

XII CONGRESO DE LA ACADEMIA IBEROAMERICANA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA (AINP)

Montevideo, Uruguay, 12-14 de mayo de 2004

COMUNICACIONES ORALES

FACTORES MATERNOS ASOCIADOS A ANENCEFALIA EN UN HOSPITAL MATERNOINFANTIL

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

Introducción. La anencefalia es un defecto grave del cierre del tubo neural, su prevención tendría como aspecto básico evitar los factores maternos relacionados con esta patología. **Objetivos.** Revisar los factores maternos asociados a fetos con anencefalia en el HONADOMANI San Bartolomé en un período de 4 años. **Pacientes y métodos.** Se revisaron las historias clínicas de madres con fetos anencefálicos que se atendieron en el hospital San Bartolomé del 2000 al 2003. Los datos maternos obtenidos: edad, grado de instrucción, ocupación, estado civil, menarquia, número de gestaciones, abortos previos, hijos vivos normales, grupo sanguíneo, hemoglobina, ganancia de peso, diagnóstico ecográfico, control prenatal, antecedentes patológicos y familiares de malformaciones del sistema nervioso central, líquido amniótico. También se consignaron datos del neonato: sexo, edad de gestación, peso, talla, Apgar, tiempo de vida. **Resultados.** En los 4 años nacieron 14 niños anencefálicos (0,05% de los neonatos vivos). La edad promedio de la madre fue de 26,2 años. El 78,5% con educación secundaria completa, 12 eran convivientes, 11 amas de casa, la media de la menarquía fue 13,5 años, 8 eran multigestas, 2 con un aborto previo, 50% tenía por lo menos un hijo vivo normal, 9 eran o Rh+, la hemoglobina promedio fue 11,5%, 0,3 tuvieron ganancia de peso inadecuado, 50% con diagnóstico prenatal ecográfico, 0,50% tuvieron control prenatal adecuado, 28,5% tenían antecedentes patológicos previos y 1 tenía antecedentes familiares de malformación congénita del sistema nervioso central. Hubo polihidramnios en 57% casos. De los fetos anencefálicos 71,4 % fueron mujeres, 50% fueron pretérminos, con edad gestacional promedio de 35,4 semanas, el peso promedio fue 1.865 g, la talla promedio fue 40,46 cm. El Apgar fue < 3 en 12 casos y el tiempo de vida máximo fue 29 horas. **Conclusiones.** Los factores maternos asociados a anencefalia encontrados con mayor frecuencia fueron: su edad promedio fue de 26,2 años, educación secundaria, convivientes, ama de casa, multigesta, antecedentes de hijos normales, grupo O+, hemoglobina normal, polihidramnios.

MYELOMENINGOCELE IN 31 PATIENTS

M.M.M. Ulsenheimer¹, S.A. Antoniuk², L.H. Coutinho dos Santos², M.P. Ceccatto³, A.E. Silveira⁴, A.P. Ruiz⁵, P. Egger⁷, I. Bruck²

¹ Pediatric resident of Pediatric Department of Universidade Federal do Paraná (UFPR). ² Neurology Pediatric. Professor of Pediatric Department of UFPR, ³ Neonatology. Professor of Pediatric Department of UFPR. ⁴ Pediatric Surgeon. Professor of Surgical Department of UFPR. ⁵ Neurology Pediatric resident. ⁶ Pediatric Surgeon. Centro de Neuropediatría (CENEP) do Hospital de Clínicas da UFPR. Curitiba, Paraná, Brazil.

Introduction. Myelomeningocele has a frequency of approximately 1:1,000 live newborns, predominance of females and white race. It is a neural tube defect resulting from failure of neural tube closure

during the fourth week of embryogenesis. Depending on the level of the lesion occurs different neurological dysfunction. Etiologies involve genetic and environmental factors, such as inadequate level of folic acid. **Objective.** Study the prevalence of myelomeningocele among patients born at or transferred to the maternity of our hospital, and to determine their clinical profile, treatment and follow-up. **Patients and methods.** Children with myelomeningocele were evaluated at outpatient clinics regarding: gender, race, family history, time of diagnosis, characteristics of the lesion, complications, Denver II screening test and neurologic examination. **Results.** There was no sex difference; predominate white race. All children were born at term, mostly by cesarean section. Mother's age has a mean of $x = 29 \pm 7.3$ years. In 46% the lesions were lumbosacral. Hydrocephalus occurred in 97% of the patients and in 19.4% developed epilepsy. Denver II screening test shows failure mostly in motor area. Seven (19.4%) died in the first 2 years of life. At the moment 17 (54.8%) patients are been follow, 14 are community ambulators, 11 continents and all with normal renal function. **Conclusion.** Hydrocephalus is present in almost all the patients, the gross motor as well the sphincter control are the most affected, although some can walk and even be continents. We emphasize the need of a multidisciplinary team in order to have a better prognosis for these patients.

SÍNDROME DE MOEBIUS. DEFINICIÓN DEL ESPECTRO CLÍNICO (ANÁLISIS DE 43 CASOS)

V. Ruggieri¹, V. Cassar¹, C. Arberas², C. González¹, M. Vargas-González¹, M. Fernández², A. Tello²

¹ Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría J.P. Garrahan. ² Sección de Genética. Hospital de Niños R. Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina.

Introducción. El síndrome de Moebius (SM), de etiología variada, se define por la presencia de parálisis congénita del VII y VI par, unilateral o bilateral, pudiendo asociarse a compromiso de otros pares craneales, musculoesquelético, cognitivo y/o conductual. **Objetivo.** Definir el espectro clínico y evolutivo de esta entidad. **Pacientes y métodos.** Se analizaron los aspectos clínicos, neurológicos, neuroradiológicos y evolutivos en 43 niños con SM. **Resultados.** Todos tenían afectación del VI y VII pares craneales, 25 del IX y X y 4 del VIII par. 14 de 25 tenían retraso mental, 2 de ellos con autismo, 8 padecieron epilepsia. 17 presentaron talipes equinovarus, 7 síndrome de Poland (SP), 3 talipes equinovarus/SP y 1 síndrome de Klippel-Feil. Las complicaciones fueron: neumopatías aspirativas 19/43 (1 fallecido, 3 raqueostomizados), anomalías estructurales del sistema nervioso central (SNC) en 17 de los 35 casos. Un caso asociado a ingesta de misoprostol en el embarazo y uno con una hermana afectada. **Conclusiones.** Esta serie nos ha permitido identificar el espectro clínico del SM, muchas veces basado en casos aislados. Podemos destacar el alto porcentaje de RM (56%), una mayor incidencia de epilepsia en estos enfermos que en el resto de la población (18%), también se da un mayor porcentaje de autismo que en la población general y una alta incidencia de alteraciones estructurales del SNC (48,6 %). El antecedente de ingesta de tóxico y un caso familiar.

SÍNDROME DE KABUKI MAKE-UP. PRESENTACIÓN DE 20 CASOS INFANTILES

I. Pascual-Castroviejo¹, S.I. Pascual-Pascual¹,
R. Velázquez-Fragua¹, R. Palencia²

¹ Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ² Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario. Valladolid, España.

Objetivo. Presentar una serie de 20 casos con síndrome de Kabuki make-up, un cuadro descrito en 1980, pero cuya existencia, obviamente, es muy anterior. Lo más característico de él es el aspecto de la cara, que recuerda a los actores del teatro japonés Kabuki, y la encefalopatía con algunos otros hechos menos frecuentes. **Casos clínicos.** Son 20 pacientes, 16 varones y 4 mujeres, con las características faciales propias del síndrome. Diez fueron vistos en nuestra consulta antes de la descripción del síndrome y tenían el diagnóstico de encefalopatía con retraso mental grave y *facies* peculiar, pero sin diagnóstico etiopatogénico ni sindrómico. Otros diez son de diagnóstico reciente y llevan la etiqueta de síndrome de Kabuki make-up. Los 20 casos –de entre 1,5 y 14 años cuando hicieron la primera consulta– mostraban la *facies* peculiar con eversión de la parte externa del párpado inferior, displasia nasal y auricular, almohadilla en los pulpejos de los dedos y retraso mental. Una buena parte de ellos también tenían *sinus* pilonidal. La herencia directa a través del padre era evidente en dos casos. **Conclusión.** El diagnóstico de síndrome de Kabuki make-up se hace todavía sobre la base de las características morfológicas y del retraso mental. No existe, de momento, marcador genético que lo identifique.

SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN. PRESENTACIÓN DE 83 CASOS

I. Pascual-Castroviejo¹, S.I. Pascual-Pascual¹,
R. Velázquez-Fragua¹, R. Palencia², F. Moreno-Granado²

¹ Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ² Unidad de Neurología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario. Valladolid. ³ Servicio de Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Objetivo. Presentar una importante serie personal de 83 casos con síndrome de Williams (SW) o de Williams-Beuren (SW-B) con sus diferentes complicaciones, especialmente neurológicas y cardiológicas. **Pacientes y métodos.** A lo largo de los 37 años pasados hemos reunido una serie de 83 casos, 47 varones y 36 mujeres, con edades comprendidas entre recién nacidos y 16 años (con edad media de 5 años) que consultaron en nuestro hospital por retraso psicomotor y/o cardiopatía congénita. Todos fueron estudiados desde el punto de vista neurológico y cardiológico. En los últimos años también se han estudiado por genética específica buscando la delección del cromosoma 7q11.23. **Resultados.** Todos los casos mostraron retraso en la evolución psicomotora y cociente intelectual (CI) por debajo de la normalidad (un porcentaje muy bajo tenía CI límite). El 85,4% presentaba cardiopatía congénita, la mayoría correspondía a estenosis aórtica supraauricular y un menor número de casos a estenosis pulmonar y otras más raras. Dos casos presentaban también SW. Doce de los 14 casos estudiados cromosómicamente presentaban la delección en el 7q11.23 (85,7%). La tendencia general de estos niños al pasar a adolescentes y adultos era el deterioro lento pero progresivo. Ninguno lleva vida independiente ni lo hace en pareja. **Conclusión.** El SW-B es un trastorno neurológico y cardiológico, provocado por una delección en el cromosoma 7q11.23, cuyo estudio precisa la colaboración de neurólogos, cardiólogos, pediatras y de genetistas.

TRASTORNOS MUSCULARES RELACIONADOS CON IMÁGENES CORTICALES CORRESPONDIENTES A ALTERACIONES TIPO COBBLESTONE. PRESENTACIÓN DE 10 CASOS

I. Pascual-Castroviejo¹, S.I. Pascual-Pascual¹, J. Víaño²,
V. Martínez², M. Gutiérrez³, C. Morales³, R. Velázquez-Fragua¹

¹ Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz.

² Unidad de Imagen. Sanatorio Nuestra Señora del Rosario. Madrid.

³ Sección de Neuropatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid, España.

Objetivo. Presentar las alteraciones corticales y subcorticales mostradas por algunos tipos de trastornos musculares congénitos cuando son estudiados por resonancia magnética (RM). Estos cuadros se caracterizan por debilidad muscular progresiva, deficiencia mental y alteraciones corticales –lisencefalia y polimicrogria– conocidas como imágenes *cobblestone* (empedrado). **Casos clínicos.** Son 7 pacientes, todos por debajo de los 10 años cuando se hizo el primer estudio, que presentaron un cuadro clínico de debilidad muscular generalizada y nivel mental bajo. Dos presentan importantes alteraciones de la visión. Dos casos corresponden a una pareja de hermanos. El cuadro era progresivo en todos los casos. Todos los pacientes mostraban imágenes tipo *cobblestone* en la RM, algunos de ellos estudiados con RM3D. Las patologías corresponden a distrofia muscular tipo Fukuyama en 8 casos y a trastornos músculo-ojo-cerebro en dos casos con confirmación de la mutación en el cromosoma 1p32-34 en uno de ellos. **Conclusión.** La presencia de imágenes corticales tipo *cobblestone*, que conjuga lisencefalia en la porción anterior y polimicrogria en la posterior, así como alteraciones en la sustancia blanca, son sugestivas de padecer alguno de estos trastornos.

MIOPATÍAS NEONATALES: DIAGNÓSTICO PRECOZ Y PRONÓSTICO

R. Erazo¹, J. Las Heras², S. González³, M. Schulz¹,
G. Rivera⁴, A. Henríquez¹, S. Dimauro¹

¹ Servicio de Neurología y Anatomía Patológica. Hospital Luis Calvo

Mackenna. ² Servicio de Anatomía Patológica. H. San Borja-A. ³ Servicio de Anatomía Patológica. C. Alemana-H. UC. Santiago de Chile, Chile.

⁴ Columbia University. Nueva York, Estados Unidos.

Introducción. Las miopatías congénitas, consideradas no progresivas y relativamente benignas ocasionalmente producen cuadros graves en el recién nacido (RN), algunos de curso fatal. Las miopatías metabólicas en cambio, se expresan comúnmente en el neonato por cuadros severos y progresivos. **Objetivos.** Presentar las características clínicas de las miopatías neonatales, demostrar la factibilidad del diagnóstico precoz a través de biopsia muscular por punción y establecer el pronóstico de estas entidades. **Pacientes y métodos.** Se describen 16 recién nacidos con miopatía (10 varones y 6 mujeres) diagnosticados mediante biopsia muscular por punción, entre el primer mes y 1 año de vida, desde 1996 al 2003 en el H. L. Calvo Mackenna y en la Clínica Alemana de Santiago de Chile. **Resultados.** Antecedentes prenatales: 7 RN con movimientos fetales disminuidos y 6 con polihidramnios materno. Sin consanguinidad paterna en los 16 RN. Producto del primer embarazo en 8 casos, y antecedentes familiares de miopatía en 2. 7 RN pretérmino; 5 RN con Apgar menor de 6 a los 10 minutos. Signos clínicos: todos los RN tuvieron hipotonía grave, debilidad muscular marcada, diparesia facial y trastornos alimentarios. 12 RN tuvieron trastornos respiratorios graves, 6 oftalmoplejia externa, 6 luxación de caderas 4 fracturas huesos largos y 4 macrocefalia. Estudio histopatológico e histoquímico: 13 miopatías congénitas: miotubular-X: 3, centronuclear: 3, desproporción tipo fibras: 4, nemalínica 2 y cambios mínimos 1 y 3 miopatías mitocondriales: 2 déficit de Cox y 1 déficit de complejos I, III y IV. 5 pacientes fallecieron: mitocondriopatía: 2, miopatía miotubular: 2, y miopatía centronuclear: 1. 4 permanecen

conectados a VM y 7 muestran progreso motor sostenido. *Conclusiones.* 1. Es posible realizar diagnóstico de miopatía neonatal por estudio histopatológico e histoquímico de biopsia muscular por punción. 2. Se determina como factores de mal pronóstico Apgar bajo 6 a los 10 minutos, pobreza o ausencia de motilidad espontánea durante el primer mes de vida y la permanencia en VM por más de 5 semanas. 3. Se enfatiza la importancia de establecer diagnóstico preciso de miopatía, ojalá en el primer mes de vida, por las implicaciones pronósticas y de consejo genético.

VARIANTES INUSUALES DEL SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EN LA INFANCIA

M.C. Buompadre, L.A. Gáñez, M. Miranda, H.A. Arroyo.

Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría J.P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Introducción. Allan Ropper presentó una serie de pacientes adultos que no cumplían con los criterios del síndrome de Guillain-Barré (SGB) descritos por Asbury et al. *Objetivo.* Identificar variantes inusuales en una población pediátrica de pacientes con SGB, establecer la frecuencia y describir las características clínicas y electrofisiológicas. *Pacientes y métodos.* Revisión de las historias clínicas de 171 pacientes con diagnóstico de SGB. Se excluyeron los que cumplían estrictamente con los criterios de Asbury. *Resultados.* 18 pacientes con edad media de comienzo de los síntomas de 7,3 años presentaron las siguientes variantes clínicas: polineuropatía craneal múltiple (4 casos), síndrome de Miller-Fisher (SMF) (3 casos), parálisis faringocervicobraquial (1 caso), combinación de SMF y parálisis faringocervicobraquial (3 casos), paraparesia (3 casos), ptosis palpebral sin oftalmoplejía (1 caso), ptosis palpebral grave (1 caso), oftalmoplejía sin ataxia (1 caso), paresia del VI par con parestesias (1 caso), saltatoria (1 caso). Documentamos disociación albuminocitológica en el 75% y neuroconducción con patrón desmielinizante en el 77,7%. La evolución fue favorable en el 94,4% de los pacientes. *Conclusiones.* El 10,5 % de una población de niños con SGB presentaron variantes inusuales y no cumplieron con los criterios de Asbury et al. Reconocer estas variantes de SGB en pacientes con cuadros complejos como los descritos permite un rápido abordaje terapéutico. Queda por resolver si estas variantes son la respuesta clínica a diferentes anticuerpos o a una susceptibilidad regional del huésped.

EXPERIENCIA CLÍNICA DEL TRATAMIENTO DE LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN LA INFANCIA CON INTERFERÓN BETA

J.C. Pérez-Poveda, E. Espinosa

Servicio de Neurología Infantil. Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. Bogotá, Colombia.

Introducción. La esclerosis múltiple es una enfermedad crónica desmielinizante que raras veces se observa durante la infancia. Se presenta la caracterización clínica de los pacientes atendidos en el instituto de ortopedia infantil Roosevelt con ese diagnóstico, y los resultados obtenidos a partir del tratamiento con interferón beta después de por lo menos un año de seguimiento. *Objetivo.* Evaluar la eficacia del interferón beta en el tratamiento de la esclerosis múltiple en pacientes pediátricos. *Pacientes y métodos.* Se revisaron las historias clínicas de los pacientes con diagnóstico de esclerosis múltiple durante el período de estudio (junio 2.001 a junio 2.003), se realizó tratamiento con interferón (IFN) beta 1A o 1B con dosis para IFN beta 1A de 30 µg SC/semana y para IFN beta 1B de 22 µg SC/tres veces por semana. Posteriormente se realiza la evaluación de la respuesta desde el punto de vista clínico con base a la escala de Kurtzke y, efectos adversos, evaluación paraclínica, con exámenes de laboratorio y resonancia magnética a los 6 y 12 meses de tratamiento. *Resultados.* Se encontraron 6 pacientes con diag-

nóstico de esclerosis múltiple, de los cuales 4 recibieron tratamiento con interferón beta, sólo se encontraron efectos adversos en dos, la evolución fue favorable en 3 de los 4 pacientes, con disminución en cuanto a recaídas en 3, y detención en 1, sin la aparición de nuevas lesiones en la evaluación imaginológica después de un año de tratamiento. *Conclusión.* La esclerosis múltiple sigue siendo una entidad poco frecuente en la edad pediátrica, el tratamiento con interferón es seguro y con buenos resultados en este grupo limitado de pacientes. El interferón beta es un medicamento útil en el tratamiento de pacientes pediátricos con esclerosis múltiple.

ENCEFALOMIELITIS DISEMINADA AGUDA. ESPECTRO CLÍNICO Y TRATAMIENTO

R. Erazo¹, R. Torres², M. Mújica², C. Larraín², M. Cerda², C. Ferrando¹, G. Rivera¹

¹Hospital Luis Calvo Mackenna. ²Clínica Alemana. Santiago de Chile, Chile.

Introducción. La encefalomyelitis diseminada aguda (EMDA) es una mielopatía del sistema nervioso central, generalmente monofásica y que habitualmente sigue a una infección viral, cuya patogenia es probablemente autoinmune. Puede afectar la sustancia gris y el sistema nervioso periférico. El espectro clínico es muy amplio, desde manifestaciones neurológicas menores hasta compromiso grave de curso fatal. *Pacientes y métodos.* Describimos 38 pacientes diagnosticados entre 1992 y 2003 en el Hospital Luis Calvo Mackenna y en la Clínica Alemana de Santiago de Chile. La distribución por sexo fue de 24 varones y 14 mujeres. Las edades fluctuaron entre 0,5 y 11 años, con un promedio de 4 años. 20 niños (54%) tuvieron cuadro febril previo 4 a 7 días antes de la aparición de los síntomas. Cinco casos ocurrieron posvaricela, dos se asociaron a *Mycoplasma pneumoniae*, y otros dos a herpes simple. Los signos y síntomas principales fueron síndrome piramidal (21), parálisis flácida (13), ataxia (9), parálisis de pares craneales (8), mioclonías (4), convulsiones (4), polirradiculoneuropatía (3) síntomas meníngeos (3), neuritis óptica bilateral (3), distonía (2), y opsoclonos (1). Los exámenes mostraron alteración histoquímica del líquido cefalorraquídeo en 8 casos, y presencia de bandas oligoclonales en 3. La resonancia magnética medular y/o cerebral resultó alterada (hiperintensidades de sustancia blanca y gris en T₂ en los 38 niños sometidos al examen. La TAC cerebral fue normal en 22 niños. Los tratamientos usados fueron corticoides (37 casos) e inmunoglobulina (6 casos). De los 37 casos, 34 respondieron a los corticoides. La metilprednisolona resultó especialmente efectiva. La inmunoglobulina fue beneficiosa en 2 casos. La recuperación se retrasó entre 3 y 60 días. Dos pacientes recidivaron y no hubo mortalidad. Siete niños presentaron secuelas: cuadriparesia (2), síndrome piramidal leve (2), epilepsia (2) y amaurosis (1). *Conclusiones.* Se enfatiza la importancia del diagnóstico de EMDA, diferenciándola tempranamente de encefalitis infecciosa o Miller-Fisher. Esto hace posible el tratamiento esteroideal oportuno para disminuir la mortalidad y especialmente las secuelas en los niños afectados.

ACUTE DISSEMINATED ENCEPHALOMYELITIS IN CHILDREN: THE THERAPEUTIC ROLE OF PLASMAPHERESIS

D.S. Khurana, J.J. Melvin, S.V. Kothare, I. Valencia, H.H. Hardison, S. Yum, E.N. Faerber, A. Legido
Section of Neurology. St. Christopher's Hospital for Children.
Departments of Pediatrics and Radiology. Drexel University
College of Medicine. Philadelphia, PA, USA.

Introduction. The role of plasmapheresis in the treatment of acute disseminated encephalomyelitis (ADEM) children is unclear. *Objective.* To describe our experience with ADEM, focusing on the response to plasmapheresis in a subgroup of patients. *Patients and methods.* Retrospective chart review of 14 children admitted as

inpatients with the diagnosis of ADEM during the period 1998-2003. **Results.** Clinical presentation included acute high cervical cord involvement with quadriplegia and respiratory failure ($n = 2$), aseptic meningitis with rapid progression to quadriplegia and coma ($n = 3$), subacute paraparesis ($n = 1$), change in mental status with ataxia or hemiparesis ($n = 6$), multiple cranial neuropathies ($n = 1$) and herpes simplex encephalitis ($n = 1$). Diagnosis was established by clinical course, CSF changes and multifocal involvement of the deep gray and white matter on MRI. Initial therapy was high dose methylprednisolone and intravenous immunoglobulin (IVIg) in 13 children. One child improved spontaneously with no specific treatment. Six out of 13 children did not improve. All of them had an acute fulminant course and 5/6 showed a delay in onset of neuroimaging changes, which eventually showed a high lesion load in the deep gray matter and brainstem. They received 5 sessions of plasmapheresis. The six patients recovered over the course of several months with mild to moderate residual neurological deficits. **Conclusions.** An acute presentation of ADEM with delayed development of lesions in deep gray matter and brainstem may be indicative of a prolonged clinical course, and lack of response to standard immunomodulation therapy. Plasmapheresis seems to be an effective treatment modality in these patients. The role of plasmapheresis versus immunomodulation as primary treatment of ADEM needs to be further investigated.

ALTERATIONS OF γ -TUBULIN CELLULAR DISTRIBUTION IN HUMAN GLIOMAS: IMPLICATION OF CENTROSOME AMPLIFICATION IN MALIGNANT TUMOR PROGRESSION

C.D. Katsetos, G. Reddy, A. Legido, L. del Valle, A. Tadevosyan, K. Yelin, J. Piatt, J.P. de Chadarevian, T. Maraziotis, S.J. Mörk, P.W. Baas

Section of Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Departments of Pediatrics, Pathology, Anatomy and Neurobiology. Drexel University College of Medicine. Center for Neurovirology and Cancer Biology. Temple University. Philadelphia, PA. Department of Neurosurgery. University of Patras Hospital. Patras, Greece. The Gade Institute. University of Bergen. Haukeland Hospital. Bergen, Norway.

Introduction. Centrosomes function as microtubule-organizing (nucleating) centers but are also essential in cell-cycle progression. Non-transformed somatic cells contain a single centrosome. During normal mitosis, 2 centrosomes ensure assembly of bipolar spindles and proper chromosomal segregation. Recent studies have shown that the cells of many human cancers contain supernumerary centrosomes, which contribute to the formation of multipolar spindles and underlie aneuploidy and unbalanced chromosome segregation. This so-called centrosome amplification is accompanied by increased expression of centrosomal component proteins including γ -tubulin. **Objective.** To test the generality of this observation in brain tumors. **Patients and methods.** We evaluated the immunohistochemical localization of γ -tubulin in 60 surgically resected pediatric and adult gliomas (astrocytomas and oligodendrogliomas) representative of the World Health Organization (WHO) histological grades I-IV and in the human glioblastoma cell line (U87 mg). Variable degrees of γ -tubulin immunoreactivity were detected in all histological tumor types and grades, but staining was markedly increased in high-grade (who grades III/IV) tumors (glioblastomas) as compared to the low-grade astrocytomas and oligodendrogliomas (who grades I/II). **Results.** Two patterns of cellular localization were identified: (1) a punctate, corresponding to presumptive supernumerary centrosomes and (2) a diffuse, suggesting aberrant 'coalescent' centrosomes and/or the existence of a soluble protein pool in subpopulations of tumor cells. This dual pattern of localization was confirmed by confocal microscopy in u87mg glioblastoma cells. **Conclusions.** Collectively, our results indicate that increased expression of γ -tubulin in gliomas is significant in the general context of centrosome amplification in cancer and is

linked to tumor progression where it may serve as a novel marker of anaplastic (malignant) change. (Supported by the Debbie Romano Memorial Foundation and the S. Christopher's Foundation for Children).

CORRELAÇÃO ENTRE FORÇA, TONO MUSCULAR E FUNÇÃO MOTORA GROSSA EM CRIANÇAS HEMIPARÉTICAS ESPÁSTICAS

R.O. Bueno, R.C. Turolla de Souza, M.L. Pinho, L.P. Paz, C.C. Oliveira

Universidade Estadual de Campinas. Hospital de Clínicas. Faculdade de Ciências Médicas. São Paulo, Brasil.

Objetivo. Caracterizar crianças com paralisia cerebral hemiparética espástica (pc-h) quanto ao comprometimento de tono (TM) e força muscular (FM) dos membros inferiores (MMII) correlacionando-os às habilidades motoras grossas (HMG). **Métodos e resultados.** Foram avaliados 12 grupos musculares em 11 sujeitos com PC-H, faixa etária média de 9,45 anos de idade. Utilizaram-se escalas de Daniels Williams & Worthingham (1958), Durigon & Piemont (1993) modificada e algumas dimensões da medida da função motora grossa (GMFM). Para controle do membro parético utilizou-se o membro contralateral de cada criança. Para análise estatística foram utilizados os testes de qui quadrado, fisher, teste não paramétrico de Mann-Whitney u Wilcoxon. O escore obtido no GMFM foi analisado através de tabelas e cálculos simples de porcentagem. Foi considerado com nível de significância $p < 0,05$. Observou-se diminuição significativa do grau de força em 10, dos 12 grupos musculares do MI parético ($p \leq 0,001$). Quanto ao tm, observamos aumento significativo em flexores plantares (FP) do MI parético ($p \leq 0,001$). Os escores do GMFM variaram entre 93,6% e 98% sugerindo que as crianças conseguiram realizar a maior parte dos itens aplicados. **Conclusão.** Sugere-se que crianças com PC-H apresentam diminuição significativa de força no MI parético e aumento significativo de tono no FP, porém estes sinais não interferiram significativamente nas HMG.

BOTULINUM TOXIN TYPE A IN THE MANAGEMENT OF CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY: FOLLOW UP OF 36 DIPLEGIC PATIENTS

G.R.P. Xavier¹, D.C.B. Rodrigues¹, I. Bruck², S.A. Antoniuk¹, E. Forlin³, L.E. Munhoz da Rocha³, R.A.R. Teixeira Jr.⁴, L.B. Neves⁴, M.B. Zonta⁴, L.H. Coutinho dos Santos²

¹ Residents of Pediatric Neurology. ² Pediatric Neurologist. Professor of Pediatric Department of UFPR. ³ Pediatric Orthopedic Surgeon. ⁴ Physiotherapist. Centro de Neuropediatria (CENEP). Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Curitiba, PR, Brazil.

Introduction. Currently botulinum toxin type A (BTXA) is an important modality for management of spasticity in children with cerebral palsy (CP). Optimal management of these children is expensive and requires a multidisciplinary team, caregiver commitment and societal support. In developing countries, as Brazil, is very important to assess clinical efficacy since it is an expensive treatment. **Objective.** To describe clinical evaluation and discuss therapeutic management, mainly with BTXA. **Patients and methods.** Prospective evaluation of 36 diplegic patients submitted to program of rehabilitation, including use of BTXA evaluated by modified ashworth scale, passive goniometry, functional class and lower extremity rating scale (LERS). **Results.** Age at initial evaluation ranged from 10 to 175 months ($x = 63.1 \pm 37.7$). Female and white race predominates. Etiologies were: premature (23), hypoxia-ischemia (8), cerebral malformation (2) and unknown (3). Eighteen patients had adduction, knee flexion and talipes equinus deformity. Eleven had only equines and six only crouch. Epilepsy occurs in 5 patients, with good control and mental retardation in 3. Number of

applications ranged from 1 to 6. Dose of BTXA varied from 6.4 to 15 U/kg. Serial casts were applied in six and braces in 26. Follow up from the last application ranged from 1m to 26 months. Thirty-three improved in LERS. Temporary weakness occurs in 7.3% and muscle soreness in 5.2%. Statistical analysis didn't show correlation between different forms of evaluation. **Conclusions.** BTXA is effective in the management of diplegic patients. The several measures employed show different aspects and should be complementary for the therapeutic decision.

BOTULINUM TOXIN TYPE A IN THE MANAGEMENT OF CHILDREN WITH CEREBRAL PALSY: FOLLOW UP OF 29 HEMIPLEGIC PATIENTS

D.C. Buffara Rodrigues¹, G.R.P. Xavier¹, I. Bruck², S.A. Antoniuk¹, E. Forlin³, L.E. Munhoz da Rocha³, R.A.R. Teixeira Jr.⁴, L.B. Neves⁴, M.B. Zonta⁴, L.H. Coutinho dos Santos²

¹ Residents of Pediatric Neurology. ² Pediatric neurologist, professor of Pediatric Department of UFPR. ³ Pediatric Orthopedic Surgeon.

⁴ Physiotherapist. Centro de Neuropediatria (CENEP). Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Curitiba, PR, Brazil.

Introduction. Nowadays botulinum toxin type A (BTXA) is an important modality for management of spasticity in children with cerebral palsy (CP). In the most of hemiplegic children achieve communitarian ambulation so is important to have a multidisciplinary team care them. **Objectives.** Describe clinical evaluation and discuss therapeutic management. **Patients and methods.** Prospective follow up of 29 hemiplegic patients submitted to BTXA and a program of rehabilitation. Evaluation was performed by modified Ashworth scale, passive and active goniometry, functional class, upper extremity range of motion scale (UERS) and lower extremity rating scale (LERS). **Results.** age at initial evaluation ranged from 26 to 278 months ($\bar{x} = 127.6 \pm 61.7$). There are no sex differences and white race predominates. Etiologies were: cerebral palsy (18), mostly hypoxic-ischemia, and eleven acquired (trauma and vascular stroke). Upper extremity deficit predominates, although 42.8% had also equinus. Injections ranged from 1 to 6 per patient ($\bar{x} = 2.5 \pm 1.8$). All, except one, improved in LERS. Twenty had better LERS. LERS and dorsiflexion goniometry showed statistical correlation. Temporary weakness occurs in 5.5%. Epilepsy occurs in 8 patients, with 2 refractory to treatment. Mental retardation occurs in 6 and humor disorders in 2 adolescents. **Conclusions.** BTXA has a good place in the management of hemiplegics children, mainly in upper extremity. Use of objective measures shows different results adding one to another.

MOVEMENT DISORDERS IN CEREBRAL PALSY: MANAGEMENT WITH BOTULINUM TOXIN TYPE A

L.H. Coutinho dos Santos¹, E. Forlin², L.E. Munhoz da Rocha², D.C.B. Rodrigues³, G.R.P. Xavier³, R.A.R. Teixeira Jr.⁴, L.B. Neves⁴, M.B. Zonta⁴, S.A. Antoniuk¹, I. Bruck¹

¹ Pediatric Neurologist. Professor of Pediatric Department of UFPR.

² Pediatric Orthopedic Surgeon. ³ Residents of Pediatric Neurology.

⁴ Physiotherapist. Centro de Neuropediatria (CENEP). Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Curitiba, PR, Brazil.

Introduction. Movement disorders (MD) are frequently present in children with cerebral palsy (CP). **Objectives.** Describe clinical features and discuss therapeutic management, including with toxin botulinum type A (BTXA). **Patients and methods.** Prospective evaluation of 214 patients submitted to program of rehabilitation, including use of BTXA. **Results.** MD were found in 23 patients (10.7%), following in frequency hemiplegic, diplegic and double hemiplegic spasticity. Age ranged from 10 to 174 months (mean = 86.5 ± 43.8). Male and white race predominates. Etiologies were

defined: hypoxia-ischemia (12), kernicterus (5) and intrauterine infection (2). Association with spasticity was found in 17. Fourteen patients with axial dystonia used BTXA with good control of trunk, seating with help, with only one session of BTXA, with improvement in feeding and pulmonary function. Four patients with choreoathetosis and adductor spasticity had a good response to BTXA associated to L-dopa, 3 of them achieved domiciliary ambulation. Two patients with choreoathetosis improved the head control and were easier for the management by caregivers and physiotherapists, with prescription trihexyphenidyl and BTXA. Two had excellent response to trihexyphenidyl achieve community ambulation. One with segmentar dystonia had good control with serial injections. Epilepsy occurs in 10 patients, in which 1 refractory to treatment. Mental retardation occurs in 16, dysarthria in 17, hypoaesthesia in 5 and visual deficiency in 4. **Conclusions.** MD are common in CP, causing severe incapacity needing complex management. The use of BTXA showed effective to improve the quality of life.

BOTULINUM TOXIN TYPE A IMPACT EVALUATION IN THE QUALITY OF LIFE IN THE TREATMENT OF SPASTIC CHILDREN AND ADOLESCENTS

T.R.S. Assis¹, E. Forlin², I. Bruck³, S.A. Antoniuk³, L.H. Coutinho dos Santos³

¹ Pediatric Neurology. ² Pediatric Orthopedic Surgeon. ³ Pediatric Neurology.

Professor of Pediatric Department of UFPR. Centro de Neuropediatria (CENEP). Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Curitiba, Paraná, Brazil.

Introduction. The use of botulinum toxin type A (BTXA) for treatment of spasticity improved the quality of life (QOL) of children and adolescents. **Objectives.** 1. Evaluate qQOL in spastic children; 2. Analyze the impact of BTXA. **Patients and methods.** Questionnaires were answered by the caregivers of 68 patients, divided into 3 groups: A) patients with previous BTXA treatment, who received another application between questionnaires; B) patients who used BTXA for the first time in that interval; C) patients with previous BTXA treatment, who did not have application in that interval. Patients clinically classified as: diplegia, hemiplegia, and general impairment (GI). **Methods.** Two QOL evaluation tools, translated into Portuguese, were used: the pediatric rehabilitation outcomes assessment instrument (PODCI) and the child caregiver questionnaire (CCQ). The interval was one month. **Results.** Sixty-eight patients were evaluated. Group A ($n = 26$) had improved functional capacity (transfer and mobility, $p = 0.04$) and satisfaction with musculoskeletal condition ($p = 0.045$). In this group patients with general impairment increased interaction/communication ($p = 0.027$) also. Group B ($n = 14$) had improved positioning ($p = 0.023$). Group C ($n = 28$) remain similar QOL in that period. In group A. **Conclusions.** 1) BTXA improved functional capacity in groups A and B, irrespective of clinical classification; 2) GI patients in group B also improved psychosocial function; 3) Satisfaction with the musculoskeletal condition evidenced the impact of BTXA in group A; 4) The quality of life of patients undergoing rehabilitation, C, was maintained, with a maximum interval of 12 months after the last application.

MOVEMENT DISORDERS AFTER ACUTE ENCEPHALOPATHIES IN CHILDREN: MANAGEMENT WITH BOTULINUM TOXIN TYPE A

L.H. Coutinho dos Santos¹, E. Forlin², L.E. Munhoz da Rocha², D.C.B. Rodrigues³, G.R.P. Xavier³, R.A.R. Teixeira Jr⁴, L.B. Neves⁴, M.B. Zonta⁴, S.A. Antoniuk¹, I. Bruck¹

¹ Pediatric Neurologist. Professor of Pediatric Department of UFPR.

² Pediatric Orthopedic Surgeon. ³ Residents of Pediatric Neurology.

⁴ Physiotherapist. Centro de Neuropediatria (CENEP). Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Curitiba, PR, Brazil.

Introduction. Movement disorders (MD) are not always recognized after acute encephalopathies (AE) in the pediatric age. Rehabilitation is difficult and expensive, but play important role in improving the quality of life. **Objectives.** Describe clinical features and discuss therapeutic management, including use of botulinum toxin type A (BTXA). **Patients and methods.** Prospective follow up of 28 patients with AE submitted to program of rehabilitation. **Results.** MD were found in 11 patients (39.3%). Age varied from 32 to 246 months ($x = 129.3 \pm 67.2$). Age at the injury varied from 10 to 104 months ($x = 53.9 \pm 29.8$). Etiologies were: vascular strokes (5), trauma (2), battered child (1), severe pulmonary insufficiency (1) and cardiac arrest (1). Association with spasticity was found in 7. Ten patients used BTXA. Four with axial dystonia developed good control of trunk, seating without help, with only one session of BTXA. Five patients with hemidystonia had a good response to BTXA, but needed periodic injection. One with balism had a spontaneous recovery and another had improved with trihexyphenidyl. Patients with axial dystonia improved in feeding and pulmonary function. Epilepsy occurs in 4 patients, with 1 refractory to treatment. Four patients had mental retardation and 3 had dysarthria. **Conclusions.** MD following AE are common and cause severe incapacity. BTXA play a crucial role in the management of these children.

AVALIAÇÃO E COMPARAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO COGNITIVO DE CRIANÇAS COM DOENÇA CÉREBRO VASCULAR DO TIPO ISQUÊMICA

S.D. Rodrigues¹, S.M. Ciasca², M.V.L. De Moura-Ribeiro³

¹ Mestre em Ciências Médicas (Área de Concentração em Ciências Iomédicas).

FCM/UNICAMP. ² Dra. em Neurologia infantil FCM/UNICAMP.

³ Profa. Titular em Neurologia Infantil FCM/UNICAMP.

Introdução. Os avanços tecnológicos, laboratoriais e de imagem têm permitido diagnósticos cada vez mais precoces e precisos da doença cerebrovascular na infância, o que tem motivado a realização de novas pesquisas sobre essa doença nessa população específica. E relação à evolução cognitiva, ainda são raras as publicações que investigam esse aspecto. **Objetivo.** Avaliar e comparar as funções cognitivas de crianças acometidas por doença cérebro vascular isquêmica (DCV-I). **Pacientes e métodos.** Foram avaliadas 15 crianças com diagnóstico clínico e de neuroimagem comprovado de DCV-I, atendidas desde a fase aguda no hospital das clínicas UNICAMP. A idade dos sujeitos foi de 7,9 a 16,1 anos, sendo 8 do sexo masculino. Outras 15 crianças, com idade, sexo e nível sócio-econômico similares ao do grupo proposto compuseram o grupo controle. A avaliação cognitiva de ambos os grupos foi realizado pelo método clínico de Piaget. **Resultados.** A maioria das crianças do grupo DCV-I (10/15) teve desempenho defasado para a faixa etária, quando comparado com grupo controle. Correlacionando-se o resultado do SPECT, realizado em 14 crianças do grupo DCV-I, verificou-se que das 9 crianças que apresentaram hipoperfusão, 8 tiveram desempenho abaixo do esperado para a faixa etária e que entre as 5 que tiveram perfusão normal, 3 tiveram desempenho adequado. **Conclusão.** A DCV-I na infância pode trazer comprometimento cognitivo, indicando a necessidade de se fazer o acompanhamento evolutivo das aquisições em todas as etapas do desenvolvimento.

REORGANIZAÇÃO FUNCIONAL EM CRIANÇAS PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO

I.E. Guimarães, S.M. Ciasca, M.V.L. Moura-Ribeiro

Ambulatório de Neuro-dificuldade de Aprendizagem do Hospital das Clínicas.

Disciplina de Neurologia Infantil FCM/UNICAMP. Campina São Paulo, Brasil.

Introdução. A doença cerebrovascular refere-se a alterações da área cerebral afetada por isquemias e/ou sangramento. Na infância é considerada rara, porém os déficits neurológicos podem ser devastadores. São observados os seguintes aspectos clínicos: cefaléia, irritabilidade, alterações da consciência, comportamento, linguagem e manifestações epiléticas. **Objetivo.** Investigar a capacidade de reorganização funcional da criança após o acidente vascular isquêmico. **Pacientes e métodos.** Foram avaliadas duas crianças sendo uma de cada sexo, com diagnóstico de acidente vascular cerebral isquêmico comprovada através de exames de neuroimagem. Na criança 1 do sexo feminino, o insulto vascular ocorreu na idade de 7 anos e 4 meses e na criança 2 sexo masculino aos 5 anos e 6 meses. Na ocasião da avaliação as crianças 1 e 2 tinham respectivamente 8 anos e 4 meses e 11 anos e 10 meses. Foram utilizados os seguintes instrumentos: prontuário da criança no hospital das clínicas da UNICAMP; WISC e bateria Luria-Nebraska. **Resultados.** Os dois casos evoluíram com hemiparesia à direita levando a ma condição de falso canhoto. Quanto ao nível cognitivo as crianças evoluíram com rendimento intelectual na faixa da normalidade. A investigação neuropsicológica mostrou que a criança 1 apresenta dificuldade na organização perceptual e a criança 2 dificuldade na linguagem expressiva e leitura. **Conclusões.** A seqüela motora impôs mudanças no uso do hemicorpo, sendo necessária aprendizagem e memorização de novos movimentos e habilidades, antes realizados pelo hemicorpo parético, promovendo assim a reorganização de circuitos que pudessem viabilizar o movimento. Concluímos que, mesmo apresentando dominância à direita, as alterações sinápticas se mostraram capazes de oferecer resultados precisos de movimentos; e que, a potencialidade do comportamento, os fatores ambientais, aprendizado e memória são fundamentais para a modificação da eficiência dessas vias.

ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO NA INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA. ESTUDO DE 46 CASOS NO SUL DO BRASIL

J.Ranzan, N. Rotta

Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre, Brasil.

Introdução. Na infância e adolescência, o acidente vascular cerebral isquêmico (AVCI) é uma patologia relativamente rara, com etiologia multifatorial e de conhecimento ainda obscuro. Pode causar impacto severo na criança e ser a primeira manifestação de doença sistêmica. O subdiagnóstico ainda é comum e, são praticamente inexistentes as pesquisas sobre o assunto no nosso meio. Desordens protrombóticas têm sido descritas como importantes fatores causais do evento isquêmico nesta faixa etária. **Objetivos.** Identificar alterações associadas ao ACVI na infância e adolescência bem como, estabelecer a etiologia e relatar anormalidades nas proteínas de coagulação dos pacientes estudados. **Pacientes e métodos.** Foram estudados 46 pacientes com idades de zero a 18 anos, com diagnóstico de AVCI, no período de março de 2002 a setembro de 2003. Realizou-se exames laboratoriais, incluindo proteínas de coagulação e ecocardiograma. **Resultados.** O ACVI neonatal ocorreu em cerca de um terço dos casos. Crise focal e hemiparesia foram os sintomas iniciais mais frequentes e, 40% dos pacientes tinham doença prévia ao evento isquêmico. Vinte por cento dos pacientes não apresentaram alteração associada ao AVCI. Anormalidades nas proteínas s e c ocorreram em 22 e 17% da amostra, respectivamente. O território vascular mais afetado foi o da artéria cerebral média. **Conclusão.** Foi possível identificar alterações asso-

ciadas ao AVCI na maioria das crianças e adolescentes estudados. Tais anormalidades, principalmente as que geram estado hipercoagulável indicam que mais de um fator de risco podem causar ACVI no nosso meio.

MONITORIZACIÓN TERAPÉUTICA EN SALIVA DE VALPROATO Y CARBAMACEPINA EN NIÑOS

G. Barusso-Araújo, E. Savio-Quevedo

Sociedad Médico-Quirúrgica de Salto. Labnorte, Salto, Uruguay.

Introducción. La determinación de fármacos anticonvulsivos en saliva para evaluar la farmacocinética es un método simple y no invasivo, de utilidad en niños, bajo condiciones estandarizadas y controladas. La monitorización en saliva puede ser recomendable para evaluar los niveles de fármaco libre cuando se hace necesario lograr un ajuste terapéutico. **Objetivo.** Evaluar la conveniencia de la monitorización terapéutica de valproato y carbamacepina en saliva en niños con monoterapia y su correlación con la clínica. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 28 pacientes, edades entre 2 y 12 años, en monoterapia con valproato o carbamacepina. Se siguieron durante 3 años. Se realizaron determinaciones en saliva por ensayos de inmunofluorescencia polarizada con anticuerpos monoclonales de estos anticonvulsivos. **Resultados.** La concentración media para el valproato en el grupo control fue de 4,5 mg/L ($\Sigma = 1,4$) y para la carbamacepina fue 2,1 mg/L ($\Sigma = 0,8$). Se introdujeron cambios posológicos cuando los niveles en saliva de valproato y carbamacepina estaban por debajo de 3,0 mg/L y 1,3 mg/L. Aquellos pacientes con niveles inferiores al punto de corte establecido sufrieron al menos una crisis en el mes anterior al ajuste. En contraste, aquellos que alcanzaron concentraciones en saliva adecuadas para los fármacos en estudio alcanzaron más frecuentemente control clínico ($p < 0,01$). **Conclusiones.** La monitorización terapéutica de valproato y carbamacepina en saliva en pacientes en monoterapia es útil para alcanzar el control clínico de crisis.

SÍNDROME DE DRAVET

A. Sologuestua, R. Caraballo, R. Cersosimo, C. Gonzales, S. Monjes, H. Arroyo, N. Fejerman
Servicio de Neurología. Hospital de Pediatría J.P. Garrahan.
Buenos Aires, Argentina.

Objetivo. Analizar las características clínicas, electroencefalográficas, y evolutivas de pacientes con síndrome de Dravet (SD). **Pacientes y métodos.** Veintisiete varones y 19 mujeres, evaluados durante el período 1990- 2003. Analizamos edad de comienzo de las crisis y semiología, historia familiar de epilepsia, examen neurológico, EEG, estudios neuroradiológicos y tratamiento. **Resultados.** La edad de comienzo de las crisis fue 5 meses, el 65 % fueron febriles. Estado de mal epiléptico se encontró en 20, (12 febriles). A partir del primer año de vida se agregaron mioclonías 31/46, crisis focales 42/46, ausencias 23/46 y generalizadas tónico-clónicas 38/46. Los antecedentes familiares de epilepsia y CF se encontraron en 15. Todos los pacientes presentaron retraso mental (30% leve, 45 % moderado, 25 % grave), torpeza motora 42% e hiperactividad 45%. Los EEG a partir del 1 año de vida mostraron: paroxismos de punta-polipunta onda generalizadas en 31 casos, con espigas focales en 8, espigas multifocales en 8 y espigas focales aisladas en 6 casos. Fotoestimulación positiva en 13 casos. Las neuroimágenes y estudios metabólicos fueron normales; excepto en un caso que luego de un estado de mal convulsivo febril presentó una hemiparesia y atrofia cerebral unilateral secular. Dos pacientes respondieron a fármacos antiepilépticos, uno de los cuales presentó en su evolución episodios de coreoatetosis paroxística. Veinte pacientes recibieron dieta cetogénica, 12 de ellos tuvieron buena respuesta. **Conclusión.** El SD es una epilepsia refractaria de difícil diagnóstico al comienzo. La dieta cetogénica es una alternativa terapéutica válida. El SD forma-

ría parte del fenotipo de convulsiones febriles plus y epilepsia generalizada. El SD y coreoatetosis paroxística, podrían ser la expresión de un trastorno en los canales iónicos.

MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL CEREBRAL: ASPECTOS CLÍNICOS, RADIOLÓGICOS Y ELECTROENCEFALOGRÁFICOS EN PACIENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA A TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

C. Julio¹, T. Mesa^{2,4}, G. Kuester^{1,4}, J. Santín^{1,4}, M. Campos^{3,4}, J. Godoy^{1,4}

¹Departamento de Neurología. ²Departamento de Pediatría.

³Departamento de Neurocirugía. ⁴Programa de Epilepsia.

Hospital Clínico de la Pontificia. Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile.

Introducción. Las malformaciones del desarrollo cortical (MDC) son causa bien reconocida de epilepsia y explican, aproximadamente, un 20% de los casos de epilepsia refractaria. Además, pueden asociarse a retraso mental, trastornos cognitivos y déficit neurológico. Actualmente, se las divide en trastornos de proliferación celular, migración neuronal y organización cortical. **Objetivos.** Caracterizar aspectos clínicos, radiológicos y electroencefalográficos en niños con epilepsia intratable asociada a MDC. Evaluar aplicabilidad de la clasificación actualizada de MDC (Barkovich, 2001). **Pacientes y métodos.** Revisamos pacientes de hasta 15 años con epilepsia refractaria y monitorización vídeo-EEG prolongado realizado en Hospital Clínico Universidad Católica, entre 1998 y 2003. Seleccionamos pacientes con lesión visible en RM y diagnóstico probable o definitivo de MDC. **Resultados.** Se incluyeron 18 pacientes (23%), 66% hombres; promedio de edad 9,5 años; promedio de inicio de la epilepsia 5,6 años. El síndrome epiléptico más frecuente fue epilepsia focal sintomática neocortical. Manifestaciones clínicas asociadas fueron retardo mental, trastornos de aprendizaje, de lenguaje y de conducta. Se dispuso TAC cerebral en 13 pacientes, siendo anormal no diagnóstica en cinco. La actividad epileptiforme fue generalmente bifocal, multifocal, hemisférica o generalizada. Las MDC más frecuentes fueron displasia corticofocal, polimicrogiria y neoplásicas. **Conclusiones.** Las MDC son la causa más frecuente de la epilepsia refractaria. Generalmente se asocian a otros trastornos neurológicos. La RM es esencial para el diagnóstico. Las alteraciones EEG son pocas veces monofocales. La clasificación propuesta es fácilmente utilizable, aunque en muchos casos no se dispone de un estudio histológico o genético para confirmar el diagnóstico o precisar subtipos de malformaciones.

QUISTE ARACNOIDEO INTRACRANEAL Y EPILEPSIA EN LA INFANCIA

E. Frantz, P.B.N. Liberalesso, M. Rahal, A.S. Olmos, M.L.F. Santos, A.C. de Farias, M.J.C. Bugallo, A. Lohr Jr.
Serviço de Neuropediatria do Hospital Pequeno Príncipe.
Centro Universitário Positivo/UNICENP. Curitiba, Paraná, Brasil.

Introducción. El quiste aracnoideo (QA) es una colección líquida, indistinguible del líquido cefalorraquídeo, en el interior de la membrana aracnoidea. El objetivo de este estudio fue analizar la relación entre el QA intracraneal y las crisis epilépticas en la infancia. **Pacientes y métodos.** Fueron analizadas 500 historias clínicas de niños internados en el Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba, Brasil, seleccionándose las que tenían QA. **Resultados.** Se seleccionaron 19 niños, la mayoría con edad inferior a 5 años. La localización de los quistes fue supratentorial en 18 casos (94,7%) de los cuales 15 (78,9%) en la fosa temporal izquierda. Cuatro niños (21,1%) presentaron crisis parciales simples, 2 (10,5%) crisis parciales complejas, 7 (36,8%) crisis tónico-clónicas generalizadas y 1 crisis atónicas y mioclónicas. El EEG fue normal en 11 casos (73,3%) y

con actividad epiléptica temporal izquierda en 2 casos (13,3%). La investigación neurológica fue normal en 11 niños (57,9%). **Conclusión.** Los QA pueden encontrarse en cualquier localización dentro del SNC siendo más frecuentes en el sexo masculino y hasta los 20 años de edad. No se sabe cuál es la relación fisiopatológica entre QA y epilepsia, pudiendo corresponder a niveles elevados de neurotransmisores excitatorios en el líquido del quiste. Nuestros resultados están de acuerdo con los resultados de otros estudios que no establecieron una clara relación entre la topografía del QA, las alteraciones EEG y la semiología de las crisis epilépticas.

TRASTORNOS PAROXÍSTICOS NO EPILÉPTICOS. ESTUDIO PROSPECTIVO

S. Vivas, M. Rossi, C. Scavone, A. Delfino

Cátedra de Neuropediatría. Facultad de Medicina. Montevideo, Uruguay.

Introducción. Los trastornos paroxísticos no epilépticos (TPNE) son un conjunto heterogéneo de episodios que tienen en común su origen no epiléptico. Son de naturaleza benigna y por su expresión clínica pueden ser confundidos con crisis epiléptica (CE). El diagnóstico diferencial entre ambos es muy importante por sus proyecciones pronósticas y terapéuticas. **Objetivo.** Establecer la naturaleza del primer evento paroxístico en apirexia se realizó un estudio prospectivo con los niños de 1 mes a 14 años que consultaron entre el 1.2 al 31.7.2002 en el departamento de emergencia pediátrico. Se realizó control clínico y/o telefónico a los 6 meses, al año y a los 18 meses. **Pacientes y métodos.** De un total de 84 pacientes en 41 (49%) se hizo diagnóstico de crisis epiléptica, en 12 (14%) el diagnóstico fue de crisis de dudoso mecanismo epiléptico y 31 pacientes (37%) fueron catalogados como TPNE. Estos últimos se clasificaron en: espasmo del sollozo 14 niños (45%), alta 7 (23%), síncope 5 (16%), cefalea 3 (10%), vértigo 1 (3%), mioclonía benigna del sueño 1 (3%). Se presenta el análisis de las características clínicas, antecedentes familiares, personales y exámenes solicitados. En la evolución ninguno ha presentado crisis epiléptica, dos pacientes catalogados como crisis dudosas se realizó diagnóstico retrospectivo de TPNE. **Conclusión.** Se concluye que el diagnóstico de TPNE es clínico. Se basa en la integración de los datos suministrados por una historia clínica minuciosa y detallada así como de un examen físico completo. Se debe recurrir a estudios especializados en casos específicos.

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES EN EL NIÑO. ESPECTRO CLÍNICO Y DIAGNÓSTICO: ANÁLISIS DE 17 CASOS

R. Erazo¹, S. Shanske², S. Dimauro², T. Vu², P. Mabe³, A. Harun¹, A. Taratuto⁴, M. Shulz⁵, J. las Heras⁵

¹ Servicio de Neurología. Hospital Luis Calvo Mackenna-Clinica Alemana.

² Department of Mitochondrial Diseases. Presbyterian Hospital. Nueva York.

³ INTA. Universidad de Chile. ⁴ FLENI. Buenos Aires. ⁵ Servicio de Anatomía Patológica, Hospital San Borja. Chile.

Introducción. Las enfermedades mitocondriales corresponden a defectos en la cadena respiratoria mitocondrial que provocan déficit de energía en el ámbito celular, el que se expresa clínicamente como miopatía, encefalopatía, neuropatía y miocardiopatía, aislados o asociados. Existen diversas entidades clínicas identificables: MELAS, MERRE, SKS, NARP, MNGIE, Lhon, Pearson, síndrome de Leigh. Excepcionalmente puede haber solapamiento entre ellas. **Objetivos.** Describir diferentes formas de presentación de las mitocondriopatías en niños y definir claves diagnósticas. **Pacientes y métodos.** Describimos 17 pacientes estudiados entre los años 1996 y 2003 en el Hospital Luis Calvo Mackenna y la Clínica Alemana. La distribución por sexo es de 8 varones y 9 mujeres. Edades: 0-12 años. X: 2,5 años. Antecedentes familiares (-), consanguinidad (+) 2 pacientes. **Resultados.** Forma de presentación: encefalopatía: 7,

encefalomiopatía: 7 y miopatía. Los signos principales son: hipotonía: 10, retraso psicomotor: 9, debilidad muscular: 8, talla baja: 6, ataxia: 4, neuropatía: 4, hipoacusia: 3, oftalmoplejía: 3, movimientos anormales: 3, miocardiopatía: 3. Se les realizó los siguientes exámenes: hiperlactatemia (12), RM cerebral alterada: 9, hiperpiruvemia (4), aumento de CPK (3). Biopsia muscular: aumento de SDH: 8, fibras Cox (-): 5 y fibras rojorrasgadas: 4. Evolución progresiva: 17 casos. Mortalidad: 5 (29%). El diagnóstico se confirmó mediante estudio de cadena respiratoria en 12 niños y por análisis de ADNmt en 3 casos. (2 deleciones y 1 depleción) en uno de los pacientes. **Conclusiones.** Las mitocondriopatías se presentan con mayor frecuencia en el primer año de vida, generalmente como encefalopatía o encefalomiopatía de curso progresivo. El diagnóstico se efectúa por estudio de cadena respiratoria y/o ADNmt.

ESPECTROSCOPIA POR RESONANCIA MAGNÉTICA EN EL ESTUDIO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CON AFECTACIÓN DE LA SUSTANCIA BLANCA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

J.C. Pérez Poveda¹, E. Espinosa¹, M. Charry²

¹ Servicio de Neuropediatría. ² Servicio de Radiología.

Hospital Militar Central. Bogotá, Colombia.

Introducción. La espectroscopia por resonancia magnética (MRS), juega en la actualidad un papel cada vez más importante, en el apoyo diagnóstico de diversas enfermedades del sistema nervioso central. El número de publicaciones es creciente. **Objetivo.** Demostrar la utilidad de la MRS como método diagnóstico útil en el campo de los errores innatos del metabolismo (EIM) que afectan la sustancia blanca del SNC. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio analítico de casos y controles. Durante un período de dos años (julio 2.000 a junio 2.002) se realizó MRS a un grupo de niños con diagnóstico de error innato del metabolismo con compromiso de sustancia blanca atendidos en el Hospital Militar Central, y sus hallazgos fueron comparados con los obtenidos en un grupo de 20 niños sanos, apareados por edad. **Resultados.** Se realizó MRS a 20 controles y 12 niños con EIM, se establecieron los valores normales para los índices metabólicos: NAA/Cr, NAA/Cho y Cho/Cr. El 91,6% de los pacientes con EIM, mostraron anomalía en el estudio de MRS, tanto picos anormales dentro del desplazamiento químico en los VOI estudiados como en los diferentes índices metabólicos. **Conclusión.** La MRS es una técnica imaginológica diagnóstica útil para el diagnóstico de los errores innatos del metabolismo con manifestaciones neurológicas, nuevos y más amplios estudios que lo confirmen son necesarios en el futuro.

CORRELATION OF SERUM COPPER LEVELS AND EEG ABNORMALITIES IN PATIENTS WITH MENKES DISEASE

I. Valencia, J.W. Miller-Horn, E.F. Hobdell,

D.S. Khurana, W.D. Grover, J.J. Melvin, A. Legido

Section of Neurology. St. Christopher's Hospital for Children. Department of Pediatrics. Drexel University College of Medicine. Philadelphia, PA, USA.

Introduction. The correlation between the severity of the EEG and copper levels (CL) in Menkes disease (MD) has not been well described. **Objective.** This retrospective study was undertaken to better define such correlation. The records of children treated with MD were reviewed. **Patients and methods.** Nineteen patients were identified. The age at the time of diagnosis ranged from birth to 22 months. All but one, had epilepsy and profound developmental delay. Ten children are dead at the present time with an average age of death 7.7 years. Eight patients had both CL and EEG data available. Patient demographics, EEG data, CL and mortality were recorded. EEG data were stratified using an EEG scoring system. **Results.** Abnormalities included slowing, asymmetries, disorgani-

zation, epileptiform activity, or a seizure during EEG. A total of 480 cL and an average of 10 EEG data per patient were available for the eight children studied. Those with serum CL greater than 80 µg/dL had EEG severity scores of 3 or less. Patients with serum copper less than 20 µg/dL had EEG severity scores of 4 or greater. There was a negative correlation of -0.63 between CL and EEG severity scores at the group level although not statistically significant. *Conclusions.* Our study shows a tendency to a negative relationship between degree of brain dysfunction/epileptic risk and CL. This study supports the concept that copper may have an anti-epileptogenic effect (Tsaryuk et al. Bull Exp Biol Med 2002; 133: 334). Keeping CL within normal limits in patients with MD may help controlling epileptiform and other EEG abnormalities, although not necessarily modifying the course of the disease.

VALIDEZ DE LA LISTA DE CHEQUEO PARA AUTISMO EN LACTANTES DE ALTO RIESGO

E. Espinosa-García, N.I. Mancilla, A.L. García

Hospital Militar Central. Instituto de Ortopedia
Infantil Roosevelt. Bogotá, Colombia.

Introducción. El autismo es un trastorno biológico del desarrollo que causa problemas en la interacción social y comunicación; generalmente está asociado a comportamientos sociales restringidos y repetitivos que duran toda la vida. *Objetivo.* Determinar la validez de la lista de chequeo para lactantes (CHAT) con riesgo de autismo. *Pacientes y métodos.* La lista de chequeo para lactantes con alto riesgo de presentar autismo se aplicó a 20 pacientes que asistieron a la consulta neurológica. La lista de chequeo para lactantes incluye la evaluación de los siguientes indicadores: señalamiento protodeclarativo, monitoreo de la mirada, pretensión de juego. Se realizó una segunda aplicación de la prueba CHAT en un período posterior entre 8 y 12 meses, se aplican índices de valor predictivo para la misma. *Resultados.* Se evaluaron 20 lactantes con riesgo de autismo, el 80% eran masculinos. La edad promedio al momento de la primera aplicación de CHAT fue de 24,3 meses. La segunda a los 34,7 meses. Se logró la identificación de indicadores de alto riesgo en el CHAT, los cuales corresponden a los enunciados en la población mundial. *Conclusiones.* La lista de chequeo para lactantes (CHAT) es un instrumento que identifica a los lactantes con riesgo de autismo. El CHAT puede ser utilizado para identificar casos de autismo y trastornos perseverativos del desarrollo. Es una herramienta que puede utilizarse de manera precoz para el seguimiento de los grupos de alto riesgo.

UTILIZAÇÃO DO TESTE DE PERFORMANCE CONTÍNUA NA AVALIAÇÃO DE CRIANÇAS COM TRANSTORNO DE APRENDIZAGEM

M.M. Toledo, S.M. Ciasca

Disciplina de Neurologia Infantil. Faculdade de Ciências Médicas.
Universidade Estadual de Campinas, UNICAMP. São Paulo, Brasil.

Introdução. Dificuldades atencionais estão presentes em vários transtornos neuropsicológicos, incluindo distúrbios de aprendizagem e transtorno de déficit de atenção/ hiperatividade. Há escassez de instrumentos que meçam diretamente o processo atencional, sendo que esta avaliação é, na maioria das vezes, baseada em escalas de observação do comportamento, como também há investigações insuficientes na validação dos instrumentos existentes que se propõem a medi-lo. *Objetivo.* Avaliar atenção sustentada em crianças com transtorno de aprendizagem, através do teste de performance contínua. O objetivo da prova pode ser a detecção de um estímulo simples até um processo mais complexo. *Pacientes e métodos.* 20 crianças sem queixa específica e 20 crianças com transtorno de aprendizagem, média etária de 10 anos e 6 meses, cursando entre 2ª e 4ª séries, foram avaliadas através de medidas

cognitivas e neuropsicológicas. O instrumento utilizado para avaliação cognitiva foi escala Wechsler de inteligência para crianças-III e o utilizado na avaliação da atenção sustentada foi teste de cancelamento com lápis e papel. *Resultados.* Os resultados foram analisados em termos descritivos e de significância entre os grupos, sendo que no grupo de estudo, no qual os problemas foram mais evidenciados, constatamos a predominância do sexo masculino, diferença significativa no nível cognitivo, porém dentro da variação normal da inteligência. *Conclusão.* Os resultados dentro das provas de atenção revelaram que as crianças com transtorno de aprendizagem apresentam maior dificuldade em atenção sustentada, organização perceptiva, planejamento e sistematização de estratégia de trabalho e dispenderam mais tempo para a execução do trabalho.

ANÁLISIS DE LIGAMIENTO GENÉTICO DEL SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE EN UNA FAMILIA COLOMBIANA

W. Cornejo-Ochoa¹, A. Valencia-Duarte¹, J. García-Cerén¹, J. Carrizosa-Moog¹, M. Cuartas-Arias¹, N. Zuluaga-Espinosa¹, G. Bedoya-Berrio¹, A. Ruiz-Linares^{1,2}

¹Grupo de Genética Molecular (GENMOL). Facultad de Medicina.

Universidad de Antioquia, Colombia. ²The Galton Laboratory.

University College of London. London, UK.

Introducción. El síndrome de Gilles de la Tourette (SGT) es un trastorno neuropsiquiátrico crónico caracterizado por la presencia de tics fónicos y motores. Aunque sus causas fisiopatológicas son desconocidas, se ha involucrado el circuito corticoestriado-talamocortical. La evidencia genética del SGT se sustenta por estudios de concordancia entre gemelos, por su alta agregación familiar, y por su asociación con el trastorno obsesivo-compulsivo (TOC), el trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH) y los tics crónicos (TC). Actualmente se acepta que el SGT es una enfermedad compleja y los trastornos asociados pueden ser expresiones alternativas del mismo síndrome. *Objetivos.* Evaluar ligamiento genético en las regiones 2p11, 6p24, 11q23, 20q13 y 21q22, en una familia antioqueña con suficiente poder para detectar ligamiento. *Pacientes y métodos.* Mediante el programa Linkage se calculó ligamiento genético bajo los modelos de herencia autosómico dominante, recesivo y aditivo, evaluando dos espectros fenotípicos: uno amplio incluyendo como afectados individuos con SGT, TC, TOC y TDAH, y uno estrecho que incluye sólo SGT. *Resultados.* El patrón de herencia más probable para la susceptibilidad a SGT y sus trastornos asociados, en esta familia, es el autosómico aditivo. Se sugiere la presencia de dos loci de susceptibilidad en desequilibrio de ligamiento con los marcadores d20s1085 y d6s477. *Conclusión.* Los valores de ligamiento obtenidos con los marcadores d20s1085 y d6s477 son sugestivos y, por lo tanto, no se puede descartar que estos marcadores se encuentren en desequilibrio de ligamiento con genes involucrados en la etiología del SGT, TC, TOC y TDAH.

CORRELAÇÃO DOS ACHADOS DE NEUROIMAGEM COM AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA DE CRIANÇAS COM DISTÚRBO ESPECÍFICO DE LEITURA E ESCRITA-DISLEXIA

S.M. Ciasca, R. Genaro Arduini

Disciplina de Neurologia Infantil. Dpto. Neurologia. FCM/UNICAMP. Brasil.

Introdução. Dislexia é um transtorno na capacidade de crianças e adultos desenvolverem plenamente habilidades de leitura e escrita, mesmo tendo experiências e oportunidades adequadas de aprendizagem, sem patologias neurológicas evidentes, déficits sensoriais ou de inteligência. As bases fisiopatológicas não estão bem elucidadas, mas notaram-se alterações importantes no fluxo sanguíneo e atividade elétrica, principalmente nos lobos temporais. *Objetivo.* Anali-

sar os achados de neuroimagem em pacientes com dificuldade de aprendizagem e correlacioná-los com avaliações das funções corticais superiores. *Pacientes e métodos.* Foram estudados 34 pacientes de ambos os sexos, com idade média de 9 anos, cursando de pré-primário à 4ª. série de escola pública estadual, nível socioeconômico médio-baixo. Essas crianças foram submetidas a exame neuropsicológico e SPECT. *Resultados.* Após análise estatística, demonstraram-se um total 22 exames alterados, e destes 14 tinham alteração na porção mesial do lobo temporal, hemisfério esquerdo, havendo significância entre o sexo e a idade. Também houve significativa correlação com as provas de leitura e escrita. *Conclusão.* A hipótese é que haja uma mediação da diminuição do fluxo sanguíneo do lobo temporal, hemisfério esquerdo, interferindo na leitura, soletração, escrita, déficit perceptual através do processamento visual, auditivo e motor na criança com distúrbio específico de leitura e escrita.

INTOXICAÇÃO CRÔNICA POR CHUMBO: AGRAVANTE NA POPULAÇÃO INFANTIL CARENTE

G.R.P. Xavier¹, D.C.B. Rodrigues¹, A.P. Ruiz¹,
C.R. Ambrósio², T.S. Riechi³, S.A. Antoniuk⁴,
L.H. Coutinho dos Santos⁴, I. Bruck⁴

¹ Residente de Neuropediatria. ² Psicóloga. ³ Psicóloga, professora da Faculdade de Psicologia da UFPR. ⁴ Neuropediatra, professor do Departamento de Pediatria da UFPR. Centro de Neuropediatria (CENEP). Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR). Curitiba, Paraná, Brasil.

Introdução. O chumbo é o mais antigo metal tóxico conhecido e danos irreversíveis ao sistema nervoso de crianças intoxicadas por este agente já foram bem descritos. Apesar das medidas de controle, ainda restam locais em que as pessoas são constantemente expostas. **Objetivos.** Descrever a avaliação clínica de crianças procedentes de cidade onde a exposição ao chumbo foi comprovadamente acima do tolerável por um tempo prolongado. **Casística e métodos.** Avaliação clínico-laboratorial de 20 crianças do município de Adrianópolis, Brasil com níveis séricos de chumbo acima de 20 µg/dL. A avaliação consistiu: exame neurológico, oftalmológico, testes de QI, tomografia computadorizada de crânio, eletrencefalograma, hemograma, metabólico, parcial de urina, parasitológico de fezes e raio-X de punho. **Resultados.** A idade da amostra variou de 2,4 a 14,9 anos, média de 9,6 anos, e predomínio do sexo masculino (75%). A plumbemia variou de 20,3 a 35,8 µg/dL, média 25,4 µg/dL. Anormalidades eletrencefalográficas em 5 crianças (25%) e duas (10%) tiveram alterações na tomografia de crânio. Anemia em 47% e parasitológico de fezes anormal em 70%. Treze realizaram teste QI, 54% (7) tinham algum grau de deficiência mental e 15% (2) apresentavam avaliação compatível com déficit de atenção e hiperatividade. **Conclusões.** houve comprometimento importante das funções cognitivas das crianças avaliadas. Apesar da amostra ser reduzida, do baixo nível socioeconômico e das comorbidades existentes (anemia e parasitoses), o chumbo parece ser o fator mais importante que atuou na agressão ao sistema nervoso dessa população.

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN NIÑOS HOSPITALIZADOS POR VARICELA ANTES Y DESPUÉS DEL INICIO DE LA VACUNACIÓN MASIVA A NIÑOS DE 1 AÑO DE EDAD

A. Cerisola, C. Romero, P. Dall'Orso, J. Quian, A. Delfino
Cátedra de Neuropediatria. Clínicas Pediátricas. Facultad de Medicina.
Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.

Introducción. A finales de 1999, la vacuna de la varicela se introdujo en el programa de inmunizaciones obligatorias del Uruguay para los niños de 12 meses de edad. **Objetivos.** Describir las complicaciones neurológicas de la varicela en niños y comparar su frecuencia en los 3 años antes y después del inicio de la vacunación masiva.

Pacientes y métodos. Estudio descriptivo sobre la base de la revisión de las bases de datos y de las historias clínicas de los niños menores de 15 años hospitalizados con varicela entre 1997 y 2002 en el centro hospitalario Pereira Rossell. **Resultados.** Ingresaron 25 niños con complicaciones neurológicas de la varicela; presentaron encefalitis (4), meningitis (2), cerebelitis (6), mielitis (1), parálisis de pares craneales (1), convulsiones febriles (7), y convulsiones como manifestación neurológica aislada (4). En los años 1997-1999, hubo 29.028 hospitalizaciones; 238 niños ingresaron con varicela; 20 de ellos por patología neurológica (6,9 por cada 10.000 hospitalizaciones; IC 95%: 4,3-10,8). En los años 2000-2003, de 35.546 hospitalizaciones, 119 niños presentaban varicela, 5 de ellos con una complicación neurológica (1,4 por cada 10.000 hospitalizaciones; IC 95%: 0,5-3,5; $p < 0,001$). **Conclusiones.** La varicela puede presentar diferentes complicaciones neurológicas. Se observó una reducción de las mismas después del inicio de la vacunación sistemática universal.

AValiação FONOAUDIOLÓGICA E NEUROPSICOLÓGICA NA TOXOPLASMOSE CONGÊNITA

F. Steluti-Poleti, C. Alves-Salgado, I. Massoni,
S. Aparecida-Capellini, S.M. Ciasca, V.M. Gímenes-Gonçalves
Disciplina de Neurologia Infantil. Faculdade de Ciências Médicas. Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP). Departamento de Fonoaudiologia.
Faculdade de Filosofia e Ciências. Universidade Estadual Paulista (UNESP).
São Paulo, Brasil.

Introdução. A toxoplasmose congênita é conseqüente à contaminação do feto pelo toxoplasma gondii, por via transplacentária, acometendo preferencialmente o SNC, originando quadros graves de encefalomielite, de caráter essencialmente necrosante (calcificações). **Objetivo.** Descrever os achados da avaliação fonoaudiológica e da avaliação neuropsicológica de crianças com toxoplasmose congênita. **Pacientes e métodos.** Participaram deste estudo 13 crianças na faixa etária de 1 a 6 anos de idade, com diagnóstico de toxoplasmose congênita, avaliados no HC/FCM/UNICAMP. Os procedimentos utilizados em avaliação foram o exame neurológico evolutivo, o ABFW –teste de linguagem infantil nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática, a escala Wechsler de inteligência para crianças, a bateria Lúria-Nebraska, teste figura humana de *goodenough* e teste gestáltico viso-motor Bender. **Resultados.** Os resultados revelaram comprometimento no desenvolvimento neuropsicomotor, no desenvolvimento de fala e linguagem e nos aspectos perceptuais e cognitivos das crianças relacionados ao período de contágio da doença. **Conclusão.** Com base nos achados deste estudo, concluímos que a avaliação fonoaudiológica e neuropsicológica contribuíram para o conhecimento das habilidades cognitivas e linguísticas alteradas nesta população, o que permitiu orientações quanto a elaboração de programas terapêuticos adequados visando uma melhor qualidade de vida das crianças com toxoplasmose.

PÓSTERS

INTERCONSULTAS EN NEUROPEDIATRÍA

A. Rey, C. Scavone, A. Delfino
Cátedra de Neuropediatria. Facultad de Medicina. Universidad de la República.
Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR). Montevideo, Uruguay.

Introducción. Se estima que un 6% de la población pediátrica presenta alteraciones que involucran al sistema nervioso y que el 25% de los niños valorados por los pediatras tiene alteraciones neurológicas crónicas. Las interconsultas en neuropediatria han sido hasta la fecha

poco estudiadas y valoradas en la población hospitalaria. Existe poca bibliografía referida a la labor del neuropediatra en su actividad hospitalaria, si bien hay algunas publicaciones referentes a interconsultas intrahospitalarias en otras especialidades. **Objetivo.** El objetivo de nuestro trabajo es estudiar la demanda asistencial y el rol del neuropediatra en el hospital pediátrico de referencia (tercer nivel). **Pacientes y métodos.** Se realiza un estudio descriptivo-retrospectivo de las interconsultas efectuadas al servicio de neuropediatría durante un año (julio 2002-junio 2003). Sobre un total de 545 demandas, se analizan las características demográficas, la procedencia, el motivo de la consulta, las patologías mas frecuentes, los estudios solicitados y el tratamiento propuesto. Los lactantes y los recién nacidos representan el mayor volumen de las consultas. El motivo más frecuente, fue para valoración, y el estudio mas solicitado fue el electroencefalograma y en segundo lugar la TAC. El 75 % de los niños vistos en interconsulta se controlan posteriormente ambulatoriamente en el servicio de neuropediatría. **Conclusión.** Concluimos en la utilidad de este tipo de estudios que nos permiten conocer el volumen de interconsultas, a los efectos de racionalizar los recursos humanos así como la adecuada planificación de la asistencia.

EVALUACIÓN DE 723 NIÑOS SOMETIDOS A ESTUDIO DEL LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO EN EL HOSPITAL INFANTIL DE CURITIBA

P.B.N. Liberalesso, M.J.C. Bugallo, M.L.S. Ferreira, A.C. de Farias, A. Olmos, A. Löhner

Unidade de Neuropediatria do Hospital Pequeno Príncipe.

Centro Universitário Positivo (UNICENP). Curitiba, Parana, Brasil.

Objetivo. Estudiar la relación entre manifestaciones clínicas de infección del sistema nervioso central (SNC) y alteraciones del líquido cefalorraquídeo. **Pacientes y métodos.** Se analizaron 723 niños, que tenían punción lumbar para estudio del líquido cefalorraquídeo, dividiéndose en 5 grupos según edad y 2 subgrupos conforme presencia o no de alteraciones en el líquido: subgrupo A (sub_A) y subgrupo B (sub_B) respectivamente. **Resultados.** En un período menor a 30 días: predominio de líquido normal ($p < 0,0001$) sin diferencia estadística de los síntomas del sub_A y sub_B. Entre 31 días y 2 meses: predominio de líquido normal ($p < 0,0001$) sin diferencia estadística de los síntomas del sub_A y sub_B. Entre 2 meses y 2 años: predominio de líquido normal con significado estadístico de los síntomas del sub_A. Entre 2 y 5 años: predominio de líquido alterado ($p < 0,0001$) con significado estadístico de los síntomas del sub_A. Más de 5 años: predominio de líquido alterado ($p = 0,023$) con significado estadístico de los síntomas del sub_A. **Conclusión.** Menos de dos meses de edad: irritación, fiebre y vómitos no presentan relación estadística con infección del SNC. Entre dos meses y dos años: fiebre, irritación e irritación meníngea presentan relación estadística con infección del SNC. Más de dos años: fiebre, cefalea, vómitos e irritación meníngea presentan relación estadística con infección del SNC.

DISLEXIA Y TRASTORNOS DEL LENGUAJE

V. Kanopa¹, M. Chiappa², G. Etorena², C. Pifano², N. Díaz², J. Trucco³, M. Lanwagen³, M. Torrado¹, C. Scavonne¹, A. Delfino⁴

¹ Neuropediatra. ² Maestra especializada. ³ Fonoaudióloga. Policlínica de Dificultades del Aprendizaje. ⁴ Cátedra de Neuropediatría. Facultad de Medicina. Montevideo, Uruguay.

Introducción. La dislexia constituye una causa frecuente de fracaso escolar, en los sistemas alfabéticos puede asociarse a disfunciones del lenguaje oral. **Objetivos.** Describir la frecuencia de trastornos del lenguaje en un grupo de niños con dislexia. Valorar su naturaleza y su relación de correspondencia entre éstos y el tipo de dislexia. **Pacientes y métodos.** Se incluyeron escolares mayores de ocho

años a quienes se les realizó diagnóstico de dislexia. Se aplicó el método diagnóstico propuesto por Boder. Los trastornos neurolingüísticos se agruparon según Rapin y Allen. Se analizaron dos grupos, A y B, según su coeficiente intelectual (> 90 , y 80 a 89, respectivamente) **Resultados.** Se incluyeron 27 niños, grupo A: $n = 16$; y grupo B: $n = 11$. Los pacientes del grupo A presentaban: 3 dislexia mixta, 7 disgestáltica, 1 disgestáltico compensado, 3 disfonética y 2 variante disfonética. Los trastornos del lenguaje estuvieron presentes en 9 niños: 4 alteración de conciencia fonológica, 1 trastorno fonológico sintáctico, 1 déficit foneticofonológico, 2 dislalias y 1 no clasificable. Grupo B: 3 dislexia mixta, 5 disgestáltica, 1 patrón compensado disgestáltico y 2 disfonética; 7 niños presentaron trastornos de lenguaje: 3 alteración de conciencia fonológica, 1 trastorno fonológico sintáctico, 1 déficit fonético fonológico, 1 alteración de la sintaxis, 1 sigmatismo. Los trastornos de la sintaxis coincidieron con dislexia disfonética. **Conclusiones.** Se describió la frecuencia trastornos del lenguaje en niños con dislexia; los fonológicos fueron los más frecuentes pero no se halló relación de correspondencia con un tipo de dislexia. Excepto entre trastornos de la sintaxis y perfil disfonético. Recomendamos la necesidad de una evaluación y de un seguimiento del desarrollo del lenguaje por el pediatra ya que detectar precozmente alteraciones del lenguaje permitirá establecer grupos de riesgo e intervenir en forma temprana: asimismo se debería incluir el estudio de lenguaje en la evaluación de la dificultad de la lectoescritura.

INTERVENÇÃO FISIOTERAPÊUTICA EM CRIANÇAS HOSPITALIZADAS COM COMPROMETIMENTO NEUROLÓGICO

T. Benetti, J.D. Baroni, S.S. Silva, R.C. Turolla Souza, A.L. Godoy
Universidade Estadual de Campinas. Cidade Universitária Zeferino Vaz.
Distrito de Barão Geraldo. Campinas, SP, Brasil.

Objetivo. Introduzir proposta terapêutica baseada em técnicas de reabilitação adaptadas a crianças hospitalizadas com comprometimento neurológico. **Doentes e métodos.** O estudo foi realizado na enfermaria de pediatria, HC-unicamp, no período entre março/2003 a fevereiro/2004, com sete pacientes de ambos sexos e idade entre dois e oito anos, tempo de internação superior a um ano. Os pacientes submetidos à intervenção fisioterapêutica apresentaram diferentes hipóteses diagnósticas, com quadro de disfunção neuromotora associado. Foram realizadas quatro sessões semanais de atendimento fisioterapêutico baseado na adaptação de técnicas de reabilitação neurológica como tratamento neuroevolutivo, facilitação neuromuscular proprioceptiva, integração sensorial e cinesioterapia de acordo com as individualidades dos quadros clínicos e restrições do ambiente hospitalar. Foi elaborado protocolo de avaliação neurofuncional contendo itens como tônus e força muscular, amplitude de movimento axial e apendicular, motricidade voluntária e aquisições motoras, o qual foi aplicado pré e pós-tratamento. **Resultados.** Mediante comparação entre os protocolos de avaliação pré e pós-tratamento observou-se modulação tônica em 28,57% dos pacientes, melhora da força muscular em 42,85%, manutenção de amplitude de movimento em 85,7%, ganho de amplitude de movimento em 28,57% dos pacientes, além de melhora da motricidade voluntária e aquisições motoras em 42,85% dos pacientes estudados. **Conclusão.** Apesar das restrições oferecidas pelo ambiente hospitalar o estudo permite concluir que é benéfica a utilização de métodos de tratamento fisioterapêutico usualmente empregados em ambulatórios, embora adaptados, em pacientes internados com comprometimento neurológico.

ANÁLISIS ETIOLÓGICO DE MACROCEFALIA EN NIÑOS

S. Estavillo, G. González, V. Fraga, R. Díaz, A. Delfino
Servicio de Neuropediatría. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina.
Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.

Introducción. La macrocefalia es un motivo de consulta frecuente en un servicio de neuropediatría, observándose en niños normales o en niños con alteraciones neurológicas. Las etiologías más frecuentes son la hidrocefalia, megalencefalia, colecciones pericerebrales y macrocraneales. **Objetivos.** Realizar un análisis etiológico de niños con macrocefalia. **Pacientes y métodos.** Se realizó un estudio retrospectivo de las historias clínicas de niños con macrocefalia, en el período 01.07.2002 al 30.06.2003. Se definió macrocefalia como la circunferencia occipitofrontal superior a 2 desvíos estándares para la edad y sexo del paciente utilizando las tablas de Nellhaus. Se analizaron diferentes variables de la historia clínica, evolución y estudios neuroimagenológicos. **Resultados.** En 65 niños se constató macrocefalia representando el 0,8% de la consulta anual. El 72% fueron varones. En 51 casos (78,5%) se pudo determinar la etiología, en los 14 casos restantes (21,5%) la falta de estudios imagenológicos impidieron alcanzar un diagnóstico etiológico preciso. 23 casos (35,4%) presentaron hidrocefalia. 18 casos (27,7%) megalencefalia, la mitad correspondían a formas familiares. 9 casos (13,8%) hidrocefalia externa. 3 casos (4,6%) macrocraneal. **Discusión.** Al igual que en otros trabajos se confirma el predominio del sexo masculino y la hidrocefalia como causa más frecuente. La mitad de las megalencefalias fueron formas familiares asintomáticas. La presencia de antecedentes familiares, el seguimiento clínico e imagenológico de 8 de los 9 casos de hidrocefalia externa nos permiten vincular esta entidad con la megalencefalia familiar asintomática. Interesa señalar el caso restante inicialmente diagnosticado como hidrocefalia externa que presentó en la evolución un síndrome autista.

LIPOMAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE TRES CASOS CLÍNICOS

G. Delucchi, C. Scavone, A. Delfino
Cátedra de Neuropediatría. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina.
Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.

Introducción. Los lipomas del sistema nervioso central ocurren como consecuencia de un fenómeno malformativo en el desarrollo del sistema nervioso central (SNC) y no son considerados neoplasias. Se asocian con frecuencia a otras malformaciones de línea media. Representan el 0,5% de los tumores intracraneales. Los estudios imagenológicos (TAC y RM) son muy valiosos en el diagnóstico. Se asocian en general a otras malformaciones del SNC. La conducta quirúrgica siempre es discutida por la alta morbilidad que conlleva. **Casos clínicos.** Presentamos 3 niños con lipomas de diferente topografía. Caso 1: lactante de 7 meses con lipoma pericalloso dorsal, hipoplasia parcial de cuerpo calloso afectando región del esplenio, lipoma extracraneal frontal. Caso 2: niña de 6 años lipoma a nivel del receso suprapineal del III ventrículo con extensión a plexos coroideos de ventrículos laterales. Caso 3: varón de 7 años con un voluminoso lipoma interhemisférico asociado a una agenesia parcial de cuerpo calloso y moderada hidrocefalia supratentorial. **Conclusión.** Por ser una malformación que se evidencia en la mayoría de los casos por la imagenología que se puede asociar a otras malformaciones de línea media encefálica, y con sintomatología neurológica inespecífica, creemos de interés enfatizar sus caracteres clínicos y de tratamiento.

ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE NIÑOS CON CRISIS DE AUSENCIA EN CONTROL EN EL HOSPITAL LUIS CALVO MACKENNA, SANTIAGO DE CHILE

C. Zapata, M. Devilat, B. Valenzuela, D. Treviño.
Servicio de Neurología Infantil. Hospital Luis Calvo Mackenna.
Santiago de Chile, Chile.

Introducción. Las crisis de ausencia corresponden aproximadamente al 10% de la epilepsia infantil, su pronóstico es descrito como favorable. **Objetivos.** Describir las características clínicas más importantes de los niños con diagnóstico de crisis de ausencia en control en el servicio de neurología de nuestro hospital. **Pacientes y métodos.** Se analizaron fichas clínicas del total de niños con diagnóstico de ausencia que se controlan en el programa de epilepsia del Hospital Luis Calvo Mackenna, se diseñó una base de datos y se definió previamente las variables a analizar. **Resultados.** Un 58,7% (37) están en el rango de edad de 5 a 9 años (6,8 años en promedio); el 22,2% tenían antecedentes de epilepsia en familiares de primer grado; el 66,7% (42) presenta ausencias típicas. Destaca la asociación con otras patologías neurológicas (65,1%), en especial síndrome de déficit de atención -SDA- (19%); el 100% recibió ácido valproico y en 5 casos (7,9%) se agregó etosuximida. El 100% fue estudiado con EEG; 58,7%; un 28,6% con EEG y TAC cerebral y un 20,6% con TAC, EEG y niveles plasmáticos, 19 niños (30,2%) presentan atraso escolar, 16 de los cuales (84,2%) presentaba patología neurológica asociada (RM, SDA, trastornos del aprendizaje y otras). **Conclusión.** La edad de inicio, la presentación clínica y el tratamiento utilizado concuerda con lo descrito en la literatura. Destaca la asociación importante con otras patologías neurológicas (65,1%), especialmente SDA (19%). Existe una importante asociación con atraso escolar (30,2%).

EPILEPSIA Y ENFERMEDAD CELÍACA: IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

R. Díaz, G. González, G. Glaussius, A. Trujillo,
A. Pereyra, A. Delfino, L. Peluffo
Cátedra de Neuropediatría. Servicio de Pediatría C.
Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.

Introducción. La enfermedad celíaca se ha asociado a varios trastornos neurológicos, con un claro aumento de la incidencia de la epilepsia con respecto a la población normal. Desde la descripción original de Gobbi en 1992 acerca del síndrome de epilepsia con calcificaciones cerebrales y enfermedad celíaca, se han reportado múltiples comunicaciones con evoluciones diversas persistiendo ciertas interrogantes sobre su patogenia. **Objetivo.** El objetivo de este trabajo es describir la presentación clínica y la evolución de dos pacientes con el síndrome característico, en los que se realizó un diagnóstico temprano. **Casos clínicos.** Se presentan tres varones, en edad escolar que consultan por crisis parciales con sintomatología visual, secundariamente generalizadas. La tomografía de cráneo mostró en todos los casos calcificaciones occipitales bilaterales. El electroencefalograma evidenció, descargas paroxísticas temporoccipitales con ritmo de fondo normal. Se solicitaron anticuerpos antigliadina y antiendomiso, que fueron positivos con biopsia de intestino delgado que confirmó una enteropatía grave de grado III. Todos los pacientes recibiendo dieta sin gluten y anticomiciales se encuentran libres de crisis en la evolución (1, 2 y 8 años). **Discusión.** Se destaca la importancia de investigar la enfermedad celíaca en todo paciente con epilepsia y calcificaciones cerebrales occipitales aun en ausencia de síntomas digestivos, dado que el diagnóstico y tratamiento precoz con exclusión del gluten, inciden en la evolución posterior del síndrome.

CIRUGÍA RESECTIVA DE EPILEPSIA DEL LÓBULO FRONTAL EN NIÑOS PORTADORES DE EPILEPSIA REFRACTARIA

L. Cuadra, C. Zapata, A. Zuleta, D. Treviño

Hospital Instituto de Neurocirugía Asenjo. Santiago José Miguel Infante. Santiago de Chile, Chile.

Introducción. La cirugía de epilepsia del lóbulo frontal es la segunda en frecuencia después de la del lóbulo temporal. **Objetivo.** Evaluar las características clínicas de los pacientes sometidos a cirugía de epilepsia del lóbulo frontal y analizar resultados postoperatorios. **Pacientes y métodos.** Se analizan las fichas clínicas y de seguimiento de los 17 niños operados por epilepsia refractaria cuya lesión cerebral y foco epileptógeno se encontraba en el lóbulo frontal, entre 1994 y 2003. **Resultados.** El promedio de edad de la primera crisis fue de 5,03 años y el de permanencia de epilepsia antes de la cirugía fue de 3,4 años. En el 100%, la RM cerebral mostró lesión frontal. La edad en la cirugía fue en promedio 8,2 años y en el 100% de los casos se realizó cirugía resectiva. En la histopatología de la lesión destaca displasia cortical en 8 pacientes, cavernomas (2) y tumor (2). Las complicaciones post operatorias se observaron en 6 pacientes. Dos pacientes requirieron una segunda cirugía para complementar la resección inicial. El período de seguimiento es de 6 meses a 9 años. Destaca que el 87,5% de los pacientes se encuentran en estadio IA de Engel (0 crisis) a los 6 meses post cirugía; a los 2 años 10 de 13 pacientes en estadio IA (76,9 %); a los 4 años 8 de 10 pacientes (80%) en estadio IA. **Conclusión.** La cirugía de la epilepsia del lóbulo frontal es una buena alternativa para niños portadores de epilepsia refractaria.

ENFOQUE NEUROPSICOLÓGICO DE LA EPILEPSIA EN LA EDAD ESCOLAR

R. Bonaglia-Sellanes, L. Colino-Osores, H. Paiva-Barón

Montevideo, Uruguay.

Introducción. La epilepsia se define como un trastorno paroxístico de la función cerebral, que produce manifestaciones neurológicas iciales. Ha sido frecuentemente relacionada con alteraciones en diversas funciones psicológicas como la atención, la memoria, el lenguaje, entre otras. **Objetivo.** Estudiar una población de niños epilépticos de edad escolar, desde el punto de vista neurológico y neuropsicológico, para determinar posibles perfiles característicos. **Pacientes y métodos.** Se trabajó con un grupo de 30 escolares portadores de epilepsia a quienes se les realizó exámenes neurológico, neurofisiológico, de neuroimágenes. Además, se les aplicó una batería neuropsicológica, que evaluó diversas funciones. **Resultados.** Se encontraron diferencias significativas en el rendimiento neurocognitivo entre la población general y el grupo clínico. **Conclusiones.** Estos resultados apoyan la hipótesis de que el particular funcionamiento cortical de las epilepsias determinan alteraciones en el funcionamiento neuropsicológico.

POTENCIALES EVOCADOS AUDITIVOS Y VISUALES EN PACIENTES CON SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI

J Goyo-Rivas, M Lacruz-Rengel

Departamento de Puericultura y Pediatría. Instituto Autónomo Hospital Universitario Los Andes. Mérida, Venezuela.

Introducción. El síndrome de Chediak-Higashi (CHS) es una enfermedad rara, multisistémica, genética de carácter autonómico recesivo que en los andes venezolanos se presenta en forma endémica. Se caracteriza por albinismo oculocutáneo parcial, anomalías neurológicas progresivas, severa inmunodeficiencia y alteraciones hematológicas. Con relación a la afectación neurológica descritas a

través de estudios de potenciales evocados visuales (PEV) y auditivos (PEA) se han establecido alteraciones que van desde modificaciones en el número de fibras nerviosas, alteraciones en la decusación de las mismas o procesos desmielinizantes. **Objetivo.** Establecer la correlación pronóstica existente entre los resultados obtenidos por PEV y PEA y variables clínicas como edad, variedad de dilución pigmentaria, evolución, fase de la enfermedad, asociación a infecciones frecuentes, consanguinidad. **Pacientes y métodos.** Se estudiaron 10 pacientes con CHS originarios del grupo de los Andes venezolanos en quienes se realizó PEV y PEA e historia clínica detallada. Los resultados obtenidos fueron analizados utilizando el test de χ^2 de Pearson, test exacto de Fisher, medidas direccionales de lambda y Goodman-Kruskal τ y medidas simétricas de Kendall τ en búsqueda de asociación de las variables clínicas y electrofisiológicas. **Resultados.** Los hallazgos obtenidos por PEV y PEA no poseen patrón característico ni asociación estadísticamente significativa con las variables clínicas estudiadas. **Conclusiones.** La ausencia de patrones de respuesta electrofisiológica y la variabilidad clínica, pudiera estar en relación con los diferentes tipos de afectación encontrados en el gen *chs1*.

CARACTERIZACIÓN NEUROFISIOLÓGICA DE UNA FAMILIA PORTADORA DEL SÍNDROME X FRÁGIL

A.M. Chong-Medina

Servicio de Neurofisiología Clínica.

Hospital Pediátrico Universitario Juan M. Márquez. La Habana, Cuba.

Introducción. El síndrome X frágil se considera la segunda causa genética de retraso mental después del síndrome de Down. Existen evidencias clínicas de que los individuos portadores de la enfermedad pueden tener afecciones oftalmológicas como: estrabismo, errores de refracción, nistagmo, etc. Y afecciones auditivas como otitis media recurrente, lo cual puede estar asociado con la hipoacusias conductivas fluctuantes y consecuentemente, defectos en la articulación del lenguaje. **Pacientes y métodos.** Como parte importante de la detección temprana y caracterización del síndrome, realizamos un estudio entre los miembros de una familia portadora del síndrome, para describir sus características neurofisiológicas a través de potenciales auditivos de tallo cerebral (PEACT) y electrorrelinogramas (ERG), en relación con el genotipo de cada individuo estudiado. Se incluyeron 14 personas: 8 caracterizadas molecularmente (5 varones con la mutación completa y 3 hembras portadoras de la premutación), y 6 con riesgo genético sin caracterización molecular previa. En los pacientes encontramos que el 60% tuvieron PEACT anormales y el 100 % presentaron alteraciones en el ERG, en los individuos sin caracterizar molecularmente solo el 16.6 % mostró alteraciones en PEACT y el 66.3 % en el ERG. **Resultados y conclusión.** Las alteraciones en los PEACT están en relación con trastornos conductivos causantes de hipoacusias y en los ERG la afectación está en la capa de los fotorreceptores. Los hallazgos encontrados en los individuos sin caracterizar molecularmente sugieren la existencia de un posible patrón electrorretinográfico en el síndrome, pues ser evaluados molecularmente se encontró que uno de ellos era portador de la mutación completa y otro de la premutación.

PARÁLISIS FACIAL PERIFÉRICA AGUDA EN NIÑOS

A. León, C. Scavone, R. Bruzzzone, A. Delfino

Cátedra de Neuropediatría. Instituto de Neurología. Facultad de Medicina. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.

Introducción. La parálisis facial periférica aguda idiopática (PFAI) tiene una incidencia que varía entre 11,5 y 40,2 casos por 100.000 habitantes/año. En un 15% de los casos pueden persistir secuelas o recaer. Una infección viral, por virus del grupo herpes simple (VHS) sería determinante. **Objetivo.** Analizar la presentación clíni-

ca, evolución, tratamiento así como la existencia de recidivas en los niños que consultaron por PFPPI y establecer un plan terapéutico con antivirales en el futuro, para aquellos niños que consulten en las primeras 48 horas. *Pacientes y métodos.* Se trata de un trabajo retrospectivo. Se analizaron 69 historias de niños que consultaron por PFPPI en el período comprendido entre abril 2001 y abril 2003, en la Policlínica de Neuropediatría del Centro Hospitalario Pereira Rossell, edades 1 mes a 14 años, con antecedentes de infección viral o bacteriana en 33 casos. Se consideró: fecha de primera consulta, forma de presentación, existencia o no de infecciones previas. Se estableció la relación entre estos elementos, así como con los tiempos de recuperación y los tratamientos utilizados, que fueron prednisona, vitamina B y fisioterapia, solos o combinados. *Resultados.* En casi la mitad de los casos existió un proceso infeccioso previo. El grado 3 fue la forma de presentación más frecuente. La recuperación varió entre 4 y 180 días, sin que exista una relación entre la precocidad de la consulta y el tiempo de recuperación, ni con el tratamiento recibido. Cinco pacientes no recibieron tratamiento. Cinco de los niños presentaron recidiva. *Conclusión.* Se enfatiza que el tiempo de evolución y las recidivas justificarían el uso de antivirales en el tratamiento de la PFPPI.

SÍNDROME DE MELKERSSON-ROSENTHAL: DOS CASOS DE UNA RARA ENTIDAD

V. Ruggieri, M. Vargas, C. Bedoya

Servicio de Neurología. Hospital Nacional de Pediatría
J.P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Introducción. El síndrome de Melkersson-Rosenthal (SMR) o parálisis facial intermitente asociada a edema de labios recurrente y lengua escrotal se presenta habitualmente entre la segunda y tercera década de la vida, habiendo raros casos reportados en la infancia. De etiología desconocida; se han descrito formas familiares (autosómicos dominantes) o asociados a infecciones, alergias, enfermedad de Chron entre otros. No existe un tratamiento específico y las mejorías son transitorias. *Objetivo.* Presentar 2 niños con SMR analizando los aspectos clínicos, etiológicos y evolutivos. *Casos clínicos.* Caso 1: niña de 9 años, con parálisis facial derecha, edema de labios y lengua escrotal de 20 días de evolución. Con antecedentes de 2 episodios similares a los 7 y 8 años, acompañados de fiebre y queilitis de remisión espontánea y en 3 oportunidades de edema de labios y lengua escrotal episódicos. La RM de cerebro fue normal y los anticuerpos antiherpes fueron negativos. Caso 2: varón de 7 años con parálisis del VII derecho, edema de hemicara y lengua escrotal de 20 días de evolución, precedido de una gastroenterocolitis y fiebre. Con antecedente de un cuadro similar, 2 meses antes, de remisión espontánea. RM de cerebro normal. *Discusión.* En este síndrome eminentemente clínico, de evolución tórpida, cuya etiología no es clara, el cual además no tiene tratamiento específico, destacamos en nuestros casos el comienzo temprano, la alternancia con expresión incompleta en uno de ellos, la asociación a queilitis y cuadros infecciosos.

AVALIAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA EM UM CASO DE SÍNDROME DE MOEBIUS

K.F.M. Antunes, A. Bitar-Silva, F.S. Poleti, A.M.S.G. Piovesana
Curso de Aprimoramento em Fonoaudiologia Aplicada à Neurologia Infantil.
Faculdade de Ciências Médicas (UNICAMP). São Paulo, Brasil.

Introdução. A síndrome de Moebius (SM) é caracterizada por paralisia completa ou parcial do VI e VII nervos cranianos, fâcies de máscara, estrabismo convergente. *Caso clínico.* Apresentamos os achados fonoaudiológicos (avaliação da linguagem oral e escrita, avaliação miofuncional) de um paciente com a síndrome de Moebius, sexo masculino, 11 anos, que freqüenta 5ª série do ensino regular, avaliado no ambulatório de fonoaudiologia aplicada à neu-

rologia infantil/hc/unicamp. A avaliação revelou que as habilidades comunicativas, pragmáticas, sintáticas, semânticas e fonológicas estavam adequadas para a idade cronológica e escolaridade; enquanto as habilidades fonéticas, a velocidade e precisão articulatória estavam comprometidas. Obteve-se voz monótona, pastosa e abafada. Linguagem escrita: leitura ortográfica; adequada interpretação e compreensão textual; escrita espontânea com apoio oral; utiliza sinais de pontuação/acentuação gráfica, erros ortográficos e baixa textualidade. Órgãos fonoarticulatórios: lábios entreabertos e evertidos, inabilidade para sorrir, assoviar, elevar lábio superior, língua fasciculada, sulco longitudinal profundo com elevações irregulares, atrofia à esquerda, mobilidade diminuída, limitações na protrusão, microglossia, face longa, palato duro ogival, palato mole sem alterações. Funções neurovegetativas: respiração oro-nasal, dificuldade de sucção, deglutições múltiplas, movimentos mastigatórios laterais sem rotação mandibular. *Conclusão.* A avaliação fonoaudiológica possibilitou identificar sinais para o conhecimento das habilidades de fala e linguagem deste sujeito, permitindo a elaboração de programa de intervenção adequado e voltado para maximização da qualidade de vida do paciente.

DÉFICIT DE SUCCÍNICO SEMIALDEHÍDO DEHIDROGENASA: COMUNICACIÓN DE DOS CASOS

M. Szlago¹, L. Jorge¹, J. Bluvstein², N. Chamoles¹

¹ Laboratorio de Neuroquímica. ² FLENI, Buenos Aires, Argentina.

Introducción y desarrollo. El déficit de la enzima succínico semialdehído dehidrogenasa (SSADH) determina una patología autosómica recesiva poco frecuente, en la que está impedida la metabolización del ácido gama-amino butírico a succinato en el sistema nervioso central. Su marcador bioquímico es el ácido 4-hidroxibutírico en orina y otros fluidos. Clínicamente estos pacientes desarrollan precoz (1 año) o tardíamente (21 años), un retraso mental con desproporcionada afectación del lenguaje. Puede verse además hipotonía, hiporreflexia, autismo, convulsiones y/o alucinaciones. La RM muestra habitualmente en T₂ hiperintensidades simétricas bipalidales. La administración de vigabatrina, un inhibidor irreversible de la gabatransaminasa se halla en estudio como un posible tratamiento para esta patología. Presentamos dos hermanas de 6 y 10 años de edad, con retardo en la adquisición de pautas madurativas a partir de los 6 meses y 2 años, respectivamente. El compromiso del lenguaje expresivo es severo. La evolución de la enfermedad no se acompaña de pérdida de adquisiciones ni de descompensaciones agudas. Ambas muestran macrocefalia, cara triangular alargada con frente prominente y pabellones auriculares prominentes. En ambos pacientes, la RM muestra señales bipalidales hiperintensas en T₂ y FLAIR. El diagnóstico fue realizado a través del estudio de ácidos orgánicos urinarios y corroborado por la determinación de la actividad enzimática. *Conclusiones.* El estudio de los ácidos orgánicos urinarios en pacientes con retardo mental o trastornos neuropsiquiátricos de etiología desconocida permitirá la identificación de esta patología, que se considera actualmente subdiagnosticada.

DIAGNÓSTICO DE ADRENOLEUCODISTROFIA EN ARGENTINA: DISTRIBUCIÓN DE FENOTIPOS EN VARONES

H. Amartino, N. Chamoles

FESEN (Fundación para el Estudio de Enfermedades Neurometabólicas).
Buenos Aires, Argentina.

Introducción. La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ald-X) es un error congénito del metabolismo peroxisomal con una incidencia de 1:20.000 a 1:50.000 varones. Presenta diversos fenotipos clínicos. Según las series de países desarrollados, la adrenomielo-neuropatía (AMN) cuenta con el 30 al 45 % de los casos. *Objetivo.* Analizar las características clínicas de presentación y la distribu-

ción fenotípica de la ald-X en nuestra población. *Pacientes y métodos.* Durante el período 1981-2000 se diagnosticaron 68 varones mediante la dosificación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en suero. Se revisaron sus historias clínicas analizando retrospectivamente el fenotipo correspondiente a cada caso. *Resultados.* Forma cerebral infantil: 35 (51,4%); forma cerebral juvenil: 9 (13,2 %); forma cerebral adulta: 2 (3%); AMN: 10 (14,7%); Addison: 6 (8,8%), y asintomáticos: 5 (7,3 %). *Conclusiones.* El subdiagnóstico de la AMN explica parcialmente la diferencia de distribución fenotípica observada en nuestro medio. La importancia de reconocer esta forma clínica radica en la posibilidad de detectar nuevas familias, asesorar a las portadoras y controlar o tratar a los pacientes presintomáticos o precozmente afectados de formas cerebrales.

PRESENTACIÓN CLÍNICA, DIAGNÓSTICO RADIOLÓGICO Y MOLECULAR EN DOS PACIENTES ARGENTINOS CON ENFERMEDAD DE ALEXANDER

H. Amartino¹, R. Gorospe², M. Szlago¹, C. Glomba¹, N. Chamoles¹

¹ Laboratorio de Neuroquímica. Buenos Aires, Argentina.

² Children's National Medical Center. Washington, USA.

Introducción. La enfermedad de Alexander es una rara leucoencefalopatía de curso variable. La identificación de las mutaciones en el gen *GTAP* (glial fibrillary acidic protein) permiten la confirmación del diagnóstico clínico. *Casos clínicos.* Caso 1: varón de 17 años que presenta convulsiones desde los 8 meses de vida. La maduración es lenta con adquisición de marcha y lenguaje a los 3 años. Alcanza escolaridad común. A partir de los 8 años presenta franca regresión psicomotora llegando a la pérdida de deambulación a los 10 años. La RM muestra desmielinización en área frontotemporal bilateral. Al momento del diagnóstico presentaba cuadriparesia espástica, síntomas bulbares, escoliosis y epilepsia refractaria. Fallece a los 18 años. Caso 2: varón de 22 meses que presenta macrocefalia, retraso psicomotor precoz e hipotonía global. La RM de cerebro mostró áreas de leucodistrofia bilateral con predominio anterior y periventricular. A los 26 meses no muestra involución neurológica. Se realizó el estudio molecular del ADN genómico en pacientes y padres. *Resultados.* En uno de los alelos GFAP, se encontró un cambio G→A en el nucleótido 228 (e72k) en el caso 1 y un cambio G→C en el nucleótido 1125 (e371q) en el caso 2. Los padres de ambos pacientes fueron negativos para mutaciones indicando el carácter de novo de las mismas. Estas mutaciones no han sido reportadas con anterioridad. *Conclusiones.* La enfermedad de Alexander debe sospecharse en pacientes con anomalías de la sustancia blanca en áreas predominantemente anteriores. La biología molecular permite confirmar el diagnóstico de una manera incruenta y rápida.

ENFERMEDAD DE GAUCHER, VARIANTE NEURONOPÁTICA AGUDA (TIPO 2), CON MUTACIÓN K198E. PRESENTACIÓN DE UN CASO

E. Espinosa-García¹, J.C. Pérez¹, O. Echeverri², L.A. Barrera²

¹ Servicio de Neuropediatría. Hospital Militar Central. ² Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia.

Introducción. La enfermedad de Gaucher es un trastorno de depósito lisosomal, caracterizado por la acumulación de glucosilceramida (glucocerebrosidasa: GBA), un intermediario normal en el catabolismo de globósido y gangliósidos, que se deposita en hígado, bazo, huesos y cerebro. Clínicamente tiene una expresión variable, describiéndose tres tipos: tipo 1 el más frecuente, sin manifestaciones del sistema nervioso central, y los tipos 2 (agudo) y 3 (subagudo), que constituyen las formas neuronopáticas (con manifestaciones neurológicas). Todos los tipos muestran compromiso multisistémico. La forma neuronopática aguda de la enfermedad de Gaucher (tipo 2)

muestra una rápida progresión, y un curso fatal con síntomas que se presentan antes de los 2 años de edad. *Caso clínico.* Se describe el caso clínico de un niño con la forma neuronopática aguda de la enfermedad de Gaucher, cuyas manifestaciones fueron de aparición temprana y rápidamente progresiva enmarcada con deterioro neurológico (regresión psicomotora, mioclonos, distonía y alteración de la deglución) asociado a hepatoesplenomegalia y afectación pulmonar. Se consideró el diagnóstico de enfermedad de Gaucher tipo 2, corroborándose mediante la determinación de actividad enzimática disminuida de la GBA en leucocitos y la genotipificación de la mutación k198e en el exón 6 del gen para GBA, tanto en el paciente como en sus padres. El niño fallece posteriormente dos meses después del inicio de la terapia de reemplazo enzimático.

ENFERMEDAD DE POMPE

A.L. García Arias¹, E. Espinosa¹, O.L. Echeverri², A. Fajardo¹

¹ Servicio de Neurología Infantil. Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt.

² Instituto de Errores Innatos del Metabolismo. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia.

Introducción. Las glucogenosis son secundarias a la alteración de las enzimas involucradas en la síntesis o degradación de glucógeno. Las diversas formas se categorizan numéricamente, siendo los principales órganos afectados el hígado y el músculo, por el depósito de glucógeno anormal en estos. *Caso clínico.* Lactante masculino de 4 meses, con cuadro caracterizado por estridor respiratorio, disnea, cianosis, secundarios a insuficiencia cardíaca compensada con hepatomegalia que se asocia a hipotrofia, hipotonía generalizada, debilidad muscular y arreflexia. La evaluación paraclínica incluyó alteración de transaminasas, hiperlipidemia, ácido láctico normal, la radiografía de tórax mostró cardiomegalia, el ecocardiograma Doppler: cardiomiopatía hipertrófica y dilatada, gasometría arterial con acidosis respiratoria, TAC cerebral simple normal, EMG y VCN que demostraron un patrón miopático. Se realizó biopsia hepática que muestra disminución de maltasa ácida (3,1 nmol/mg de hígado, VN > 28), que confirmo el diagnóstico. *Discusión.* La glucogenosis tipo II o enfermedad de pompe es el producto de la deficiencia de la enzima lisosomal alfa glucosidasa ácida (maltasa ácida), caracterizada por la afectación severa y progresiva del músculo estriado y cardíaco además del tejido hepático, la mayoría de los pacientes fallecen antes de los dos años, por la afectación cardiorrespiratoria. En la actualidad se cuenta con terapia de reemplazo enzimático para el tratamiento este tipo de glucogenosis.

HOMOCISTINURIA: DETECCIÓN TEMPRANA CON TRATAMIENTO INTEGRAL CON ESCOLARIDAD OPORTUNA

F. Aldana-Valdés

Clínica Universitaria Teletón Chía. Cundinamarca, Colombia.

Introducción. La homocistinuria es una enfermedad metabólica debida a la deficiencia de varias enzimas que participan en el metabolismo de la metionina que se manifiesta con episodios tromboembólicos múltiples, ectopia del cristalino y retraso mental. Si no se diagnostica tempranamente conlleva graves incapacidades físicas y mentales. *Caso clínico.* Lactante de 13 meses cuyo motivo de consulta fue motilidad pobre, escasa reacción a estímulos, gritos agudos, movimientos estereotipados en manos y convulsiones desde la edad de 2,5 meses. El diagnóstico se efectuó con un hemograma que mostró marcada macrocitosis, test de nitroprusiato con patrón compatible con homocistinuria y cromatografía de aminoácidos en orina con aumento de la banda de metionina. Se ha tratado con piridoxina, ácido fólico, vitamina B₁₂, dieta hipoproteica y rehabilitación integral. El cuadro clínico ha mejorado notablemente y en el momento es un niño de cuatro años y medio que asiste al jardín infantil, con lenguaje disilábico, atención parcial visual, auditiva

conservada, manipulación, y realización de órdenes sencillas, neurodesarrollo que corresponde a una edad de tres años. *Conclusiones.* Se recomienda diagnosticar y tratar de manera temprana e integral a los niños con este tipo de trastornos para evitar posteriores alteraciones cognitivas o siquiátricas.

INTERVENÇÃO FISIOTERÁPICA NO LACTENTE DE ALTO RISCO. RELATO DE CASO CLÍNICO

J. da Silva Frônio, R.C. Turolla de Souza,
V.M.G. Gonçalves, R. Bueno

*Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP). Hospital de Clínicas.
Faculdade de Ciências Médicas (UNICAMP). Cidade Universitária
Zeferino Vaz. Distrito de Barão Geraldo. Campinas, SP, Brasil.*

Introdução. Embora a literatura aponte para uma maior frequência de distúrbios do desenvolvimento em crianças com história de prematuridade, as controvérsias ainda são muitas e não existe um consenso quanto às características específicas dos desvios neuropsicomotores e a extensão dos déficits apresentados em longo prazo por essas crianças. A presença de anormalidades neurológicas neonatais não significa que a criança tenha um mau prognóstico. *Objetivo.* Descrever a evolução clínica de 1 lactente prematuro, com indicador de anormalidades neuromotoras, constadas em avaliações específicas através das escalas Bayley e Alberta de desenvolvimento infantil. *Metodologia.* O lactente foi avaliado pelas escalas referidas mensalmente até o sexto mês. Paralelamente, foi realizada a estimulação infantil no setor de fisioterapia do HC-UNICAMP. Determinou-se uma sessão fisioterápica semanal onde o responsável pela criança fazia parte do programa de intervenção, prosseguido a estimulação nas atividades diárias do bebê. *Resultados e conclusão.* A intervenção proporcionou provavelmente uma reorganização de circuitos neuronais que possibilitaram a realização do desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade.

Pode-se constatar que as alterações detectadas nos exames neuromotor iniciais estavam diminuídas no final do primeiro ano de vida desse lactente.

AValiação Neuropsicológica em Crianças Escolares que Apresentam Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

S.M. Ciasca, A Nobre Simão

*Departamento de Neurologia. Disciplina de Neurologia Infantil. FCM,
UNICAMP. Campinas, SP, Brasil. Grupo CNPQ: Neurodesenvolvimento,
Escolaridade e Aprendizagem.*

Introdução. Transtorno de déficit de atenção (TDAH) é caracterizado pelos sintomas de desatenção, hiperatividade, impulsividade. O TDAH aparece em 5% das crianças em idade escolares, sendo que a maior prevalência é do sexo masculino. Crianças que apresentam TDAH apresentam nível cognitivo preservado, porém com algumas dificuldades escolares devido aos sintomas de TDAH atrapalharem na aprendizagem. *Objetivo.* Avaliar quais dificuldades que as crianças com TDAH apresentam. *Pacientes e métodos.* Foram avaliadas 27 crianças sendo 26 do sexo masculino e 1 do sexo feminino, entre 7 anos até 11 anos e 3 meses, estudantes de 1ª à 4ª série do ensino fundamental da rede pública. Os instrumentos utilizados foram: escala de inteligência Weschler para crianças, bateria neuropsicológica para crianças, critérios do DSM-IV do TDAH. *Resultados.* Todas as crianças apresentaram nível cognitivo dentro do esperado pela idade, com dificuldades nos subtestes aritmética, semelhança, números, completar figuras, cubos e código. Na avaliação neuropsicológica as crianças apresentaram dificuldades nas atividades de ritmo, habilidade tátil, memória, escrita, leitura e raciocínio matemático que está relacionado com TDAH. *Conclusão.* São do sexo masculino e que as crianças apresentam dificuldades em atividades que necessitam de atenção para realização das atividades.