 lesiones vesiculares en ambos pies que se tornan pruriginosas extendiéndose a extremidades inferiores y superiores formando placas con base eritematosa, En 2023 presenta dificultad para la marcha siendo progresiva limitando bipedestación y debilidad generalizada, parestesias en miembros inferiores, ptosis bilateral, disfagia, voz nasal con datos de neuropatía periférica.

Resultados: Se realiza panel completo de anticuerpos, presencia de filamentos anti de DNA 148.08, elevación Velocidad de eritrosedimentación en 62 mm/hr. Electromiografía con datos miopáticos no concluyentes, panel miopático negativo. Tomografía de cintura pélvica con supresión de grasa sin datos de miositis. RMN de encéfalo, tomografía de alta resolución de tórax normal. Paciente si alteracion en perfil renal ni examen general de orina, biopsia de piel con hiperqueratosis con degeneración basal en la dermis superficial con infiltrado mononuclear perivascular concordante con LES.

Conclusiones: El diagnóstico es un reto clínico debido a las manifestaciones sistémicas, en cuanto a manifestaciones neurológicas son comunes episodios de psicosis. lo neurologico presentan psicosis y menos frecuente alteracion periférica. En nuestra paciente con datos de neuropatía periférica además de dermatosis en extremidades inferiores, cumpliendo criterios para LES se inició tratamiento inmunológico, con adecuada evolución y resolución parcial de los síntomas. Es importante un diagnóstico y terapia inmunológica oportuna para evitar complicaciones.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Hanly JG, Urowitz MB, Su L, Bae SC, Gordon C, Wallace DJ, Clarke A et al. Prospective analysis of neuropsychiatric events in an international disease inception cohort of patients with systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis.* 2010;69(3):529. Epub 2009 Apr 8.
2. Pons-Estel G, Catoggio L, Cardiel M, Bonfa E, Caeiro F, Sato E et al. Lupus in Latin-American patients: lessons from the GLADEL cohort. *Lupus.* 2018;24(6):536-545



SÍNDROME DE DOLOR REGIONAL COMPLEJO EN PEDIATRÍA: SERIE DE CASOS DOCUMENTADOS EN EL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO.

Herrera Ruvalcaba E.V.¹ García Beristain JC², Espinoza Montero R.³

Médico Residente de Neurología Pediátrica HIMFG (1), Jefe del Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG (2) Médico Adscrito del Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG (3)

Antecedentes: El Dolor Regional Complejo conocido como Distrofia Simpática Refleja, Causalgia o Síndrome de Südeck, se caracteriza por dolor regional predominantemente distal, alteraciones sensitivas, cambios de temperatura, disfunción vasomotora, edema, retraso en la recuperación funcional. La duración y magnitud de las manifestaciones clínicas varían dependiendo del tipo del que se trate. Condicionando manifestaciones psicológicas asociadas. Se clasifica en 2 tipos: con o sin daño a nervio periférico.

Objetivo: Describir cuatro casos de pacientes con Síndrome de Dolor Regional Complejo valoradas en el Hospital Infantil de México.

Método:

Caso 1: Femenino de 10 años, previamente sana; sin factor desencadenante aparente inicia meses previos a su ingreso con alodinia en extremidad superior derecha, posteriormente en hemicuerpo derecho con limitación de la movilidad, aumento de volumen y alteraciones autonómicas hemicorporales derechas. Recuperación promedio 2-3 meses.

Caso 2: Femenino de 12 años previamente sana, inicia un mes previo a ingreso con dolor abdominal de 7 días de evolución, posteriormente alodinia en hemicuerpo izquierdo, posición antálgica, alteraciones autonómicas del hemicuerpo afectado. Recuperación promedio 4 meses.

Caso 3: Masculino de 16 años con antecedente de síncope neurocardiogénico y epilepsia focal estructural diagnosticada a los 14 años. Inicia dos meses previos a ingreso con dolor en hombro izquierdo que incrementaba al movimiento, progresión a codo y antebrazo en 24 horas, 48 horas después se agrega alodinia en hemicuerpo izquierdo que imposibilitaba la bipedestación. Recuperación promedio de 1 mes con recaída al año de primer cuadro, recuperación promedio 3 meses.

Caso 4: Femenino de 14 años de edad inicia dos meses previos a ingreso con cervicalgia que imposibilitaba la movilización lateral del cuello, inicia con dolor de extremidades superiores y alodinia, finalmente con dolor en hemicuerpo derecho. Recuperación en una semana.

Resultados:

Caso 1: VCN y PESS con RETARDO en la conducción para nervio tibial posterior derecho.

Caso 2: VCN RETARDO en la conducción del nervio tibial posterior izquierdo. PEEES normal.

Caso 3: EEG: Normal, RMN: displasia cortical, VCN: conducción limítrofe sin anormalidad.

Caso 4: sin paraclínicos



Conclusiones: El diagnóstico se realiza según los criterios de Budapest. El paciente debe tener un síntoma y signo de cada criterio en el momento del diagnóstico: dolor continuo, desproporcionado con respecto al evento desencadenante. Un signo y síntoma de cambio sensorial, vasomotor, edema y motor/trófico que no se explica por otro diagnóstico o causa. Aunque el síndrome de dolor regional complejo ha sido una entidad reconocida durante años, no existe evidencia clara para los tratamientos de primera línea; sin embargo, se han desarrollado nuevas tecnologías que son aplicables en el tratamiento.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Kessler A, Yoo M, Calisoff R. Complex regional pain syndrome: An updated comprehensive review. *NeuroRehabilitation*. 2020;47(3):253-264. doi: 10.3233/NRE-208001. PMID: 32986618.
2. Bakr SM, Knight J, Johnson SK, Williams AE, Tolley JA, Raskin JS. Spinal Cord Stimulation Improves Functional Outcomes in Children With Complex Regional Pain Syndrome: Case Presentation and Review of the Literature. *Pain Pract*. 2020 Jul;20(6):647-655. doi: 10.1111/papr.12882. Epub 2020 Apr 13. PMID: 32190956.
3. Hernández-Porras BC, Plancarte-Sánchez R, Alarcón-Barrios S, Sámano-García M. Síndrome doloroso regional complejo: revisión [Complex regional pain syndrome: A review]. *Cir Cir*. 2017 Jul-Aug;85(4):366-374. Spanish. doi: 10.1016/j.circir.2016.11.004. Epub 2016 Dec 19. PMID: 28007291



SÍNDROME DE DYKE DAVIDOFF-MASON: A PROPÓSITO DE UN CASO DOCUMENTADO EN EL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ.

Herrera Ruvalcaba E.V.¹ Espinosa Galindo D.E.¹ García Beristain JC², Espinoza Montero R.³ Médico Residente de Neurología Pediátrica HIMFG (1), Jefe del Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG (2) Médico Adscrito del Departamento de Neurología Pediátrica HIMFG (3)

Antecedentes: El Síndrome de Dyke-Davidoff -Masson es una patología rara, de etiología indeterminada. Su presentación ha sido registrada con más frecuencia en la infancia y rara en edad adulta. Se caracteriza por presentar hemiparesia, crisis epilépticas asimetría facial y disparidad intelectual. Para el diagnóstico de esta enfermedad es necesario la clínica y estudios de imagen con hallazgos característicos.

Objetivo: Describir el caso de un paciente femenino de 14 años de edad con diagnóstico de DykeDavidoff-Mason

Método: Paciente femenino de 14 años de edad con inicio de crisis epilépticas focales hemicorporales derechas de difícil control al año 6 meses, hemiparesia derecha a los 8 meses de edad, asimetría facial, discapacidad intelectual severa. Se realiza videoelectroencefalograma y resonancia magnética nuclear con hallazgo compatible con Síndrome de Dyke Davidoff Masson.

Resultados: Resonancia Magnética Nuclear de Encéfalo con evidencia de hemiatrofia cerebral. Videoelectroencefalograma: brotes de ondas agudas bilaterales independientes con propagación hemisférica. SPECT: Zonas de hipoperfusión moderada a severa hemisferio izquierdo.

Conclusiones: El síndrome de Dyke-Davidoff-Masson (DDMS), o hemiatrofia cerebral, fue descrito por primera vez en 1933 por Dyke, Davidoff y Masson. Es una enfermedad rara que ocurre después de una lesión cerebral y causa hipoplasia en un hemisferio cerebral. La enfermedad se presenta con diferentes grados clínicos y puede caracterizarse por crisis epilépticas, contralaterales, hemiparesia o hemiplejía, discapacidad intelectual, asimetría facial, trastornos del lenguaje y del habla, problemas de aprendizaje, movimientos coreicos contralaterales, trastornos sensoriales y marcha inestable, entre otros. El pronóstico también es variable y hay evidencia de que mejora cuando los síntomas aparecen después de los dos años de edad.



Referencias Bibliohemerográficas:

1. Rondão MBA, Hsu BRRHS, Centeno RS, de Aguiar PHP. Dyke-Davidoff-Masson syndrome: Main clinical and radiological findings- systematic literature review. *Seizure*. 2023 Aug;110:58-68. doi: 10.1016/j.seizure.2023.04.020. Epub 2023 Jun 3. PMID: 373277
2. Li C, Chen G. Dyke-Davidoff-Masson syndrome: A rare case report. *Am J Med Sci*. 2023 Nov;366(5):e86-e87. doi: 10.1016/j.amjms.2023.06.008. Epub 2023 Jun 14. PMID:



EVENTO VASCULAR CEREBRAL COMO PRESENTACIÓN DE VASCULITIS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL ASOCIADA A INFECCIÓN POR *BARTONELLA HENSELAE* Y *BORRELIA BURGENDORFERI*

De la Fuente-Silva FM¹, Jiménez-Mejinez S¹, Silva-Ramírez, MA¹, Trejo-Santa Olalla YA¹, Anaya-Solorzano M², Gordillo-Pérez G³. Instituto Mexicano Del Seguro Social. UMAE Hospital General ``Dr.Gaudencio González Garza`` Centro Médico Nacional La Raza¹, Hospital Regional de AltaEspecialidad de Veracruz², UMAE Hospital de Pediatría `` Dr. Silvestre Frenk Freund`` Centro Médico Nacional SXXI³.

Antecedentes: La Vasculitis del Sistema Nervioso Central (SNC) abarca un grupo de enfermedades que ocasionan inflamación en los vasos cerebrales y rara vez médula espinal. Puede manifestarse como enfermedad sistémica, infecciosa y neoplásica. Su cuadro clínico abarca desde un Evento Vascular Cerebral (EVC), hemorragia intracerebral, aneurismas, crisis epilépticas, movimientos anormales, neuritis óptica, cefalea, entre otros.

Objetivo: Presentación de caso de EVC como manifestación de Vasculitis del SNC secundaria a infección por *Bartonella henselae* y *Borrelia burgdorferi*.

Presentación de caso: Masculino de 3 años, originario de Hidalgo, contacto con gatitos, cursa con IVRS 15 días previos. Sufre caída de su propia altura, vómito, lateralización de la marcha a la izquierda, acude a su HGZ 3 días después, se realiza Tomografía (TC) cráneo con lesión isquémica en hemisferio cerebeloso izquierdo, enviado a HG CMN La Raza. A su ingreso con nistagmo, REMs pendulares, marcha atáxica con lateralización a la izquierda, AngioRM de cráneo con lesión isquémica hemisferio cerebeloso izquierdo, hipoplasia Arteria Vertebral derecha, Arteria Basilar y sus ramas, hidrocefalia triventricular activa, se inicia Dexametasona a 0.75 mg/kg/día y Acetazolamida por 7 días ante herniación amigdalina. Valorado por Neurocirugía sin ameritar manejo quirúrgico, Hematología descarta trastorno de coagulación. Se realiza Angiografía cerebral con vasos displásicos en Arteria cerebelosa izquierda, arteria cerebral posterior derecha que sugiere vasculitis, hipoplasia de la arteria cerebelosa superior izquierda y arterias cerebrales posteriores de manera bilateral, circulación fetal posterior persistente de manera bilateral. Se realiza abordaje de estudio para descartar etiología reumatológica e infecciosa: AngioTC toracoabdominal normal, citológico y citoquímico de líquido cefalorraquídeo dentro de rangos normales, GeneXpert para *Mycobacterium tuberculosis* negativo, PCR anidada en sangre positiva para *Borrelia burgdorferi* y *Bartonella henselae*. Valorado por Infectología Pediátrica iniciando tratamiento con Rifampicina 10 mg/kg/d cada 24 hrs, Trimetoprima/sulfametoxazol 8 mg/kg/d cada 12 hrs 6 semanas, Ceftriaxona 100 mg/kg/d por 14 días, Prednisona 1 mg/kg/d por 6 semanas.

Conclusiones: Múltiples agentes infecciosos pueden ocasionar Vasculitis del SNC, siendo de los menos frecuentes *Borrelia burgdorferi* y *Bartonella henselae*. El tratamiento



antimicrobiano temprano disminuye el proceso inflamatorio y en casos severos se utilizan los esteroides como coadyuvante.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Benseler S, Pohl D. Childhood central nervous system vasculitis. *Handb Clin Neurol.* 2013;112:1065-1078.
2. Jacobi C, Schwark C, Kress B, Hug A, Storch-Hagenlocher B, et al. Subarachnoid hemorrhage due to *Borrelia burgdorferi*-associated vasculitis. *Eur J Neurol.* 2006;13(5):536-538.
3. Lidar M, Lipschitz N, Langevitz P, Shoenfeld Y. The infectious etiology of vasculitis. *Autoimmunity.* 2009;42(5):432-438.



INFECCIÓN LATENTE POR TUBERCULOSIS EN ADOLESCENTE CON NEUROPATÍA ÓPTICA INFLAMATORIA RECURRENTE CRÓNICA

De la Fuente-Silva FM¹, Jiménez-Mejinez S¹, Silva-Ramírez, MA¹, Montiel-RodríguezCS², Anaya-Solorzano M³, Argüelles-Guerrero AG⁴ Instituto Mexicano Del Seguro Social. UMAE Hospital General “Dr.Gaudencio González Garza” Centro Médico Nacional La Raza¹, Hospital General de Zona No. 197², Hospital Regional de Alta Especialidad de Veracruz³, Hospital de Infectología “Dr. Daniel Méndez Hernández”⁴.

Antecedentes: La Infección Latente por Tuberculosis (LTBI) se define como un estado de respuesta inmune persistente a la estimulación por antígenos de *Mycobacterium tuberculosis* sin manifestaciones clínicas ni radiológicas de Tuberculosis. El uso de corticoesteroides, inmunomoduladores e inmunosupresores predispone a un alto riesgo de infecciones en pacientes con enfermedades autoinmunes, como es la Neuropatía Óptica Inflamatoria Recurrente Crónica (CRION) donde existe corticodependencia.

Objetivo: Presentación de caso de Infección Latente por Tuberculosis con CRION.

Presentación de caso: Femenino de 17 años con cefalea, dolor retro ocular izquierdo, defecto pupilar aferente bilateral, agudeza visual y colorimetría conservada, se sospecha en Neuritis óptica bilateral (NO) administrándose Metilprednisolona (MTP) 1 gr por 5 días, Resonancia magnética (RM) de cráneo y columna con Neuritis óptica bilateral, médula espinal sin alteraciones, egresa con Prednisona dosis reducción. Tres meses después presenta cefalea, disminución de agudeza visual, dolor retro ocular y defecto pupilar aferente bilateral, colorimetría conservada, diagnosticándose NO, se administra MTP 5 días, RM cráneo y columna con ambos nervios ópticos engrosados, tortuosos, médula espinal sin alteraciones, Potenciales evocados visuales (PEV) normales, egresa con esteroide dosis reducción hasta suspender. Presenta tercer cuadro de NO, se detecta corticodependencia, sospechándose en CRION, Anticuerpos AQP4 y AntiMOG negativos, PEV normales, se mantiene con esteroide dosis mantenimiento. Presenta 3 cuadros más de Neuritis óptica, iniciando Inmunoglobulina humana a 2 gr/kg, ante futuro manejo con inmunosupresores se realiza prueba de tuberculina siendo positiva catalogándose como LTBI, Tomografía de tórax sin alteraciones, tratada con Isoniacida 300 mg cada 24 hrs por 6 meses. Se administran en total 4 ciclos de Inmunoglobulina humana, manteniéndose asintomática, pruebas de función hepática en rangos normales. Continúa con Prednisona dosis reducción, se inicia Micofenolato de mofetilo con adecuada tolerancia sin presentar nuevos cuadros de NO.

Conclusiones: Deben realizarse pruebas para detección de Tuberculosis, ya sea prueba de tuberculina o quantiferon, previo al inicio de tratamiento con esteroides, inmunomoduladores e inmunosupresores en pacientes con enfermedades autoinmunes ya que la Tuberculosis puede presentarse como infección activa o latente. Del 5 al 10%



de pacientes con LTBI no tratada, pueden progresar a enfermedad activa, presentándose en adolescentes del 10-15%.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Kim KH, Kim SH, Park NY, Kim MJ, et al. Latent tuberculosis infection in Korean patients with multiple sclerosis and neuromyelitis optica spectrum disorder. *Mult Scler Relat Disord.* 2024;81:105145.
2. Goletti D, Delogu G, Matteelli A, Migliori GB. The role of IGRA in the diagnosis of tuberculosis infection, differentiating from active tuberculosis, and decision making for initiating treatment or preventive therapy of tuberculosis infection. *Int J Infect Dis.* 2022;124 Suppl 1:S12-S19.
3. Petzold A, Plant GT. Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy: a systematic review of 122 cases reported. *J Neurol.* 2014;261(1):17-26.



RELACIÓN ENTRE LA TEMPERATURA AMBIENTAL MÁXIMA Y LOS CASOS DE SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ EN EL ESTADO DE SONORA EN EL PERIODO 2013-2023.

Sanchez-Magdaleno N, Durán-De la Re A, Cruz-Loustaunau D. Hospital Infantil del Estado de Sonora.

Antecedentes: El síndrome de Guillain-Barré (SGB) constituye una polirradiculoneuropatía autoinmune que provoca una parálisis flácida aguda (1), su desencadenante más común son las infecciones previas, en aproximadamente tres cuartos de los casos. Entre los agentes se encuentran *Campylobacter jejuni*, *Mycoplasma pneumoniae* y *citomegalovirus* (2). Se ha demostrado el comportamiento cíclico de algunas enfermedades infecciosas, con patrones estacionales específicos (3). En los determinantes se encuentra la supervivencia de agentes infecciosos, la cual está condicionada por variables climáticas (4). Dado que los principales patógenos relacionados con el SGB tienen patrones cíclicos distintos, no se ha determinado la estacionalidad de esta condición. En este estudio empleamos la temperatura como determinante para investigar este fenómeno.

Objetivo: Determinar si existe una relación entre la temperatura ambiental y el aumento de casos de SGB en el estado de Sonora en el periodo enero 2013 – diciembre 2023.

Material y métodos Estudio descriptivo, transversal en el que se utilizaron los Resúmenes Mensuales de Lluvia y Temperatura de CONAGUA (5) y la base de datos del Sistema de Vigilancia Epidemiológica como referencia para los casos (6). Se realizó una regresión lineal con coeficiente de correlación de Spearman para determinar la relación entre la temperatura máxima media por mes y los casos nuevos de SGB. Para este análisis se utilizó el programa estadístico NCSS Statistical Software, Versión 2023.

Resultados: De enero de 2013 a diciembre del 2023 se registraron 310 casos en pacientes de 0-18 años, siendo 61.2% de sexo masculino. Se encontró una correlación positiva de 0.30 ($p < 0.05$), indicando una asociación robusta entre las dos variables.

Conclusiones: Los resultados de este estudio sugieren que los períodos con temperaturas más elevadas están asociados con un aumento en la aparición de casos de SGB. Estos datos están respaldados por un estudio reciente que reveló que la incidencia más alta del SGB en el país se concentra en la región norte, específicamente en estados que comparten climas desérticos (7). El determinar la estacionalidad de esta enfermedad podría ser útil para la planificación de recursos, y la implementación de medidas de control de infecciones.



Referencias Bibliohemerográficas

1. Shahrizaila N, Lehmann HC, Kuwabara S. Guillain-Barré syndrome. Lancet. el 27 de marzo de 2021;397(10280):1214–28.
2. Finsterer J. Triggers of Guillain-Barré Syndrome: Campylobacter jejuni Predominates. Int J Mol Sci. el 17 de noviembre de 2022;23(22).
3. Lipsett SC, Monuteaux MC, Fine AM. Seasonality of Common Pediatric Infectious Diseases. Pediatr Emerg Care. el 1 de febrero de 2021;37(2):82–5.
4. Fisman DN. Seasonality of infectious diseases. Annu Rev Public Health. Enero 2007;28:127–43.
5. Desarrollo. Resúmenes Mensuales de Temperaturas y Lluvia [Internet]. Gob.mx. Disponible en: <https://smn.conagua.gob.mx/es/climatologia/temperaturas-y-lluvias/resumenes-mensuales-de-temperaturas-y-lluvias>
6. Base de datos del Sistema de Vigilancia Epidemiológica de La Parálisis Flácida Aguda.
7. Bojórquez A. Incidencia Regional Pediátrica del Síndrome de Guillain Barré en México del 2013-2023. No publicado.



USO DE PANEL DELPHI MODIFICADO PARA DESARROLLAR UN ALGORITMO DE ORIENTACIÓN PARA LA IDENTIFICACIÓN TEMPRANA DE LOS SIGNOS Y SÍNTOMAS Y EL DIAGNÓSTICO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL 5Q 1-3 EN COLOMBIA

Mesa S¹, Baquero C ^{1,2}, Bobadilla E ^{3,4}, Castellar-Leones SM ^{5,6}, Diaz M ⁷, Izquierdo Bello A⁸, Ortiz F ^{5,9}, Prieto Rivera J ^{10,11}, Ruiz E ^{4,5}, Suarez Obando F^{10,12}.

¹Servicio de Neurología, Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín, Colombia

²Unidad de Genética, Sura Ayudas Diagnosticas, Medellín, Colombia ³Departamento de Pediatría, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia ⁴Fundación Hospital Pediátrico la Misericordia, Bogotá, Colombia

⁵Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia

⁶Departamento de Rehabilitación, Hospital Universitario Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia

⁷Real World Insights (RWI), IQVIA, Bogotá, Colombia

⁸Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia

⁹Servicio de Fisiatría, Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt, Bogotá, Colombia ¹⁰Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

¹¹Servicio de Genética, Hospital La Victoria, Bogotá, Colombia

¹²Servicio de Genética, Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt, Bogotá, Colombia

Antecedentes: La atrofia muscular espinal (AME) 5q es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva caracterizada por debilidad muscular severa secundaria a variantes patogénicas en el gen SMN1 (5q11.1) (1, 2). Aunque existen guías terapéuticas, persiste una brecha en la correlación entre los signos y síntomas sugerentes de AME y la necesidad de confirmación genética temprana, especialmente en entornos con recursos limitados (3).

Objetivo: Desarrollar un algoritmo que oriente la identificación temprana de los signos y síntomas de AME 5q tipos 1 a 3, para incrementar el rendimiento diagnóstico, clínico y molecular.

Material y Métodos: Utilizando un panel Delphi modificado (4-7), tres expertos con experiencia clínica, investigativa y docente desarrollaron 13 casos, teniendo como insumo una revisión descriptiva de la literatura y su experiencia asistencial. Posteriormente, se convocó un grupo de nueve expertos a participar en dos rondas calificativas. Las afirmaciones con consenso de inclusión en ambas rondas y los resultados de la revisión de la literatura fueron utilizadas para desarrollar el algoritmo de aproximación diagnóstica.

Resultados: Según el algoritmo propuesto, se plantea sospechar AME ante un paciente que se presenta: entre los 0 y 6 meses, que no logra sostén cefálico y permanece acostado (AME-1); entre los 7 y 18 meses con disminución de la fuerza en piernas que limita



bipedestación y marcha (AME-2); o con 18 meses o más, con alteración y retraso en el inicio de la marcha (AME-3). Respecto al neurodesarrollo, es sugestivo un adecuado control de esfínteres y desempeño social para la edad. Se recomienda explorar antecedentes de consanguinidad o muertes tempranas en hermanos. Al examen físico es indicativa la hipo/arreflexia generalizada, con visión, audición y sensibilidad normales. Ante la presencia de signos y síntomas sospechosos, se propone indicar tempranamente la prueba molecular para estudio de variantes patogénicas en el gen SMN1 y número de copias del gen SMN2 para confirmar el diagnóstico.

Conclusiones: El algoritmo proporciona una aproximación que permite a los profesionales reconocer los signos y síntomas de la AME y así diagnosticarla tempranamente, mejorando su pronóstico. Además, es fundamental que los paraclínicos complementarios no retrasen ni sustituyan la indicación de la prueba molecular diagnóstica.

Referencias Bibliohemerográficas

1. Lorson CL, Hahnen E, Androphy EJ, Wirth B. A single nucleotide in the SMN gene regulates splicing and is responsible for spinal muscular atrophy. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 1999;96(11):6307-11.
2. Bürglen L, Lefebvre S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, Cruaud C, et al. Structure and organization of the human survival motor neurone (SMN) gene. *Genomics.* 1996;32(3):479-82.
3. Cardona N, Ocampo SJ, Estrada JM, Mojica MI, Porras GL. Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal en el centro-occidente colombiano. *Biomédica.* 2022;42(Sp. 1):89-99.
4. Röth A, Maciejewski J, Nishimura JI, Jain D, Weitz JI. Screening and diagnostic clinical algorithm for paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: Expert consensus. *Eur J Haematol.* 2018;101(1):3-11.
5. Eubank BH, Mohtadi NG, Lafave MR, Wiley JP, Bois AJ, Boorman RS, et al. Using the modified Delphi method to establish clinical consensus for the diagnosis and treatment of patients with rotator cuff pathology. *BMC Med Res Methodol.* 2016;16:56.
6. Dalkey NC. The Delphi method: An experimental study of group opinion. RAND CORP SANTA MONICA CA; 1969.
7. Dalkey N, Helmer O. An experimental application of the Delphi method to the use of experts. *Management science.* 1963;9(3):458-67.



TARATMEINTO CON CANNABIDIOL EN PACIENTES PEDIATRICO CON EPILEPSIA REFRACTARIA.

Villalba Oscar – Universidad Nacional de La Rioja – Hospital de La Madre y elNiño

Introduccion: La epilepsia refractaria en niños es una condición frecuente que lleva aun difícil manejo de control de crisis convulsivas con polimedicación en la mayoría de los casos. El uso de cannabidiol demostró científicamente efectividad en los tratamientos y disminución de convulsiones.

Material y Método: Se realizo un trabajo descriptivo, de la evolución de 18 pacientes en el periodo de año 2022, 2023 y 2024. Realizando tratamiento con Solución Cannábica dedistintos laboratorios con composición de Cannabidiol (mayor al 95%) y Tetrahydrocannabinol (menor al 2%)

Objetivo: Evidenciar la efectividad y la seguridad del tratamiento con Cannabidiol. Se evaluó el tratamiento de 18 paciente pediátricos con epilepsia refractaria de diferentes etiologías (síndrome de Lenox Gastaut – Hidrocefalia – Síndrome de Dravet – Esclerosis tuberosa, ECNE – encefalopatías epilépticas - etc) con la incorporación de tratamiento con cannabidiol. Tomando como referencia y parámetros evolutivos: la frecuencia y las características de las crisis convulsivas.

Resultados: Se estudio la evolución de 18 pacientes pediátricos (entre 3 y 18 años) con epilepsia refractaria que comenzaron con el tratamiento de Cannabidiol conjuntamente con su medicación, logrando después de los 3 meses de tratamiento en más de 80% de los pacientes (15 pacientes) una importante disminución de los números de crisis (reducción de frecuencia de crisis convulsivas mayor al 60%) y de su complejidad; y en 3 pacientes (16%) su mejoría fue leve en su frecuencia, pero mejoro el tiempo y la gravedadde las crisis. Solo el 22% de los pacientes (4 pacientes) presentaron reacciones adversas leves y transitorias (Somnolencia – alteración del apetito – diarrea).

Conclusión Los resultados de la eficacia de esta medicación, acompañado por suseguridad y la escasez de efectos secundarios, pone al Cannabidiol en un lugar importante en la última línea de tratamiento de las epilepsias refractarias en niños.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Espinosa-Jovel Cannabinoids in epilepsy: Clinical efficacy and pharmacological considerations, Programa de Epilepsia, Servicio de Neurología, Hospital Occidente de Kennedy, Bogotá, Colombia Posgrado de Neurología, Universidad de La Sabana, Chía, Colombia Recibido 18 noviembre 2019. Aceptado 16 febrero 2020
2. Santiago Hasdeu, Jorgelina Álvarez, Caterina Milone, Cannabidiol for drug-resistant epilepsy in Argentina: health technology assessment, Rev. argent. salud pública vol.14 Buenos Aires ene. 2022 Epub 30-Jun-2022



SÍNDROME DE SMITH-KINGSMORE/ EPILEPSIA SEVERA Y LA IMPORTANCIA DE LOS PERFILES GENÓMICOS. REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Dr. Mercado Silva Francisco Miguel, Hospital Ángeles de Carmen/ Universidad Autónoma de Guadalajara /Dra. Hernández Cuevas Angelica Hospital de pediatría CMNO IMSS, Universidad Nacional Autónoma de México

Antecedentes: El Síndrome de Smith-Kingsmore es un síndrome dismórfico/ de múltiples anomalías congénitas poco frecuente Prevalencia: <1 / 1 000 000. Asociado a discapacidad intelectual y caracterizado por macrocefalia, crisis convulsivas , Gigantismo y rasgos faciales dismórficos (que incluyen frente alta, fisuras palpebrales descendentes, hipertelorismo, puente nasal deprimido y macrostomía), megalencefalia y tórax pequeño. Otras características descritas que incluyen hernia umbilical, hipotonía muscular, retraso global del desarrollo psicomotor.

Objetivo: Presentar un caso raro, que establece un reto diagnóstico y tratamiento.

Material y metodos: Se trata de un paciente Masculino de 18 años de edad, con antecedentes, de que los padres sanos no consanguíneos abuela materna epiléptica tía materna con crisis febriles, resto negado, es la I Gestación, embarazo sin hipoxia neonatal con retraso psicomotor , sin antecedentes patológicos y vacunas completas. Es visto desde los 3 años edad que debutó con crisis focales , perdida de la respuestaa los estímulos , sialorrea, además ausencias atípicas y astático-mioclónicas y atónicas siendo progresivo, sin control ; recibió Acido Valproico, Clobazam, Lamotrigina, Carbamazepina, Gabapentina, Pregabalina, Vigabatrina , Primidona, Fenobarbital, corticoides, Dieta Cetogénica. con crisis incontables. A los 7 años de edad se realiza Callosotomía total, egresado de su cirugía con Oxcarbamazepina y Acido valproicocon control completo hasta la fecha . La exploración mostro Peso 68.6 Kg (50) Talla 194 Cm (+95) PC 60 Cm (+95), Paciente cooperador aun impulsivo, su lenguaje expresivo receptivo normal, su cráneo normal, con pupilas isocóricas normoreflexicas fundoscopia normal, visión 20/20 bilateral movimientos conjugados normales, corneal presente bilateral, simetría facial, Rinne y Weber presente normal, con resto de pares normales, sistema motor, con fuerza, reflejos ++ bilaterales, no reflejos patológicos, cerebelo normal, raquis con su Hiperlordosis dorsal, no estigmas cutáneos. Temblor GABA-pático bilateral. La TAC simple de cráneo normal / RMNC normal. EEG'S Que mostraron un patrón de punta onda lenta generalizado de 3.5 a 4.5 Hz con algunos periodos de atenuación del voltaje, muy desorganizado Resultado genómico mostro mutación MTOR c.5782A>G; p.(Lys1928Glu)



Comentario y conclusiones : Este síndrome está asociado a una Epilepsia de muy difícil control, el gigantismo y la forma del tórax nos obligó a pensar en síndrome Marfan, la macrocefalia y su gigantismo, son hiso sospechar en síndrome de Sotos, pero el advenimiento de los perfiles Genómicos, no estableció el diagnóstico. Como este gen participa en el M-TOR , hubiera sido candidato a Sirolimus y probablemente hubiera sido de mucha ayuda . Por tal razón se expone el caso para abrir las posibilidades clínicas y la importancia de la Neuro-genética en la vida diaria Clínica.

Referencias Bibliohemerográficas:

1. Gordo G, Tenorio J, Arias P, et al. mTOR mutations in Smith-Kingsmore syndrome: four additional patients and a review. *Clin Genet*. September 2017; **93**(4): 762-775
2. Smith L, Saunders C, Dinwiddie D, et al. Exome sequencing reveals de novo germline mutation of the mammalian target of rapamycin (MTOR) in a patient with megalencephaly and intractable seizures. *J Genomes Exomes*. No month. 2013; **2013**: 63-72.
3. Saxton RA, Sabatini DM. mTOR signaling in growth metabolism, and disease. *Cell*. March 2017; **168**(6): 960-976.
4. Møller RS, Weckhuysen S, Chipaux M, et al. Germline and somatic mutations in the MTOR gene in focal cortical dysplasia and epilepsy. *Neurol Genet*. December 2016; **2**(6): e118.
5. Handoko, M., Emrick, L. T., Rosenfeld, J. A., Wang, X., Tran, A. A., Turner, A., ... & Chao, H. T. (2019). Recurrent mosaic MTOR c. 5930C> T (p. Thr1977Ile) variant causing megalencephaly, asymmetric polymicrogyria, and cutaneous pigmentary mosaicism: Case report and review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, December 2018. **179**(3), 475-479.
6. Lee D, Jang J-H, Lee C. Smith-Kingsmore syndrome: the first report of a Korean patient with the MTOR germline mutation c.5395G>a p.(Glu1799Lys). *J Genet Med*. June 2019; **16**: 27-30.





SOCIEDAD MEXICANA
DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, A.C.

comitecientificosmnp2024@gmail.com