

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

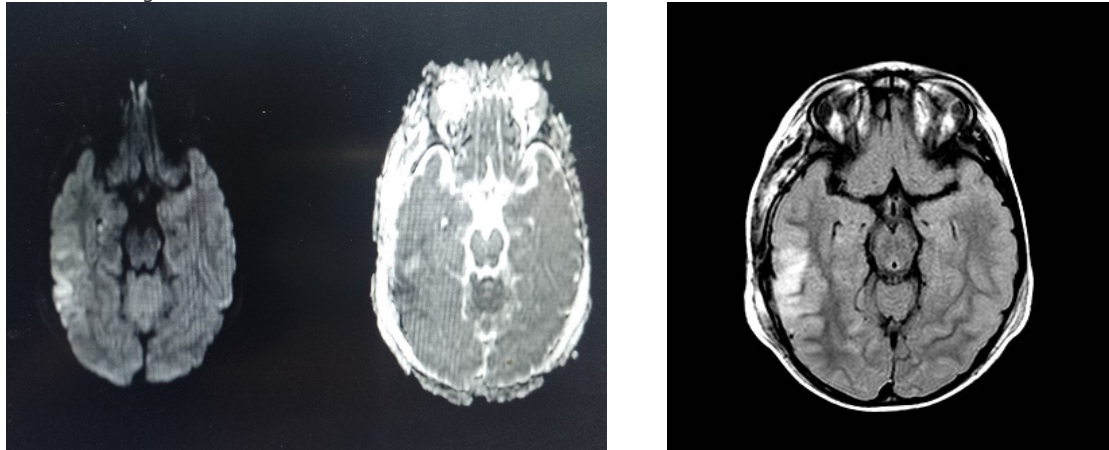
0002 - HALLAZGOS EN RESONANCIA MAGNÉTICA DE FENÓMENO DE KERNOHAN-WOLTMAN.

Modalidad: E-poster

GONZÁLEZ, Celeste Belen¹ | LÓPEZ, Germán Darío² | PRINCICH, Juan Pablo² | RAMOS GIMENÉZ, Raúl² | RUGILO, Carlos Adrián²
HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO ELIZALDE.¹; HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN²

Objetivos: Describir la presentación clínica e imagenológica de un paciente con fenómeno de Kernohan- Woltman (FKW).

Materiales y Métodos: Paciente con características clínicas y radiológicas del FKW, asociado a hematoma subdural secundario a traumatismo grave.



Resultados: Presentamos el caso teniendo en cuenta la presentación clínico-imagenológica del cuadro, signos, síntomas y neuroimagen se realiza diagnóstico de FKW, en contexto de un hematoma subdural. Niño de 5 años de edad, previamente sano que ingresa por caída de una altura de dos metros con presencia de traumatismos encefalocraneano. A su ingreso presenta alteración del sensorio con tendencia al sueño que evoluciona con anisocoria por lo que recibe como tratamiento manitol. Se realiza tomografía de encéfalo inicial donde se observa colección subdural fronto-temporo-parietal derecha hiperdensa que desplaza línea hacia contralateral y colapsa ventrículo lateral homolateral con fractura de hueso temporal y frontal del lado derecho. Se realizó drenaje del hematoma cursando POP en unidad de cuidados intensivos para manejo farmacológico de la presión intracraneana. Durante su post operatorio presenta hemiparesia homolateral al hematoma subdural por lo que se realiza resonancia magnética de encéfalo con Imagen focal en margen lateral del tálamo derecho y borde del mesencéfalo izquierdo con restricción en secuencia de difusión, se interpretan como injuria de sustancia gris profunda. Además se visualizan múltiples lesiones isointensas en secuencia T1 e hiperintensas en secuencias T2, FLAIR y DWI en esplenio calloso, cíngulo posterior derecho, e hipocampo derecho en probable relación a edema peri-ictal, no se descarta daño axonal difuso sin alteraciones en SWI.

Conclusión: Ante un déficit motor paradójico en un paciente con hematoma subdural grave considerar la compresión del pedúnculo cerebral contralateral contra el borde libre tentorial.

0004 - ESPECTRO CLÍNICO DE LAS VARIANTES EN EL GEN SYNGAP1

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Neurodesarrollo

CAPRARELLA, Daniel¹ | MARCON, Laureano² | VITTAR LUCERO, Yésica¹ | TOMA, Marisol Vanesa³ | FLESLER, Santiago³
HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO ELIZALDE.¹; INEDEM²; HOSPITAL ALEMAN³

Objetivos: SYNGAP1 es un gen localizado en el cromosoma 6p21.3 que codifica para una proteína activadora de GTPasa que actúa directamente en la sinaptogénesis de las neuronas neocorticales excitatorias glutamatérgicas con funciones fundamentales como la plasticidad del desarrollo. Su alteración se manifiesta como encefalopatías epilépticas y del neurodesarrollo (EED) con un amplio espectro de manifestaciones clínicas: Discapacidad Intelectual (DI), epilepsia, hipotonía, compromiso del lenguaje, ataxia, entre otros. El objetivo del trabajo es presentar 3 casos clínicos y comparar el fenotipo de los pacientes con sus respectivas variantes genéticas.

Materiales y Métodos: Se analizaron retrospectivamente 3 casos clínicos de pacientes con distintas variantes patogénicas en el gen SYNGAP1 que resultan en diferentes fenotipos clínicos.

Resultados: Caso 1: Paciente masculino de 3 años 6 meses con EED. Sin antecedentes perinatólogicos ni familiares. Neurodesarrollo: RGD (marcha no adquirida, sedestación 30 meses, ausencia del lenguaje desde inicio de crisis epilépticas, social: buen contacto visual y atención conjunta; no controla esfínteres). Epilepsia: Inicia con crisis a los 18 meses con mioclonías palpebrales, luego mioclonías y crisis tónicas generalizadas. Múltiples crisis diarias. Tratamiento: LVT, AVP. Examen físico: PC -2DS, conectado, buen seguimiento y contacto visual, hipotonía global con fuerza conservada y ROT 3/4 en MMII. Logra sedestación independiente con ataxia de tronco. RMN 1.5 T: Normal. EEG severamente desorganizado con paroxismos frecuentes de PO multifocales y difusos. Exoma clínico: variante patogénica en heterocigosis c.2450C>G en el gen SYNGAP1. Caso 2: Paciente femenina de 8 años y 8 meses con DI moderado y epilepsia-ausencia. Sin antecedentes perinatólogicos ni familiares remarcables. Neurodesarrollo: RGD (marcha a los 15 meses, lenguaje a los 3 años, dificultades en la socialización, control de esfínteres. 4 años). Acude a escuela normal y realiza terapias. No sabe leer ni escribir. Epilepsia: Inicia con crisis de ausencias a los 6 años, buen control con AVP. Examen físico: PC -1DS, conectada, colaboradora, bradilálica, hipotonía global con fuerza y ROT conservados. Marcha eubásica. RMN 1.5 T con espectroscopía: Normal. EEG (debut): Trazado organizado con paroxismos generalizados de PO a 3 Hz. Exoma clínico: variante patogénica en heterocigosis c.343C>T en el gen SYNGAP1. Caso 3: Paciente femenina de 9 años con EED. Sin antecedentes perinatólogicos ni familiares. Inicia a los 6 meses de vida con espasmos epilépticos sin hipsarritmia. Posteriormente compromiso global del neurodesarrollo, ausencia del lenguaje, dificultad para la deglución, gastrostomizada. Actualmente crisis diarias: reflejas desencadenadas por el baño, mioclonías palpebrales, caídas cefálicas y crisis tónicas. Tratamiento: SLT, AVP, RFM y dieta cetogénica clásica. Examen físico: PC -2DS. EEG: compatible con encefalopatía epiléptica. Exoma clínico: variante patogénica en heterocigosis c.968T>C en el gen SYNGAP1.

Conclusión: Si bien clásicamente las variantes en el gen SYNGAP1 se han relacionado con trastornos severos del neurodesarrollo y epilepsia refractaria queremos destacar que se pueden presentar con una gran variabilidad en la expresión fenotípica, compartiendo ciertas características en común.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

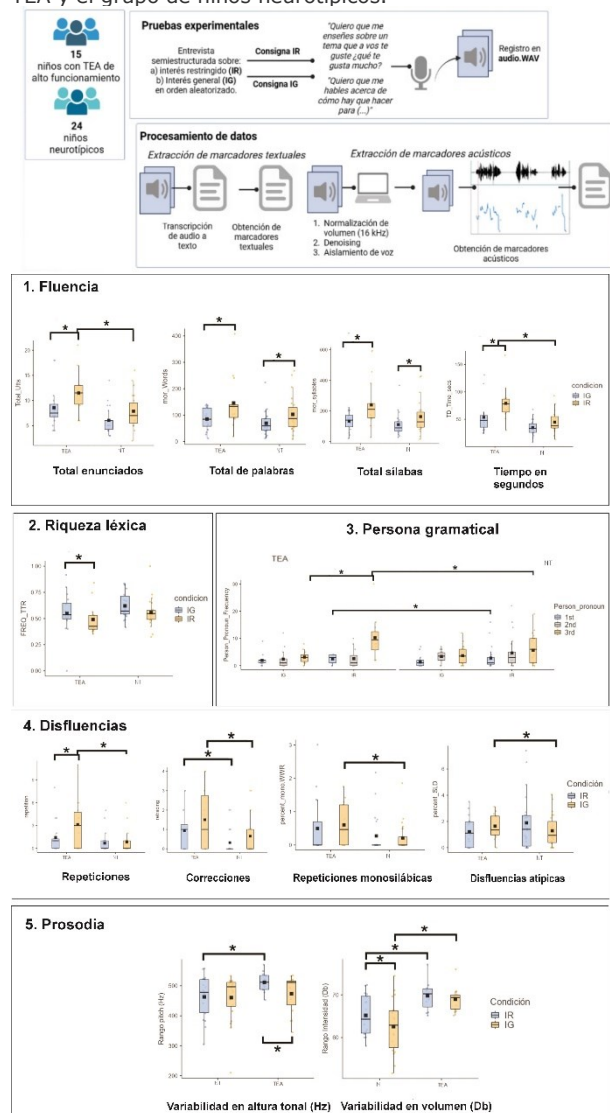
0007 - HERRAMIENTAS DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL PARA LA DETECCIÓN DE NIÑOS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neurodesarrollo

TORRES BARBERO, Tomás Martín¹ | GARCÍA, Adolfo¹ | VAUCHERET PAZ, Esteban² | GONZÁLEZ GADEA, María Luz¹
CENTRO DE NEUROCIENCIAS COGNITIVAS, UNIVERSIDAD DE SAN ANDRÉS (CNC, UDESA)¹; HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES²

Objetivos: 1. Detectar marcadores automatizados del habla natural (textuales y lingüísticos) en niños con diagnóstico de TEA y niños neurotípicos. 2. Comparar dentro de cada grupo de niños las diferencias en estos marcadores entre las conversaciones que versan sobre IR y conversaciones sobre temas de interés general (IG). 3. Comparar las diferencias en estos marcadores entre el grupo de niños con TEA y el grupo de niños neurotípicos.



Materiales y Métodos: Estudio prospectivo de casos y controles. Incluimos 41 participantes (6-13 años), con TEA (N=17) y con desarrollo neurotípico (N=24). Realizamos entrevistas sobre temas de interés general ejemplo: cómo preparar una torta y sobre intereses restringidos (IR). Por medio de técnicas de PLN y análisis acústico, se extrajeron métricas automatizadas textuales y acústicas.

Resultados: El grupo TEA, a diferencia de los niños en desarrollo típico si bien evidenció mayor fluidez (mayor número de enunciados, $p=0.02$ y tiempo de habla, $p=0.01$) también presentó un mayor número de disfluencias (repeticiones, $p=0.02$, correcciones $p=0.04$ y tartamudeo, $p=0.02$). A nivel morfosintáctico, los niños con TEA mostraron un mayor uso de pronombres en primera ($p=0.034$) y tercera ($p=0.02$). Por último, estos niños presentaron mayor variabilidad en la altura tonal ($p=0.01$) que los niños neurotípicos.

Conclusión: Las técnicas de PLN y análisis acústico detectan diferencias significativas en aspectos sintácticos, morfológicos y prosódicos del lenguaje entre niños con TEA y con desarrollo neurotípico. Las diferencias observadas en cuanto a fluidez sugieren que en TEA existiría mayor motivación por exponer un tema relativo a IR que a IG, diferencia que no se observa en neurotípicos. El menor grado de palabras diferentes observado en el IR para el grupo TEA indica que si bien existe mayor grado de fluidez, la riqueza léxica manifestada en el vocabulario resulta menor, cuestión probablemente asociada a una mayor presencia de disfluencias típicas y atípicas que caracteriza la muestra TEA. La presencia de un mayor uso de pronombres en tercera persona indicaría en el grupo TEA el empleo de un tipo de discurso exocéntrico para describir y explicar sus IR, cuestión no observada en los IG ni en la muestra neurotípica. Los resultados observados en variabilidad en altura tonal y volumen indicarían significativas diferencias en la prosodia por parte de la muestra TEA con respecto a los neurotípicos, observando también tal diferencia al comparar las condiciones IR e IG. Las métricas automatizadas del habla podrían utilizarse para una mejor caracterización del perfil lingüístico de los niños con TEA, tomando bajo consideración la relevancia observada del interés restringido (IR) como condición experimental para la observación de tales fenómenos.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

0008 - SUSCEPTIBILIDAD A ENCEFALOPATÍA AGUDA INDUCIDA POR INFECCIÓN 3 (IIAE3), A PROPÓSITO DE UN CASO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

SFAELLO, Ignacio Milciades¹ | PAVIOLO, Marina¹ | CANONERO, Ivana² | BULACIO, Sebastián³ | MICULAN, Josefina¹
CLÍNICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA¹; HOSPITAL PRIVADO CÓRDOBA²; INSTITUTO CONCI CARPINELLA³

Objetivos: Presentar caso clínico de paciente con diagnóstico de Susceptibilidad a encefalopatía aguda inducida por infección 3 (IIAE3) o encefalopatía aguda necrosante

Materiales y Métodos: Paciente sin antecedentes perinatológicos relevantes. A los 5 meses de vida presenta ACV hemorrágico, coincidente con proceso de meningitis viral. Paciente sana y neuro desarrollo acorde a edad hasta los 3 años donde presenta segundo cuadro neurológico con diagnóstico de encefalitis inmunomediada secundaria a proceso viral. Como secuela la paciente presenta estrabismo divergente unilateral. En búsqueda de asociación entre ambos procesos neurológicos se solicita exoma, cuyo resultado fue positivo para la variante c.1754C>T en el gen RANBP2.

Resultados: La forma familiar o recurrente de EAN (encefalitis aguda necrotizante) cursa con episodios de encefalopatía aguda desencadenados por fiebre, habitualmente entre los 8 meses y los 6 años de vida. Se desarrolla en el contexto de infecciones principalmente de etiología vírica y otras no víricas, como Mycoplasma pneumoniae y la vacuna para la DPT. Durante los episodios agudos, la RM detecta hiperintensidades en tálamos y tronco cerebral en secuencias T2 y FLAIR. El pronóstico de los episodios comprende desde la recuperación completa, hasta secuelas permanentes.

Conclusión: Es recomendable que se consideren estudios genéticos en pacientes con EAN recurrente o con EAN e historia familiar de síntomas neurológicos de aparición en el contexto de una infección.

0010 - ENCEFALITIS LÍMBICA AUTOINMUNE MEDIADA POR ANTICUERPOS ANTI-NMDA, A PROPÓSITO DE UN CASO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

FERNANDEZ, Natalia Judith | GALLARDO, María Shirley | LLANOS, Pablo Nicolás | PERETTI, Gabriela | VITA, Cristina
HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Describir un paciente de 4 años con hemicorea como manifestación inicial de encefalitis límbica autoinmune mediada por anticuerpos Anti NMDA.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, reporte de caso.

Resultados: varón de 4 años de edad con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1. Inició con hemicorea derecha que progresó en 48hs a corea generalizada, con signo del ordeñador presente, impersistencia motora, con ASTO positivo. RMN de cerebro con angioresonancia con hallazgos únicamente compatibles con neurofibromatosis. Se asumió como Corea de Sydenham, recibió pulsos de metilprednisolona con buena respuesta. Continuó tratamiento ambulatorio con meprednisona y carbamazepina. Diez días posteriores, presentó status convulsivo y disquinesias oromandibulares. Nueva neuroimagen: hiperintensidad marcada de ambos hipocampos a predominio derecho en T2 y FLAIR y corteza cerebelosa izquierda. LCR citoquímico, virológicos y cultivos negativos. EEG normal. Pantomografía: sin hallazgos patológicos. Se asumió encefalitis límbica, solicitando panel de anticuerpos: Ac Anti NMDAR positivos en suero y LCR, BOC negativas. Recibió gammaglobulina, con excelente respuesta.

Conclusión: No es frecuente la hemicorea como manifestación inicial de encefalitis límbica. Esta entidad en general está asociada a presencia de anticuerpos de superficie anti AMPA-R, GABA-B-R, CASPR2 o LGI-1, que fueron negativos en nuestro paciente, encontrando en su lugar anticuerpos anti NMDAR. Consideramos importante realizar seguimiento clínico estrecho de estos pacientes ya que al agregar nueva signo sintomatología nos obligó a pensar en otros diagnósticos diferenciales, ampliar estudios y ofrecer un tratamiento específico.

0012 - PRUEBA DE ARRUGA POR INMERSIÓN EN AGUA: UNA HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA PARA NEUROPATÍA DE FIBRA FINA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

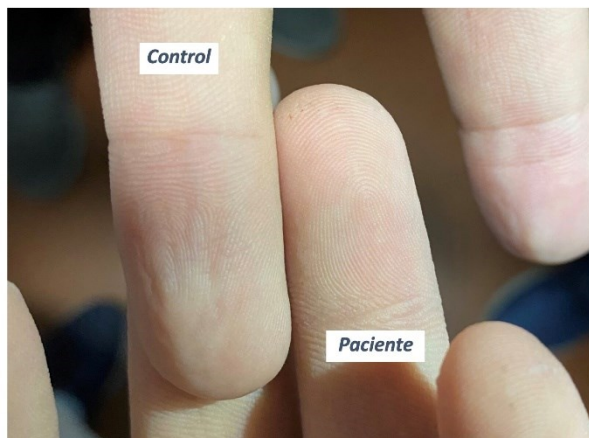
PIEDRAFITA VICO, Lucas | GONORAZKY, Sergio Eduardo
HOSPITAL PRIVADO DE COMUNIDAD, MAR DEL PLATA

Objetivos: Recordar una sencilla prueba semiológica que permite al evaluador realizarla al pie de la cama del paciente y que contribuye al diagnóstico no invasivo de neuropatía de fibra fina.

Materiales y Métodos: Se presenta el caso de un adolescente de 15 años con Diabetes Mellitus tipo 1 que, desde hace ya dos años, refiere molestias en los dedos de las manos, con sensación de opresión, rigidez y dolor a la movilización. También experimentaba dolor en los dedos de los pies al caminar con aumento de sudoración en los mismos. El examen físico reveló hipotrofia de las eminencias tenares y disminución de la fuerza en la oposición índice-pulgar. Los Potenciales Evocados Sensitivos del Nervio Mediano y Nervio Sural fueron normales. El Electromiograma con velocidades de conducción informó neuropatía mielínica del Nervio Tibial Posterior derecho y axonal del Nervio Tibial Posterior izquierdo, siendo normales para los Nervios: Mediano derecho; Cubital izquierdo; y Ciático Poplíteo Externo bilateral. Ante la sospecha de neuropatía de fibra fina asociada, se procedió a realizar, tanto en el paciente como en un sujeto control, la Prueba de Arruga por Inmersión en Agua en ambas manos.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Figura 1: Resultado tras 30 minutos de inmersión en agua a 40°C.



A la Derecha el dedo anular del Paciente: Grado 0 (Ausencia de Arrugas). A la Izquierda el dedo anular del Control: Grado 3 (Evidente presencia de Arrugas).

Resultados: Se observó, tras 30 minutos de inmersión en agua a 40°C, ausencia de arrugas digitales en los pulpejos de los dedos del paciente, compatible con compromiso de fibras autonómicas simpáticas distales. Lo normal es encontrar 3 o más arrugas digitales como se observó en el sujeto control. (Figura 1).

Conclusión: La Prueba de Arruga por Inmersión en Agua se ha utilizado como indicador de disfunción simpática acral por más de 80 años. En las terminales simpáticas cutáneas de los pulpejos de las falanges distales, el agua penetra por los poros sudoríparos generando cambios electrolíticos induciendo descargas. Éstas provocan la vasoconstricción de los cuerpos glómicos, (estructuras arterio-venosas adheridas a la dermis), reduciendo su volumen y generando arrugas por retracción dérmica. La temperatura elevada del agua acelera la velocidad del proceso. En aquellos pacientes con neuropatía sensitiva diabética, con reducción de la densidad de fibras nerviosas intraepidérmicas, se observó una Sensibilidad 71% (58%-82%) y Especificidad 72% (56%-85%). Proponemos que la Prueba de Arruga por Inmersión en Agua debiera utilizarse de rutina en aquellos paciente con sospecha de neuropatía de fibra fina, especialmente en situaciones donde no se disponga de estudios como QSART, QST o Biopsia para cuantificar la reducción de la densidad de fibras nerviosas intraepidérmicas.

0013 - HIPEREOSINOFILIA Y COMPROMISO DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN PACIENTE PEDIÁTRICO INMUNOCOMPETENTE

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

Unidad Temática 2: Desmielinizantes- Neuroinmunología

AIMI, Constanza Cintia | OBREGÓN, Leidy Rossana | GARCIA, Rocio Victoria | ANGARITA JIMÉNEZ, Giovanna Andrea | IVAROLA, Paula | TENEMBAUM, Silvia

HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Reportar la dificultad diagnóstica de toxocariasis en paciente pediátrico con compromiso de sistema nervioso central.

Materiales y Métodos: Revisión bibliográfica y de historia clínica

Resultados: Lactante de 1 año sano ingresa febril sin foco de 22 días de evolución y dos convulsiones generalizadas. En laboratorio: hiperleucocitosis de 91.480 con hipereosinofilia 53%. Punción lumbar (PL): 48 proteínas, 80 elementos (95% eosinófilos), inicia antibioticoterapia. Cultivos, virológico y parasitológico LCR negativos. Se completa PAMO, ecografía abdominal, ecocardiograma, fondo de ojos y electroencefalograma: normales. Radiografía de tórax: infiltrado intersticial bilateral. Serologías: Epstein Barr, HIV, Hepatitis B, Citomegalovirus, Toxoplasmosis, Chagas, Sífilis negativos. Toxocara ELISA indeterminado. Resonancia magnética cerebral: leucoencefalopatía supratentorial con facilitación en difusión y aisladas áreas de realce con contraste endovenoso en sustancia blanca córtico-subcortical. Espectroscopía con monovoxel incremento del pico de colina. Realce leptomeníngeo cerebral y perivascular. Secuencias de sangre negra negativas. Con 30 días de evolución persiste fiebre e hiperleucocitosis. Examen físico neurológico normal. Se repite ecografía abdominal: hígado heterogéneo, imágenes redondeadas hipocóicas, doppler negativo. Biopsia: infiltración de eosinófilos policlonales. Nueva PL: 35 proteínas, 135 elementos (91% eosinófilos) Se solicita repetir estudio de toxocara. En nueva muestra confirmación con Western Blot positivo. Se inicia albendazol y dexametasona con buena evolución clínica y neuroradiológica.

Conclusión: La toxocariasis es una zoonosis cuyas larvas migran desde el intestino al hígado, sistema nervioso central, pulmón y ojos. Los hallazgos neuroimagenológicos pueden simular otras enfermedades inflamatorias no infecciosas. La hipereosinofilia persistente, el compromiso multisistémico y la confirmación serológica fueron fundamentales para la indicación de tratamiento adecuado.

0015 - DESVIACIÓN TÓNICA PAROXÍSTICA BENIGNA DE LA MIRADA HACIA ABAJO, A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

GAUTO, Amin | GARCIA, Rocio Victoria | IVAROLA, Paula | MONGES, Soledad

HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Reportar caso de desviación tónica paroxística benigna de la mirada hacia abajo. Plantear diagnósticos diferenciales, necesidad de estudios complementarios y tratamiento. Actualizar bibliografía sobre el tema.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica y bibliografía.

Resultados: CASO CLÍNICO: Niña de 5 meses, sin antecedentes perinatólogicos o patológicos de relevancia, con neurodesarrollo acorde. Inició a los 3 meses de edad, con episodios paroxísticos de desviación de la mirada hacia abajo acompañados de temblores de miembros superiores de segundos de duración, diarios, sin repercusión hemodinámica. El examen entre episodios era normal. Se decidió su internación, se realizaron: EEG de sueño, PL, RM cerebral con espectroscopía, y determinaciones de metabolismo intermedio, siendo

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

normales. Se solicitó videoelectroencefalograma donde se constataron eventos sin correlato eléctrico. Se asumió como trastorno paroxístico no epiléptico de desviación de la mirada hacia abajo, el cual no requiere tratamiento. Durante el seguimiento se evidenció resolución clínica, manteniendo examen y neurodesarrollo normales.

Conclusión: Nuestra paciente presentó un trastorno paroxístico no epiléptico de baja frecuencia de presentación. Habiéndose descartado los diagnósticos diferenciales, nos planteamos la necesidad de estudios complementarios invasivos en un paciente con sospecha de evento no epiléptico y con examen físico y neurodesarrollo normales que alejen la posibilidad de otras patologías. El correcto interrogatorio evita instaurar tratamientos y realizar estudios complementarios de forma innecesaria.

0016 - PRESENTACIÓN ATÍPICA DE TOXOPLASMOSIS CEREBRAL EN PACIENTE INMUNOSUPRIMIDO, A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

GARCIA, Rocio Victoria | GAUTO, Amin | IVAROLA, Paula | MONGES, Soledad
HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Reportar caso de toxoplasmosis cerebral como causa de hemidistonia en paciente receptor de células progenitoras hematopoyéticas (TCPH). Revisar bibliografía disponible.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica y bibliografía.

Resultados: Niño de 8 años, receptor de TCPH por aplasia medular que a los 5 meses del trasplante inició con hemiparesia y hemidistonia braquiocrural izquierdas. Se solicitó RM cerebral que evidenció lesión hiperintensa en T2-FLAIR en núcleo lenticular y cápsula interna derechas, múltiples imágenes que refuerzan con contraste y algunas restringen en putamen izquierdo, refuerzo leptomeníngeo en amígdala cerebelosa derecha. Se realizó EEG en sueño: desorganización y lentificación en hemisferio derecho. Se sospechó inicialmente patología infecciosa. Se solicitaron: pancultivos (negativos), FO y citoquímico de LCR (normales), PCR para toxoplasmosis, mycoplasma y virus en LCR (negativos). PCR en sangre para CMV, EBV, ADV, VHH-6 (negativos) y toxoplasmosis (positiva), confirmándose el diagnóstico con biopsia cerebral. Se asumió el diagnóstico de toxoplasmosis cerebral, iniciando tratamiento con pirimetamina y sulfadiazina asociado a baclofeno y trihexifenidilo. Evolucionó con hemicorea derecha por lo que se indicó tratamiento con carbamacepina, presentando buena respuesta al momento.

Conclusión: Nuestro paciente tuvo una forma de presentación atípica de toxoplasmosis cerebral con hemidistonia de inicio agudo que evolucionó con hemicorea, con imágenes características en RM cerebral pero con PCR negativa en LCR por lo cual requirió biopsia cerebral para la confirmación diagnóstica. Consideramos importante sospechar esta etiología en todo paciente inmunosuprimido (no HIV) que inicie con cuadro de hemidistonia/hemicorea aun con estudio citoquímico de LCR normal y PCR negativa.

0017 - TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN DE LA ENCEFALITIS NMDAR EN EDAD PEDIÁTRICA, SERIE DE CASOS.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

GARCIA, Rocio Victoria | SLIDER, Carolina | MELGAREJO, Sergio | SUYO, Caroll | REYES VALENZUELA, Gabriela | SAVRANSKY, Andrea | CARABALLO, Roberto | TENEMBAUM, Silvia
HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Analizar características clínicas, imagenológicas, electroencefalográficas, tratamientos recibidos y resultados en una serie de pacientes con encefalitis autoinmune (EA).

Materiales y Métodos: Analizamos pacientes <17 años que cumplían criterios de Graus (2016) para diagnóstico de EA probable, con seguimiento >= 6 meses (2008-2023). EEG de sueño, RM cerebral, BOC intratecales fueron evaluados. Se utilizó el score Rankin modificado (mRs) pre y post tratamiento. La identificación de anticuerpos anti-NMDAR en LCR por CBA definió el diagnóstico.

Resultados: 94 pacientes con EA probable. Edad media: 7.4 años (11 meses - 16.8 años). 51% varones. IgG NMDAR+ 45/94. 71% presentó convulsiones iniciales. 30% LCR patológico. 55% RM cerebral con anormalidades. 78% EEG patológico. Todos recibieron tratamiento con Metilprednisolona e Inmunoglobulina EV, 39% recambio plasmático terapéutico, 21% Rituximab. Todos los tratados con Rituximab mostraron mejoría en el mRs, comparado con 91% de mejoría en los restantes, sin encontrarse diferencias entre NMDAR+ y NMDAR-. El incremento en el mRs estuvo asociado con la demora en el inicio de inmunoterapia de primera línea en ambos grupos. Los trastornos residuales más frecuentemente identificados fueron disfunción cognitiva-conductual y epilepsia. Ocho pacientes (siete NMDAR+, uno NMDAR-) presentaron EA recurrente, ninguno había recibido Rituximab.

Conclusión: Ante sospecha de EA, el inicio temprano de inmunoterapia favorece la recuperación funcional. El uso temprano de Rituximab en pacientes con cuadro inicial severo o respuesta subóptima al tratamiento de primera línea, mejora la respuesta clínica y reduce el riesgo de recaída. No se encontraron diferencias significativas entre pacientes NMDAR+ y NMDAR-.

0018 - LAS CONSECUENCIAS EN EL DESARROLLO DE LOS NIÑOS DE MADRES CON HIPERTENSIÓN GESTACIONAL

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

Unidad Temática 2: Otros

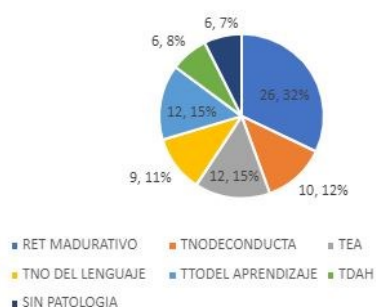
GONZALEZ, Carla Micaela Anahi | BARRETO, Carina
HOSPITAL ZONAL GENERAL DE AGUDOS DR ARTURO OÑATIVIA

Objetivos: exponer la relación observada entre trastornos del desarrollo y la presencia de hipertensión en gestación en la práctica clínica en una institución pública

Materiales y Métodos: : estudio retrospectivo, transversal que abarco todas las historias clínicas de neurología infantil donde se constato hipertencion gestacional

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

TRANSTORNO DEL DESARROLLO



Resultados: Durante las últimas décadas la población ha tenido una prevalencia del 8 % de presentar hipertensión gestacional, lo que determina las medidas educativas y de políticas de salud que impulsan la capacitación y el uso de recurso humano en la prevención y cuidado y tratamiento de las embarazadas con esta enfermedad. Lo que ha surgido en los últimos años es la incógnita sobre cuáles son los efectos en el niño a nacer y su consecuente desarrollo. Dentro de nuestro servicio analizamos la presencia o no de dicha asociación y los resultados arrojados fueron alarmantes. Se encontraron 93 pacientes de un grupo total de 900 donde la madre había presentado hipertensión gestacional donde el 26,32 % presento retraso madurativo/deficiencia intelectual, el 12,15% TEA, 12,15% trastorno del aprendizaje, luego en menor cuantía un 10,12% trastorno de conducta, un 9,11 % trastorno del lenguaje, 6,8 % tDAH y un 6,7% no presento patología neurológica. los resultados nos plantean muchas incógnitas relacionadas.

Conclusión: Nuestro servicio cree en el poder de la prevención y las campañas de salud pública que puedan prevenir y tratar adecuadamente la hipertensión gestacional, lo que permita revertir el daño fetal causado y así evitar la asociación directa entre hipertensión gestacional y trastornos del desarrollo.

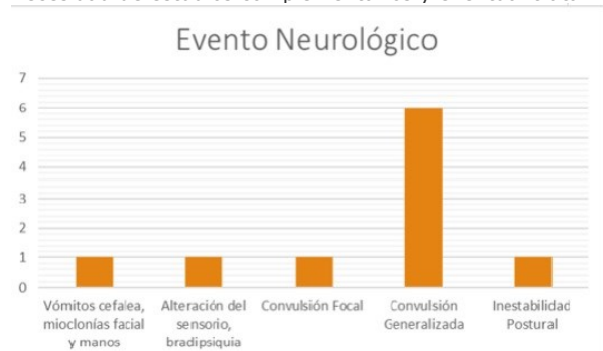
0019 - ¿QUÉ DEBERÍA SABER EL NEURÓLOGO INFANTIL SOBRE LA NEUROTOXICIDAD POR IFOSFAMIDA?

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

OBREGON GOMEZ, Leidy Rossana | ANGARITA JIMÉNEZ, Giovanna Andrea | IVAROLA, Paula
HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Describir la clínica neurológica asociada a neurotoxicidad por ifosfamida, determinando tiempo de inicio de la sintomatología, necesidad de estudios complementarios y eventual tratamiento.



Materiales y Métodos: Realizamos un estudio retrospectivo descriptivo de

historias clínicas de pacientes oncológicos tratados con ifosfamida evaluados por neurología en el centro de atención ambulatoria integral de pacientes hematocológicos (CAIPHO) durante 2017- 2021. Se incluyeron pacientes que recibieron ifosfamida y presentaron convulsiones, encefalopatía o mioclonías no asociados a otras etiologías. Excluimos pacientes con condiciones neurológicas previas y cuya clínica neurológica aguda no fue exclusiva a ifosfamida.

Resultados: Se revisaron 10 historias clínicas electrónicas, constatando las convulsiones post infusión como la sintomatología más frecuente, generalizada y focal, en 6 y 1 paciente respectivamente, el resto de los pacientes presentaron encefalopatía aguda, mioclonías faciales e inestabilidad postural. Manifestándose posterior a la primera y tercera dosis de ifosfamida en 2 y 8 pacientes respectivamente, durante las primeras 6 horas en 8 pacientes y a las 12 y 48 horas en el resto. Se indico benzodiacepinas y Difenilhidantoina en 2 pacientes por status convulsivo generalizado suspendiéndose a las 48horas. Todos los pacientes tenían neuroimagen y valoración neurológica normal, el electroencefalograma se realizó en 5 pacientes informándose normal. Ningún paciente asoció comorbilidad neurológica.

Conclusión: La neurotoxicidad por ifosfamida se manifestó durante las 48 horas post infusión, siendo las convulsiones generalizadas la sintomatología más frecuente, requiriendo en pocos casos de tratamiento, la neuroimagen y electroencefalograma no fueron patológicos. Consideramos de relevancia su sospecha clínica, para realizar diagnóstico precoz de neurotoxicidad y evaluar la necesidad de estudios complementarios.

0020 - LA DIABETES GESTACIONAL ESTA RELACIONADA A ALTERACIONES DEL DESARROLLO? EXPERIENCIA EN UN CONSULTORIO DE HOSPITAL GENERAL

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

Unidad Temática 2: Neurología Neonatal

GONZALEZ, Carla Micaela Anahi | BARRETO, Carina
HOSPITAL ZONAL GENERAL DE AGUDOS DR ARTURO OÑATIVIA

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Objetivos: EXPONER LOS TRASTORNOS DEL DESARROLLO QUE SE HAN OBSERVADO EN PACIENTE PRODUCTOS DE GESTA DONDE LA MADRE PRESENTO DIABETES GESTACIONAL

Materiales y Métodos: ESTUDIO RETROSPECTIVO, TRANSVERSAL QUE ABARCO TODAS LAS HISTORIAS CLÍNICAS DE NEUROLOGÍA INFANTIL DONDE SE CONSTATO DIABETES GESTACIONAL

Resultados: LA DIABETES GESTACIONAL ES UNA DE LAS PATOLOGIAS MAS PREVALENTES EN LA ARGENTINA DEL HOY Y DENTRO DE LA CORRECTA PRACTICA DEL CONTROL PRENATAL SE ENCUENTRA SU DETENCION Y SU TRATAMIENTO OPORTUNO. EXPERTOS EN LA MATERIA DETERMINAN QUE EL DAÑO PRODUCIDO EN LA MADRE A CORTO Y LARGO PLAZO Y LOS CAMBIOS HORMONALES, Y METABÓLICOS PRODUCIDOS EN EL FETO ALTERAN EN GRAN MEDIDA LA FORMACIÓN DE LAS REDES NEURONALES, LA COMPOSICIÓN QUÍMICA DE NEUROTRANSMISORES Y EL CONSECUENTE DESARROLLO NEUROLÓGICO POSTERIOR DENTRO DE NUESTRA PRACTICA HEMOS PODIDO CONSTATAR 43 CASOS DE PACIENTES PRODUCTOS DE MADRES CON DIABETES GESTACIONAL EN EL CUAL EL 26% PRESENTO RETRASO MADURATIVO, EL 20% TRASTORNO DEL LENGUAJE, UN 18%TEA, UN 18 % EPILEPSIA, 10%SINDROME GENÉTICO NO ESPECIFICADO , 5% TRASTORNO DE CONDUCTA Y UN 3%TRASTORNO DE APRENDIZAJE. ESTA INFORMACIÓN NOS PONE EN ALERTA SOBRE LA CONSECUENTE ENFERMEDAD DEL FETO Y NIÑO POSTERIOR EN UNA ENFERMEDAD QUE SE CREÍA CON MAYOR REPERCUSIÓN EN LA MADRE QUE EN EL NIÑO



Conclusión: LOS TRASTORNOS DEL DESARROLLO ASOCIADOS A LA PRESENCIA DE DIABETES GESTACIONAL SON UNA REALIDAD QUE CONLLEVAN A UNA POBLACIÓN DE NIÑOS CON DEFICIENCIAS O DISCAPACIDADES QUE PUEDEN SER EVITADAS CON LA PREVENCIÓN ,CONTROL Y TRATAMIENTO OPORTUNO DE UNA ENFERMEDAD O ESTADO METABOLICO FÁCILMENTE DETECTABLE.

0022 - MUTACIONES DEL GEN KIF1A: GENÉTICA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

ALVAREZ, Rodrigo¹ | PAVIOLO, Marina¹ | PAUTASSO, Josefina² | SFAELLO, Ignacio¹

CLÍNICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA¹; SANATORIO ALLENDE²

Objetivos: Realizar una actualización sobre las manifestaciones clínicas por mutaciones del gen KIF1A

Materiales y Métodos: Recolección de datos mediante sistema de Historia Clínica

Resultados: Reporte de casos Paciente de 4 años, masculino, embarazo controlado. Screening metabólico normal. Bajo seguimiento neurológico desde los 3 meses por retraso madurativo. A los 6 meses comienza con espasmos en flexión. Electroencefalograma: trazado hipsarrítmico compatible con Síndrome de West. Inicia tratamiento con Vigabatrina con dificultad en control de crisis, adicionando Valpróico y Cannabidiol. RMN: atrofia cortico-subcortical cerebelosa, adelgazamiento de cuerpo calloso. Panel de Genes: variante patogénica KIF1A, chr2:240.788.118 G>A, de novo compatible con síndrome NESCAVS. Paciente masculino, un año de edad, embarazo controlado, pesquisa normal. A los 2 meses comienza con convulsiones con hipertonía y clonías, en hemisfero derecho, menores de 1 minuto. 3-10 crisis diarias. Inicia tratamiento con Levetiracetam y Oxcarbazepina. Mala respuesta, adicionando, lacosamida y dieta cetogénica. Tratamiento con ACTH con respuesta parcial. EEG: ondas agudas en región frontal izquierda. RMN: normal Exoma completo: mutación de novo, del gen KIF1A compatible con síndrome NESCAVS

Conclusión: La genética en la práctica neurológica permite explicar manifestaciones clínicas en pacientes, predecir futuras complicaciones y plantear un pronóstico a la familia.

0026 - EL BESO ICTAL: MANIFESTACIÓN EPILÉPTICA EXTREMADAMENTE INUSUAL EN PEDIATRÍA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Otros

RIVERA, Manuel | ARANCIBIA, Marcia | MUÑOZ, Jhonny | VIDAL, Cintia | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jéscica | VAZQUEZ, Gabriel | BORGIORNI, Lucas

SANATORIO GUEMES

Objetivos: INTRODUCCIÓN: El beso ictal es un automatismo escasamente reportado en la literatura como manifestación convulsiva. Su incidencia es 0,02% en centros especializados en epilepsia. Principalmente reportado en mujeres. Su fisiopatología no está aclarada pero se presume la activación/inhibición de redes neuronales involucradas con patrones de comportamiento innatos lejanos al área epileptogénica. OBJETIVOS: Describir y analizar las características clínicas y estudios complementarios en una paciente con esta particular manifestación.

Materiales y Métodos: Femenina de 14 años. Diestra. Con epilepsia focal refractaria de varios años de evolución. Crisis: Aura gástrica, temblores en hemisfero izquierdo, distintos automatismos orales y gestuales referidos como besos asociado a compromiso progresivo del sensorio.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Resultados: Estudios realizados: RNM Cerebro: Esclerosis mesial temporal derecha (EMT) Video EEG: Crisis de inicio focal: Disonía del miembro superior izquierdo. Posteriormente besa reiteradamente la mano del familiar. EEG: ondas agudas y espigas derechas con posteriores ritmos reclusantes.

Conclusión: El beso ictal es una manifestación inusual en epilepsia. Se lo describe predominantemente en mujeres adultas, pudiendo resultar un signo lateralizador en hemisferio no dominante relacionados a lesiones estructurales del lóbulo temporal, principalmente en EMT.

0027 - ESPECTRO DE MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS DE UNA COHORTE DE PACIENTES ARGENTINOS CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

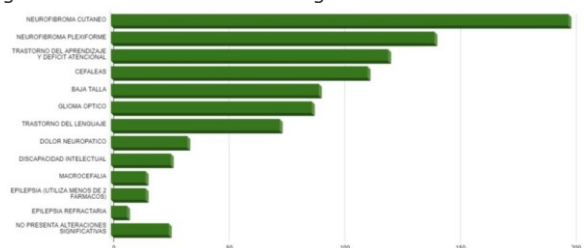
Modalidad: *Plataforma*

Unidad Temática: *Otros*

APPENDINO, Juan Ignacio | GELI, Guadalupe | CALVANO, Roberta | ARMANDO, Romina | VALIERE, Mauricio
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una condición genéticamente determinada por alteraciones en el gen NF1, el cual codifica para la proteína neurofibromina. La misma se caracteriza por presentar alteraciones multisistémicas y una tendencia aumentada a la formación de tumores. En 2023 el Hospital Italiano de Buenos Aires instrumentó la clínica de facomatosis para realizar un abordaje integral y transdisciplinario de estas condiciones, siendo la NF1 la condición más frecuente. Nuestro objetivo fue describir las manifestaciones neurológicas en pacientes con NF1 que viven en Argentina.

Materiales y Métodos: Se realizó un auto-reporte de personas afectadas con NF1 o cuidadores de las mismas a través de un formulario digital enviado a la asociación argentina de neurofibromatosis (AANF).



Resultados: Se obtuvieron 368 respuestas totales. 285 (77%) > 18 años de vida y 83 (23%) < 18 años de vida. 198 (54%) presentó neurofibromas cutáneos, 140 (40%) neurofibromas plexiformes, 120 (33%) trastornos específicos del aprendizaje y déficit atencional, 111 (30%) cefaleas, 87 (24%) gliomas ópticos, 90 (25%) baja talla, 73 (20%) trastorno del lenguaje, 33 (9%) dolor neuropático, 26 (7%) discapacidad intelectual, 15 (4%) macrocefalia y 15 (4%) epilepsia (siendo el 2% refractaria a tratamiento)

Conclusión: Los pacientes con NF1 presentan un amplio espectro de manifestaciones neurológicas. Los estudios genéticos comienzan a relacionar genotipos con distintos fenotipo y pronósticos. Las clínicas interdisciplinarias con médicos especializados en esta condición aportan un abordaje integral centrado en las necesidades del paciente, generando mayor adhesión al seguimiento y mejores resultados.

0029 - DIAGNÓSTICO RETROSPECTIVO DE INFECCIÓN POR CITOMEGALOVIRUS: A PROPÓSITO DE UN CASO

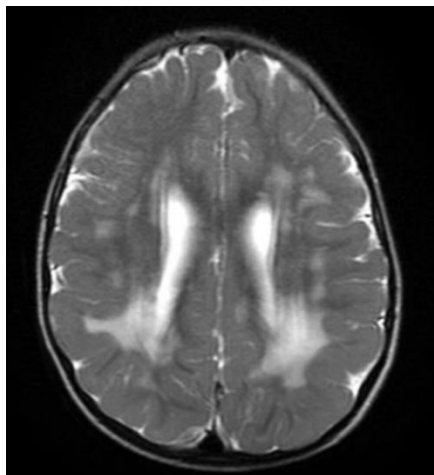
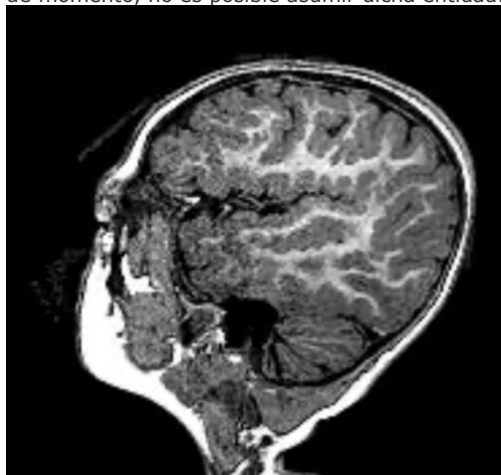
Modalidad: *E-poster*

Unidad Temática: *Neurodesarrollo*

GIGENA, María Virginia¹ | BULACIO, Sebastian² | CANONERO, Ivana³ | PEÑALOZA, Carlos¹ | LINZOAIN, Javier¹
HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL DE CÓRDOBA¹; INSTITUTO CONCI CARPINELLA²; HOSPITAL PRIVADO UNIVERSITARIO DE CÓRDOBA³

Objetivos: Destacar la importancia de los estudios diagnósticos para correctas interpretaciones clínicas.

Materiales y Métodos: Reporte de un paciente varón de 1 año y 3 meses de edad derivado por retraso global del desarrollo con resonancia magnética de cerebro que sugiere leucodistrofia. En nuestra evaluación evidenciamos microcefalia y retraso global del desarrollo. Las evaluaciones por oftalmología y ORL, resultaron normales, al igual que los estudios metabólicos. Se realizó exoma dirigido que analizó la secuenciación de 728 genes del panel de leucoencefalopatía y leucodistrofia, que identificó una variante patogénica en EIF2B2 (heterocigosis). Dicha variante se asocia a Vanishing White Matter Autosómico recesivo, por lo que en ausencia de una segunda variante, de momento, no es posible asumir dicha entidad.



RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Resultados: Luego de un año, la resonancia magnética de cerebro informa alteración en la migración neuronal de tipo polimicrogiria e hiperintensidad en T2 y FLAIR. Con sospecha de infección por CMV se busca muestra de sangre del cartón de screening metabólico que confirma el diagnóstico retrospectivo de infección congénita.

Conclusión: La infección congénita por citomegalovirus se debe considerar dentro de los diagnósticos diferenciales de las hiperintensidades de la sustancia blanca, especialmente en el contexto de retraso en el desarrollo y microcefalia.

0030 - SÍNDROME EPILÉPTICO POR INFECCIÓN FEBRIL ASOCIADA (FIRES), A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

SIMON, Macarena | PALAVECINO, Erica Vanesa | CARBONARI, Maria Laura | GALICCHIO, Santiago | OCAMPO, Rosana | CACHIA, Pedro
HOSPITAL DE NIÑOS VICTOR J VILELA

Objetivos: Presentar un caso de Síndrome epiléptico por infección febril asociada (FIRES).

Materiales y Métodos: Caso descriptivo de un niño de cuatro años con síndrome de FIRES.

Resultados: Paciente presenta cuadro de tres días de evolución caracterizado por fiebre y vómitos, que agrega episodio de convulsión tónico-clónico generalizada con retroversión ocular. Por escasa respuesta a medidas antimicrobianas instauradas, se ingresa a Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos donde requiere impregnación con difenhidantoina y levetiracetam con parcial mejoría del cuadro clínico, continuando con clobazam, lacosamida y goteo de tiopental. Por persistir con patrón en electroencefalograma de estatus eléctrico con punta onda en áreas bitemporales, realiza impregnación con fenobarbital, agregándose topiramato y cannabidiol. Se inicia protocolo de dieta cetogénica, con control del estatus eléctrico y mejoría del estado de conciencia. Se solicita panel genético de encefalopatía epiléptica negativo. Se asume cuadro como FIRES. Continuando en la actualidad con esquema antes mencionado.

Conclusión: Presentamos un paciente con una encefalopatía fármaco resistente, con secuelas neuromadurativas con diagnóstico de FIRES que responde a la asociación de dieta cetogénica con fenobarbital, topiramato y cannabidiol.

0031 - ENCEFALOPATÍA NECROTIZANTE AGUDA (MUTACIÓN DE GEN RANBP2). A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

PALAVECINO, Erica Vanesa | SIMON, Macarena | CARBONARI, Maria Laura | GALICCHIO, Santiago | OCAMPO, Rosana | CACHIA, Pedro
HOSPITAL DE NIÑOS VICTOR J VILELA.

Objetivos: Presentar un caso de Encefalopatía necrotizante (Mutación de gen RANBP2).

Materiales y Métodos: Caso descriptivo de un niño de cinco años con encefalopatía necrotizante aguda asociada a intercurencias infecciosas.

Resultados: Paciente presenta a los dieciocho meses encefalopatía aguda acompañada de estatus convulsivo cursando proceso infeccioso febril. Se realiza resonancia de cráneo, punción lumbar, electroencefalograma y estudio neurometabólico normales. Al alta, presenta síndrome piramidal leve y trastorno mixto del lenguaje. Antecedentes de tío de rama materna fallecido por encefalopatía recurrente en el segundo episodio con sospecha de encefalopatía metabólica y prima segunda con episodio de encefalopatía aguda. Resonancia de control con dos cavidades bilaterales simétricas en protuberancia. Ingres a los cinco años por cuadro caracterizado por hipotonía, ataxia y depresión del sensorio en contexto de gastroenteritis aguda, requiriendo internación en Cuidados Intensivos. Se realiza panel genético de enfermedades mitocondriales, informando mutación del gen RANBP2 compatible con encefalopatía necrotizante (confirmado con estudio genético materno). Se indicó para procesos de agudos infecciosos, corticoterapia, sin recaída de encefalopatía hasta la actualidad.

Conclusión: La encefalopatía necrotizante, de etiología genética, producida por mutación del gen RANBP2, presenta exagerada respuesta inflamatoria ante procesos infecciosos y el uso de corticoides, durante las intercurencias, disminuye los episodios de recaídas pudiendo cambiar el curso grave de la enfermedad.

0032 - IMPOTENCIA FUNCIONAL INFANTIL DE CAUSA POCO FRECUENTE

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

SABINO, Eva Melina | GONZÁLEZ MACÍAS, Victor Abdala | VAZQUEZ, Cecilia | VITA, Cristina
HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Describir dos cuadros clinicoradiológicos de infarto medular infantil

Materiales y Métodos: Estudio observacional. Descripción de dos casos clínicos.

Resultados: Caso 1. Paciente de 13 años con inicio súbito de cefalea, náuseas, seguido por debilidad en miembros inferiores con progresión hacia miembros superiores. RMN inicial con hiperséñal en C2 a C6, restricción a la difusión y señal puntiforme en hemisferio cerebeloso derecho. Presentaba debilidad distal en miembro superior derecho y mayor compromiso funcional y de termoalgesia de miembro inferior izquierdo (patrón clínico heterogéneo). Recibió pulsos de metilprednisolona, evolucionando favorablemente pero persistiendo el compromiso sensitivo. Caso 2. Paciente de 15 años, oriundo de zona rural, presenta mientras realizaba actividad física, dolor torácico agudo seguido de parálisis flácida en miembros inferiores y paresia en miembros superiores, en contexto de cuadro catarral. Con sospecha de Síndrome de Guillain Barré, recibe gammaglobulina. Al ingreso presentaba arreflexia de miembros inferiores, regular mecánica ventilatoria y signos disautónómicos con pérdida de control de esfínteres. Recibió pulsos de metilprednisolona. RMN de médula presenta lesiones hiperintensas que se extienden de C5-D5; en mitad anterior del cordón, posiblemente en astas grises anteriores. RMN de médula post corticoterapia, evidencia mayor compromiso de lesión, de C1 a D7, con heterogeneidad, compatible con absceso. Progresa a cuadriparesia, con mayor compromiso en hemicuerpo izquierdo.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023



Conclusión: El infarto medular es una patología poco frecuente en pediatría, con una clínica de presentación variada que debe sospecharse en el debut de debilidad aguda, sin etiología clara. La resonancia magnética de médula es útil para confirmar el diagnóstico, pero puede ser normal en el periodo agudo. En ambos casos expuestos el evento de isquemia medular agudo se dio en adolescentes masculinos previamente sanos, presentando imágenes patológicas en la resonancia inicial, siendo variable la evolución a pesar del tratamiento recibido. En uno de ellos se identificó cuadro infeccioso previo.

0036 - PARÁLISIS PERIÓDICA HIPERPOTASÉMICA FAMILIAR CAUSADA POR MUTACIÓN EN EL GEN DEL CANAL DE SODIO SCN4A. REPORTE DE CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

CANE, Erica | PAZOS, Marisol | LUCERO, Mariela Alicia | RODRIGUEZ, Jorge | GILIBERTO, Florencia
HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARIA LUDOVICA DE LA PLATA

Objetivos: Reportar un caso de parálisis periódica hiperpotasémica familiar (HYPP)

Materiales y Métodos: Presentamos un caso familiar a partir del estudio genético de una niña de 3 años cuyo análisis mutacional reveló sustitución de citosina por timina (c4342c>T) en heterocigosis en el gen SCN4A que conduce a una mutación Arg1448Cys en la secuencia de la proteína.

Resultados: Analizamos las características clínicas en las que se destacan la aparición de ataques transitorios de rigidez muscular seguido de debilidad desencadenados por frío, de duración variable, de inicio a edad muy temprana en la paciente estudiada, en la que además se presentaron síntomas de debilidad bulbar en periodo de mayor ayuno (durante la noche). En el laboratorio se destaca cpk ligeramente elevada, potasio y ECG normales intercríticos. La EMG mostró descargas miotónicas y repetitivas complejas. En familiares de rama paterna varios integrantes presentan síntomas de la enfermedad, ascendiendo a bisabuela paterna. El curso de la enfermedad en familiares destaca el inicio de los síntomas en la infancia, con pico en la 3ra y 4ta década y mejoría a partir de la 5ta década. Ningún familiar había sido diagnosticado ni tratado.

Conclusión: El estudio genético, sumado a las características clínicas y neurofisiológicas de nuestra paciente ha permitido arribar al diagnóstico de HYPP familiar y brindar asesoramiento genético y opciones terapéuticas a todos los integrantes de la familia afectados.

0039 - EL DILEMA DEL TRANVÍA EN LA CONDICIÓN DEL ESPECTRO AUTISTA INFANTO JUVENIL: EL ROL DE LAS EMOCIONES Y LAS NORMAS EN LA TOMA DE DECISIONES.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neurodesarrollo

Unidad Temática 2: Otros

MARTINI, Maria Agustina | RODRIGUES, Brian | VAUCHERET PAZ, Esteban
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Analizar el impacto de las emociones y las normas sociales en la toma de decisiones morales, comparando individuos con y sin TEA en distintas versiones del dilema del tranvía. Este dilema plantea si es aceptable causar daño a una persona para salvar a otras.

Materiales y Métodos: Participaron 62 niños y adolescentes de 6 a 18 años, divididos en dos grupos: uno con TEA (34 participantes) y otro de desarrollo típico (28 participantes). Mediante cuestionarios, se recopilaban datos demográficos y se adaptaron dos escenarios de dilema del tranvía en videos.

Resultados: En el dilema "Trolley 1", ambos grupos mostraron inclinación por presionar un interruptor para desviar una pelota y salvar a cinco personas, exponiendo a otra a ser golpeada por la pelota ($t(60) = 2.36, p=0.02$). En "Trolley 2", el grupo con TEA mostró más tendencia a empujar a una persona para evitar que la pelota golpeará a cinco, mientras que el grupo de desarrollo típico eligió no empujar al individuo ($t(60) = 1.84, p=0.06$). Los resultados indicaron que en "Trolley 1", el grupo con TEA tuvo 1.4 veces más probabilidad de presionar el interruptor en comparación con el grupo de desarrollo típico ($OR=1.4, p=0.04$). En "Trolley 2", el grupo con TEA presentó 2 veces más probabilidad de empujar a una persona para salvar a otras cinco, en comparación con el grupo de control. Esto sugiere que los individuos con TEA toman decisiones más utilitarias y fundamentales, sin considerar tanto el contexto de la situación ($OR=2, p<0.01$).

Conclusión: Las emociones y las normas sociales influyen en las decisiones morales. Los resultados resaltan la necesidad de comprender mejor el proceso de toma de decisiones morales en personas con TEA y de seguir investigando para desarrollar estrategias de apoyo adecuadas.

0040 - ¿MIELITIS TRANSVERSA POST VACCINAL?

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

GOMEZ, Ivana Martina | VITA, Cristina

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Describir las características clínico radiológicas y evolución de un caso clínico de etiopatogenia controversial.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo de un caso clínico de mielitis transversa post vaccinal.

Resultados: Paciente de 9 años hospitalizada en lugar de origen por cervicalgia y coxalgia, impotencia funcional y trastornos esfinterianos. RNM: compromiso medular desde C1 a D4. LCR: normal. BOC negativas. Antecedente: inmunización para Hepatitis B, dos semanas previas al inicio de los síntomas. Diagnosticando mielitis transversa, recibió corticoterapia y gammaglobulina, con recuperación ad integrum. Posteriormente se informaron serologías anti Mog: negativas, anti Acuaporina 4: POSITIVAS Trascorridos 4 meses comienza con cefaleas, somnolencia y disautonomías. RNM cerebro y médula: hiperintensidad en T2 y Flair en región dorsal del bulbo y en el segmento medular de C1 a C6. Se interpretó como recaída, reinstalando esquema terapéutico inicial. Deciden consultar en centro de mayor complejidad, ingresando con hemiparesia derecha, reflejos cutáneos abdominales ausentes y dificultad al orinar. Nueva RNM: alteración en hemicordón derecho en C3 y 4 y lesión centromedular en C5 y C6. Se asumió como reagudización de Sd Acq4. Recibe plasmaféresis e inmunomodulación ulterior, obteniendo restitución ad integrum.

Conclusión: La enfermedad por acuaporina 4 puede presentarse como una patología medular inflamatoria aguda, no descrita post vacunación contra hepatitis B. En nuestra paciente se interpretaría que la inmunización habría activado un sistema inmunológico hiperreactivo que erróneamente generó además anticuerpos anti acuaporina 4. Reportamos a vigilancia epidemiológica para su futura pesquisa.

0041 - ACV VENOSO POR EMBOLISMO GASEOSO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

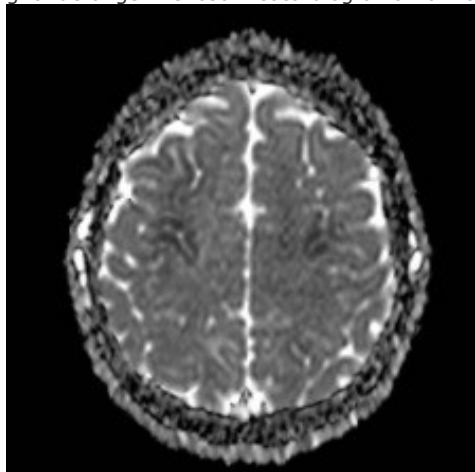
CORBAZ, Sofia | MEDINA, Agustina | BUOMPADRE, Maria Celeste

HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Describir clínica, imágenes, mecanismo de producción y evolución de un paciente con infarto venoso secundario a embolismo gaseoso.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica e imágenes de una adolescente con infarto venoso estableciendo el mecanismo embolígeno teniendo en cuenta la localización y distribución de las lesiones.

Resultados: Adolescente mujer de 14 años que presenta en vigilia y durante actividad sexual convulsión generalizada con posterior compromiso de la conciencia. Niega uso de drogas endovenosas TC de cerebro: imágenes serpiginosas (densidad aire) en espacios subaracnoideos corticales frontotemporales bilaterales no evidentes en la TC 24 horas después. Requiere asistencia ventilatoria mecánica. Por la densidad y evanescencia de los hallazgos se sospecha embolismo gaseoso. RM encéfalo: infartos agudos bilaterales con distribución giral de origen venoso. Ecocardiograma normal. Se indica levetiracetam sin repetir convulsiones.



Conclusión: Nuestra paciente presentó un evento neurológico agudo secundario a embolismo gaseoso. Asumimos que la ruta por la que las burbujas arribaron al sistema venoso fue retrógrado (de vía vaginal a porta con posterior llegada a yugulares). Se descartaron otras etiologías y mecanismos de embolismo. En este caso, la realización de TC muy cercana al episodio permitió identificar la presencia de aire y el aspecto serpiginoso orientar la localización de las burbujas en las venas corticales.

0042 - ¿PUEDE EL BOTULISMO DEL LACTANTE ASOCIARSE A NEUROIMÁGENES PATOLÓGICAS?

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

Unidad Temática 2: Desmielinizantes- Neuroinmunología

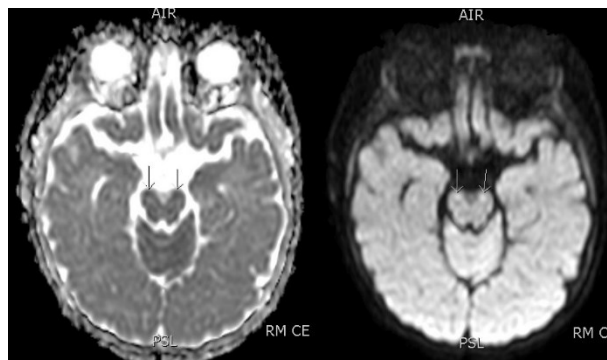
OBREGON GOMEZ, Leidy Rossana | CORBAZ, Sofia | ERRIPA, José Ignacio | BUOMPADRE, Maria Celeste

HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Describir los hallazgos radiológicos en un lactante con presentación típica de botulismo-

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica y neuroimágenes.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023



Resultados: Varón de 5 meses sano que comienza con succión y llanto débil, pérdida de sostén cefálico y midriasis que en el transcurso de 48 horas asocia debilidad generalizada. Además, presenta constipación. Por sospecha de botulismo se toma muestra en MF y se indica tempranamente gammaglobulina. Punción lumbar normal. RM encéfalo: múltiples lesiones puntiformes, lineales y bilaterales que restringen en difusión a nivel de los tractos córtico espinales (brazos posteriores las cápsulas internas hasta pirámides bulbares, pedúnculos cerebelosos, tractos tegmentales centrales, radiaciones ópticas y cuerpo caloso). Se rescató toxina botulínica en materia fecal. Permaneció en ARM por 1 semana. Último control: recuperación de pautas motoras y examen neurológico normal.

Conclusión: Presentamos un caso con botulismo del lactante confirmado y lesiones en SNC secundarias a la toxina botulínica. Si bien la presentación clínica era característica de botulismo, la presencia de la toxina en materia fecal lo confirmó. El hallazgo de lesiones en RM como las descritas en nuestro paciente ha sido reportado, y se cree secundario a lesión directa o inflamación mediada por la toxina. Por lo tanto, las neuroimágenes patológicas no excluyen completamente el diagnóstico.

0044 - REPORTE DE 2 CASOS DE SÍNDROME DE MIASTENIA CONGÉNITA SECUNDARIO A VARIANTES PATOGENÉTICAS EN SLC5A7.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

HYLAND, Martín Roberto | MUNTADAS, Javier | **ORTOLÁ MARTÍNEZ, María Del Rosario**
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: El Síndrome de Miastenia Congénita (SMC) es un grupo de enfermedades genéticas infrecuentes, en las que la función de la placa neuromuscular se encuentra alterada, ocasionando debilidad, ptosis, oftalmoplejía y síntomas bulbares a edades tempranas. Según la localización del defecto, es clasificado como presináptico, sináptico o postsináptico. Los casos de origen presináptico poseen un fenotipo particular, con compromiso neuromuscular como síntoma cardinal, y manifestaciones clínicas que podrían corresponder a compromiso del Sistema Nervioso Central (SNC), entre ellas, episodios de apnea. Dentro de este grupo, se describieron mutaciones en el gen SLC5A7, cuyo producto de transcripción es el transportador 1 de colina de alta afinidad HC-3 sodio dependiente (CHT1), encargado de la recaptación de colina en la presinapsis. Hasta el momento, no existen publicaciones al respecto en América Latina, por lo que el objetivo de este trabajo es realizar el reporte de 2 casos en pediatría causados por variantes patogénicas de dicho gen.

Localización	Función/componente alterado
Presinapsis	Transporte axonal. Síntesis y reciclaje de Acetilcolina. Exocitosis vesicular
Sinapsis	Estructura de lámina basal. Anclaje de Acetilcolinesterasa
Postsinapsis	Receptor de Acetilcolina

Características	Caso 1	Caso 2
Sexo	Masculino	Masculino
Edad actual	2 años	8 años
Embarazo	Normal	Normal
Edad de inicio de síntomas	1 día	1 mes
Ptosis palpebral bilateral	Si	Si
Oftalmoplejía	Si	Si
Hipotonía	Si	Si
Debilidad	Si	Si
Apnea	Si	Si
Crisis convulsiva	Si	No
Trastorno global del desarrollo	No	Si
Trastorno de conducta	No	Si
Respuesta a piridostigmina	Buena	Buena

Materiales y Métodos: Se describirán la forma de presentación clínica, el arribo al diagnóstico etiológico y el tratamiento instaurado.

Resultados: Se trata de dos pacientes de sexo masculino, con episodios de apnea en el período neonatal, debilidad e hipotonía generalizada, ptosis, oftalmoparesia y síntomas bulbares. El primer caso presentó además un episodio de convulsión, mientras que el segundo manifestó retraso global del desarrollo. En ambos, se arribó al diagnóstico etiológico a partir de un exoma, y exhibieron buena respuesta al tratamiento con piridostigmina.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Conclusión: El SMC por variantes patogénicas en SLC5A7 se manifiesta con compromiso neuromuscular y del SNC. El tratamiento con piridostigmina es efectivo.

0045 - FUNCIONAMIENTO NEUROCOGNITIVO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ACCIDENTE CEREBROVASCULAR ISQUÉMICO (ACVI)

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

Unidad Temática 2: Otros

MUSCOLINO, María Magdalena | ALVAREZ, Maria Del Pilar | BUOMPADRE, Maria Celeste | RODRIGUEZ, Estela
HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Caracterizar el funcionamiento cognitivo y lingüístico de una serie de casos evaluados entre febrero 2020- julio 2023.
Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, prospectivo, observacional y transversal. Instrumentos: Entrevista orientada al neurodesarrollo, reportes escolares y terapéuticos. Bedside, CELF 2 y 4. Escalas de Inteligencia Wechsler y Stanford Binet.
Resultados: N:10. Mujeres:75%. Mediana edad: 96m (rango 53-178). Sin tratamiento: 42%. Sin apoyos escolares: 60%. Mediana CI verbal: 69. Mediana CI Raz.fluido: 85. Debut con alteración del habla y lenguaje: 40%. Afasia: 40%.
Conclusión: Establecer oportunamente el funcionamiento en el periodo agudo(bedside) y realizar valoración cognitiva y lingüística al mes del evento, permite diseñar dispositivos terapéuticos y estrategias acordes. Se destaca la importancia del seguimiento longitudinal. Se observaron dificultades en el área motora, del habla y del lenguaje siendo el momento de inicio de las intervenciones terapéuticas un factor determinante. Surge como antecedente que la mayoría de los niños presentaban desafíos previos en su neurodesarrollo y que se incluyen periodos de ASPO-DISPO por lo cual los seguimientos se vieron comprometidos. En futuros estudios se sugiere profundizar sobre la incidencia de factores socioambientales.

0046 - EPILEPSIA POR DÉFICIT DE PIRIDOXINA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

CANE, Erica | GRIL, Solange | SPECOLA, Norma | GARCIA, Juan | NUÑEZ, Mariana
HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARIA LUDOVICA DE LA PLATA

Objetivos: Describir un caso clínico de una paciente con confirmación genética de Epilepsia dependiente de Piridoxina.
Materiales y Métodos: Se evalúa historia clínica, estudios complementarios y resultado de panel genético de la paciente.
Resultados: Paciente de 18 meses de edad, sin antecedentes perinatales de importancia, que inicia con convulsiones al mes de vida. Evoluciona con crisis focales de difícil control, refractarias a drogas antiepilépticas. Realizó tratamiento con levetiracetam, fenobarbital y fenitoína sin respuesta. Evoluciona a Síndrome de West por lo que inicia tratamiento con vigabatrin. RMN cerebro normal. Punción lumbar normal. Estudios metabólicos normales. Neurodesarrollo acorde a edad. Se realiza estudio genético que confirma mutación en gen ALDH7A1. Inicia tratamiento con piridoxina con buena evolución. Se suspende tratamiento de drogas antiepilépticas.
Conclusión: La epilepsia por déficit de piridoxina es una enfermedad neurometabólica poco frecuente. Se caracteriza por convulsiones recurrentes de inicio precoz, refractarias a drogas antiepilépticas habituales pero sensibles al tratamiento con piridoxina. El diagnóstico precoz y el tratamiento con vitamina B6 es crucial para disminuir la morbi-mortalidad asociada. El tratamiento con piridoxina oral debe considerarse en todo lactante con convulsiones refractarias de inicio en los dos primeros años de vida y sin etiología reconocida.

0047 - VASCULOPATIA Y ACCIDENTE CEREBROVASCULAR RECIDIVANTE EN LA DEFICIENCIA DE DOCK8

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

VAZQUEZ, Cecilia | SCHWALB, Graciela | RODRIGUEZ, Manlio | GIUDICE, Valeria | GOMEZ RACCIO, Andrea | DI GIOVANNI, Daniela | MARTINEZ, Maria Paula | ROBLEDO, Cecilia | MASCARDI, Normando | VITA, Cristina
HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Describir accidentes cerebrovasculares recidivantes en un paciente con deficiencia de DOCK8
Materiales y Métodos: Estudio descriptivo-observacional. Se obtuvo los registros de la Historia clínica. Se consultó a inmunología, hematología, infectología. Se sometió a estudio diagnóstico completo para determinar otras causas de ictus. Se realizó un estudio detallado de neuroimágenes, estudios cardiológicos, evaluación neurocognitiva y EEG como parte de la vía diagnóstica de rutina de los pacientes con accidente cerebrovascular en nuestra institución.
Resultados: Niño de 13 años con antecedentes de Inmunodeficiencia combinada y deficiencia de DOCK8 en plan de TMO ingresa a UTIP por de hemiparesia facio-braquial, afasia de nominación, con valores de eosinófilos de 2.1 mil/ mm³. Neuroimagen: Isquemia aguda frontal y parietal, imágenes secueles compatibles con evento isquémico antiguo. Evoluciona sin deterioro neurológico. Resonancia a los 12 días: isquemia aguda y pequeño sangrado. Se interpreta nuevo evento isquémico intra-tratamiento anticoagulante, asumiéndose secundario a posible arteriopatía inflamatoria. Se inicia anti agregación plaquetaria, pulsos de metilprednisolona. 1 semana posterior, neuroimagen: sangre negra positiva en región peri-trombótica. Descartada etiología secundaria, se asume ACV secundario a enfermedad de base, indicándose inmunomodulación con micofenolato. Neuroimagen 6º semana: signos de vasculitis en arteria Basilar. El paciente evolucionó sin cambios neurológicos. Neuroimagen al 3er mes: lesión isquémica cronicada, persistencia del trombo, sin signos de vasculitis. Aspecto genómico: heterocigoto compuesto para dos variantes patogénicas en el gen DOCK8. (NM_203447.4:c.2109+4A>G/ rsa (GRCh36) 9p24.3 (204804_261711)x1.
Conclusión: Describimos a un paciente con defecto bialélico de DOCK8 que presentó infartos cerebrales múltiples por oclusión de la ACM. La combinación de Micofenolato y esteroides fue un tratamiento eficaz para la vasculitis del SNC asociada con la deficiencia de DOCK8. El tratamiento temprano y el control agresivo de la inflamación inicial de la enfermedad son esenciales para prevenir un accidente cerebrovascular catastrófico.

0048 - MEDICINA DE PRECISION EN EPILEPSIAS EN LA INFANCIA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL PUBLICO DE LA ARGENTINA

Modalidad: Plataforma

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Unidad Temática: Epilepsia

VAZQUEZ, Cecilia | VILLEGAS, Florencia | ARMANDO, Romina | SCAGLIA, Paula | ESNAOLA AZCOITI, Maria | CASALI, Barbara | ROPELATO, Gabriela | ARBERAS, Claudia
HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Describir 3 pacientes con Encefalopatía Epiléptica de etiología genética con tratamiento personalizado sugerido por los resultados de estudios genómicos.

Materiales y Métodos: Estudio observacional y descriptivo. Evaluación clínica neurología, genética, electrofisiológica, neuroimágenes y estudios genómicos.

Resultados: Caso 1: Niña 20 meses, con TND, dismorfias, hipotonía central, arreflexia, hipotiroidismo, CIA, hipoacusia, movimientos oculares anormales. Epilepsia focal desde 3er. mes. EEG: EO lenta focal. DAEs: Levetiracetam, Carbamazepina, Clobazam, CBD. ArrayCGH: microdelección de 1q44, generando una haploinsuficiencia del gen HNRNP1 como responsable del cuadro clínico. Se indica Valproico y Dieta Cetogénica como tratamiento personalizado. Caso 2: Niño de 6 años, con Encefalopatía epiléptica desde los 3 años, RGD, dismorfias, autismo, discapacidad intelectual. EEG: Trazado desorganizado. Poli espigas focales asociado a bisincronías de 3 Hz. DAEs: Valproico, Clobazam. Exoma: variante patogénica del gen PGAP3, en homocigosis, que se asocia al cuadro clínico + hiperfosfatasa con respuesta favorable a la Piridoxina y la Terapia Cetogénica. Se inicia Piridoxina con mejor conducta, sin crisis, EEG: buena organización basal, EO occipital. PoliE 3 Hz. Caso 3: Niño de 3 años, parálisis cerebral distónica, Gross Motor V, buena conexión visual, Epilepsia refractaria. Debut epiléptico al año. RMN: Ventriculomegalia. Disminución parénquima parietal, adelgazamiento cuerpo caloso. EEG: E focales. EEG: Status PO 1-2 Hz. EEG: E focales. DAEs: Valproico, Lorazepam, sualtiamo, CBD. Exoma: variante patogénica en gen ATP1A2, en heterocigosis asociada a Encefalopatía epiléptica y del desarrollo tipo 98. Se indica Memantine como tratamiento de elección para esta condición.

Conclusión: Las pruebas genéticas son esenciales para determinar estrategias de estudio en los cuadros neurológicos con epilepsia y TND, pudiendo ajustar la medicación conforme a los resultados. La medicina de precisión, evita estudios diagnósticos innecesarios, tratamientos potencialmente dañinos o no efectivos, proporciona información relevante sobre pronóstico y permite asesoramiento genético.

0049 - COMPROMISO EN FUNCIONES EJECUTIVAS EN NIÑOS/AS CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA Y OBESIDAD.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

ORTOLÁ MARTÍNEZ, María Del Rosario | POSSE, Marcos | PETRACCA, Luciana Jimena | LEIST, Mariana | CHIRILA, Claudia | VAUCHERET PAZ, Esteban
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Los niños con Condición Autista presentan características que incrementan el riesgo de obesidad, como selectividad alimentaria, poca participación en actividades deportivas y utilización de fármacos antipsicóticos. En la literatura se reporta una relación entre obesidad y un peor rendimiento en funciones ejecutivas, especialmente en el control inhibitorio. El objetivo del trabajo es evaluar la asociación entre obesidad y los síntomas de autismo y funciones ejecutivas.

Materiales y Métodos: Se realizó un estudio analítico, de corte transversal. Se incluyeron 36 participantes (entre 6 y 17 años) con diagnóstico de TEA, presentando 18 de ellos obesidad según IMC. Todos los participantes contaron con test ADOS-2, ADI-R, Escala de BRIEF-2 y WISC-V.

Índice BRIEF-2	Media Obesos (IC 95%)	Media No Obesos (IC 95%)	T (z)	P (d)
Inhibición	62.3 (54.24-70.35)	53.85 (49.28-58.43)	2.16 (22)	0.04 (0.89)
Cambio	65.8 (57.03-74.56)	65.42 (59.90-70.95)	0.08 (22)	0.93
Control emocional	68.8 (58.76-78.83)	61.64 (55.06-68.22)	1.37 (22)	0.18
Iniciativa	72 (63.69-80.30)	59.42 (52.30-66.54)	2.52 (22)	0.01 (1.04)
Memoria de Trabajo	71.5 (63.05-79.94)	59.14 (55.80-62.47)	3.40 (22)	0.002 (1.27)
Organización	70.30 (59.32-81.27)	50.07 (44.90-55.23)	4.0 (22)	<0.001 (1.68)
Materiales	57.1 (45.72-68.47)	48.71 (43.36-54.06)	1.63 (22)	0.11
Monitoreo	63.5 (54.96-72.03)	51.85 (48.06-55.64)	3.07 (22)	0.005 (1.27)
Comportamiento	64.7 (55.91-73.48)	59.64 (54.62-64.65)	1.18 (22)	0.24
Metacognición	68.9 (60.05-77.74)	53.42 (50.71-56.14)	4.29 (22)	<0.001 (1.77)
CGE	69.55 (61.52-77.58)	57.46 (54.68-60.24)	3.78 (22)	<0.001 (1.61)

Resultados: Se observaron resultados similares en los índices de los test ADOS-2, ADI-R y WISC-V, mientras que el grupo TEA-Obesos presentó mayor compromiso de funciones ejecutivas en dominios de inhibición ($p=0.04$; $d=0.89$), iniciativa ($p=0.01$; $d=1.04$), memoria de trabajo ($p=0.002$; $d=1.27$), organización ($p<0.001$; $d=1.68$), monitoreo ($p=0.005$; $d=1.27$), metacognición ($p<0.001$; $d=1.77$) e índice global de funciones ejecutivas ($p<0.001$; $d=1.61$) de la escala BRIEF-2. Los participantes TEA-Obesos tuvieron 1.26 veces más probabilidad de tener compromiso global en funciones ejecutivas.

Dominio (BRIEF-2)	OR	IC 95%	Pseudo r ²	p
Iniciativa	0.89	0.80-0.99	0.20	0.04*
Memoria de trabajo	0.83	0.72-0.96	0.31	0.01*
Organización	0.80	0.67-0.96	0.47	0.01*
Monitoreo	0.85	0.73-0.98	0.26	0.03*
Metacognición	0.48	0.24-0.98	0.68	0.04*
CGE	0.79	0.64-0.96	0.37	0.02*

Conclusión: Los niños con condición autista y obesidad presentaron peor rendimiento en funciones ejecutivas que sus pares con normopeso. Se necesitan más estudios para establecer la direccionalidad del origen de dicha relación.

0050 - REEMERGENCIA DE UNA PATOLOGÍA OLVIDADA: ALTERACIÓN DE LA MARCHA EN PACIENTES CON TEA SECUNDARIA A ESCORBUTO

Modalidad: Plataforma

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Unidad Temática: Otros

MAXIT, Clarisa | RÍOS PISTOIA, María Fernanda | GONZALEZ, Alejandra | VIETTI, María Belén | MEDINA, Gabriela
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: El escorbuto, enfermedad causada por déficit de vitamina C, se presenta en poblaciones con elevado riesgo de carencia nutricional. La selectividad alimentaria en los pacientes con trastorno del espectro autista (TEA) resulta un factor predisponente para el mismo. El objetivo de este trabajo es reportar una serie de casos de pacientes con TEA que presentaron alteración de la marcha como primera manifestación de escorbuto, destacando la importancia de una sospecha diagnóstica precoz.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y analítico de una serie de casos de pacientes que consultaron en el servicio de neurología infantil durante el periodo 2013-2023 revisando de forma retrospectiva las historias clínicas electrónicas.

Resultados: Se trata de siete pacientes de género masculino con edades comprendidas entre 30 meses y 8 años, con diagnóstico de TEA, que presentaron alteración subaguda de la marcha acompañada por dolor, calambres y/o debilidad. Cuatro de ellos asociaron la aparición de petequias/púrpura. Antes de llegar al diagnóstico, se realizaron múltiples consultas, estudios complementarios invasivos y tratamientos de alto costo. Ante la sospecha de escorbuto, se solicitó dosaje de vitamina C evidenciándose niveles significativamente reducidos. Se indicó tratamiento con ácido ascórbico entre 100 y 300 mg/día, constatándose franca mejoría de los síntomas dentro de la primera semana y recuperación completa de la marcha.

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

0051 - TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO Y EXOSTOSIS MÚLTIPLE. VARIANTE PATOGENICA EN EL GEN EXT1.A PROPOSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

BLANCO, Mabel | LASCANO, Nazareno | MARTINOLI, Celeste | CANE, Erica
HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARIA LUDOVICA DE LA PLATA

Objetivos: Describir el caso de un paciente de 9 años con trastorno del neurodesarrollo y hallazgo de tumoraciones óseas durante su seguimiento, que permitieron diagnosticar exostosis múltiple y confirmar con estudio molecular por una variante patogénica del gen EXT1

Materiales y Métodos: Paciente de 9 años con escasa adhesión al seguimiento, evaluado por trastorno del neurodesarrollo desde los 3 años. Sin antecedentes perinatales ni genealógicos relevantes. Fue derivado a genética médica a los 4 años, detectándose incipientes tumoraciones óseas generalizadas que permitieron sospechar exostosis múltiple y confirmarla por medio de exoma clínico dirigido a panel de genes para exostosis múltiple asociada a trastorno del neurodesarrollo.

Resultados: Se identificó una variante de secuencia patogénica en heterocigosis en el gen EXT1(8q24.11) supresor de tumores que codifica glucosiltransferasa y cataliza la polimerización de heparán sulfato.

Conclusión: El hallazgo de esta variante permite no sólo confirmar el diagnóstico, sino que beneficia al paciente dado el riesgo aumentado de desarrollo de condrosarcoma que hace necesario el seguimiento interdisciplinario para abordaje oportuno y tratamiento personalizado

0052 - VARIABILIDAD CLÍNICA EN PACIENTES CON DÉFICIT DEL COMPLEJO DE LA PIRUVATO DESHIDROGENASA

Modalidad: E-poster

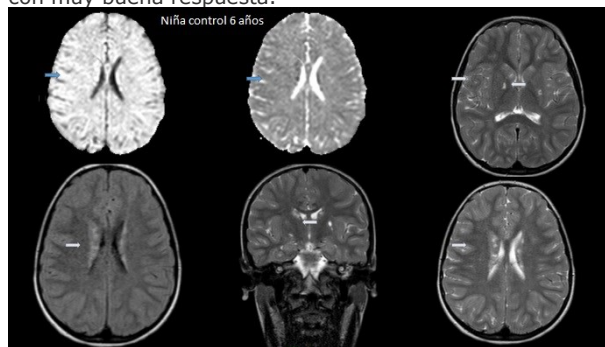
Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

CORBAZ, Sofía¹ | BUOMPADRE, María Celeste¹ | RODRÍGUEZ, Paula¹ | ARMENO, Marisa¹ | ASCHETTINO, Giovanna¹ | ARAOZ, Hilda Veronica¹ | RUGILO, Carlos Adrián¹ | FONTAO, Ramiro² | LOOS, Mariana¹
HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN¹; HOSPITAL GENERAL DE AGUDOS DR. JOSÉ MARÍA PENNA²

Objetivos: describir la presentación clínica en pacientes con deficiencia del complejo de la piruvato deshidrogenasa (PDHc).

Materiales y Métodos: serie de casos con diagnóstico clínico y molecular de PDHc.

Resultados: Identificamos tres niños y una niña con diagnóstico de PDHc con variantes en el gen PDHA1. Edad media de inicio de síntomas: 7 meses (2 días - 17 meses). Los niños presentaron: encefalopatía severa de inicio temprano con compromiso de tronco encefálico, hipotonía, retraso, epilepsia (n:2) y disautonomía asociada (n:1). Retraso motor leve con posterior neuropatía periférica aguda en contexto de COVID-19 seguido de pérdida de pautas y cuadriparesia distónica (n: 1). Láctico-acidosis persistente previo al inicio de la terapia cetogénica (n: 2). Lesiones en neuroimágenes (n: 3): en ganglios basales (2), atrofia de cuerpo caloso y cerebelo (n: 1). La terapia cetogénica se inició a los 3 meses del diagnóstico con buena respuesta y tolerancia. La niña tenía déficit intelectual leve y dos eventos de déficit motor en contexto infeccioso con posterior doble hemiparesia espástico-distónica, presentando láctico-acidosis sólo durante los eventos agudos. La RM: lesiones en ganglios basales y periventriculares con restricción a la difusión. Inició terapia cetogénica a los 6 años con muy buena respuesta.



Conclusión: Observamos una amplia variabilidad fenotípica en los pacientes con deficiencia de PDHc. La terapia cetogénica modifica drásticamente la evolución en estos casos, por lo que destacamos considerar éste como diagnóstico diferencial no sólo en pacientes con encefalopatía y láctico-acidosis, sino también en quienes presentan eventos recurrentes de déficit motor o neuropatía aguda y láctico-acidosis.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

0053 - A PROPOSITO DE UN CASO: ADEM BULBAR MONOFASICO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

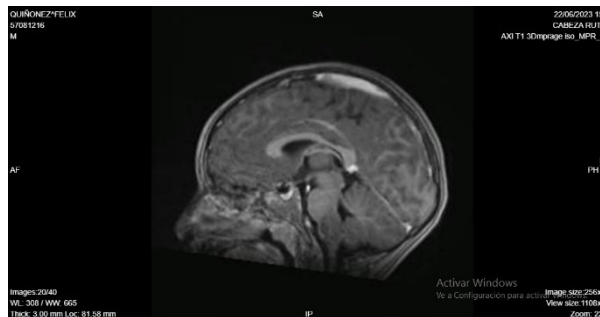
Unidad Temática 2: Otros

VELASQUEZ LAGUNA, Richard Edwin | VITA, Cristina | GALLARDO, María Shirley
HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Presentación de caso de paciente con ADEM bulbar

Materiales y Métodos: Material y métodos: descriptivo, reporte de caso.

Resultados: Caso Clínico: Paciente de 4 años, previamente sano, con antecedente de síndrome febril tratado como faringitis. Posteriormente presenta deterioro del sensorio, disartrias, ataxia, derivándose con sospecha de encefalitis. Se asume como Encefalitis a determinar causa infecciosa vs inflamatoria. RMN de Cerebro: lesiones frontales y bulbares extensas, iniciando tratamiento con gammaglobulina inicial a 2 gr/kg por falta de resultados de serologías virales y teniendo en cuenta la gravedad del cuadro. Con mejoría parcial y serologías negativas, se continua con pulsos de glucocorticoides por 5 días. Por empeoramiento hemodinámico, relacionado a aspiración alimentaria que evoluciona en PCR, alteraciones del ritmo del sueño, control parcial de esfínteres, se realiza nueva resonancia donde demuestra imágenes más extensas en la región bulbar, se decide realizar plasmaféresis. Se evidencia una clara mejoría posterior a la primera plasmaféresis, recibiendo en total siete lavados, con restitución ad integrum del paciente en pocos días. Laboratorio: MOG (-) AQP4 (-) BOC (-), panel de ac antineuronales (-)



Conclusión: El ADEM BULBAR monofásico, corresponde a una enfermedad inflamatoria post-infecciosa que debe ser considerada como diagnóstico diferencial de patologías infecciosas, inflamatorias o desmielinizantes. Sus manifestaciones clínicas son variadas, siendo fundamentales los hallazgos de la RM. El tratamiento inicial con los corticoides, en este caso requiriendo escalamiento terapéutico con la plasmaféresis hasta lograr su mejoría clínica.

0054 - USO DE LA TERAPIA CETOGENICA EN LA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATALES

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Neurología Neonatal

VILAVEDRA, José Francisco | VIOLLAZ, Rocío | ALBERTI, Maria Julia
SANATORIO IPENSA. LA PLATA

Objetivos: Presentar una serie de 7 pacientes con Epilepsia Resistente a Drogas(ERD) que iniciaron terapia cetogénica(TC) en la unidad de cuidados intensivos neonatales(UCIN) y describir porcentaje de reducción de crisis, tolerancia, seguridad y evolución

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, de revisión de historias clínicas de 7 pacientes internados en la UCIN que iniciaron TC antes de los 3 meses de vida, asistidos por nuestro equipo de terapia en el período comprendido entre septiembre 2021 y agosto 2023, Todos los pacientes fueron evaluados clínicamente por los integrantes del equipo y se realizaron: resonancia nuclear magnética de encéfalo, electroencefalograma(EEG), estudios químicos generales y específicos para enfermedades metabólicas .Se realizó examen de biología molecular (panel de genes) con el fin de determinar causa genética.

Resultados: Todos los pacientes tuvieron reducción de crisis al mes 1 de tratamiento. En 5/7 fue de 50-90% y en 2/7 mayor a 90%. En 5/7 mejoró el nivel de alerta, y en todos los pacientes que tenían asistencia respiratoria (3/7) se pudo suspender. En todos los pacientes (3/7) que se alimentaban con leche materna, se pudo implementar la TC sin interrumpir la misma. Efectos adversos: fueron leves y no motivaron la suspensión del tratamiento. La Media de días en alcanzar cetosis mayor a 2mmol/l fue 14,1.En todos los pacientes se simplificó medicaciones anticonvulsivantes. Al mes 12, 4/7 pacientes continuaron TC: 2 continúan libres de crisis y sin MACs ;1 con reducción mayor al 90% y 1 entre 50 y 90%.

Conclusión: El inicio de la TC en la UCIN puede ser una intervención segura y tolerada, Sus beneficios se perciben en reducción de crisis, mejor alerta y disminución de necesidad de AVM.

0055 - COMPROMISO EN FUNCIONES EJECUTIVAS EN PADRES Y MADRES DE NIÑOS/AS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

ALECSIUK, Bárbara | ALLENDES, Laura Anabel | VAUCHERET PAZ, Esteban
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Múltiples estudios describen que familiares directos de personas con Trastorno del Espectro Autista (TEA), muestran características similares al TEA en forma sutil, por un mecanismo de heredabilidad, que ronda según la bibliografía entre el 37% y hasta el 90%. Por otro lado, los individuos con TEA suelen presentar déficit en funciones ejecutivas, que estarían asociadas a sus dificultades sociales.Por lo tanto el objetivo de nuestro trabajo fue entonces evaluar las funciones ejecutivas en padres y madres biológicos/as, con hijos/as con diagnóstico de TEA, con el propósito de analizar características y comportamientos que pueden compartir con sus hijos en este

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

aspecto, a fin de elaborar lineamientos y estrategias que mejoren los procesos de orientación a la familia, y mejorar su participación en el tratamiento de sus hijos/as.

	Cociente de Empatía		Cociente de Sistemización	
	rsp	p	rsp	p
Aritmética	0,24	0,06	0,12	0,33
Búsqueda de Símbolos	-0,003	0,98	-0,08	0,54
Dígitos	0,18	0,15	0,11	0,37
Claves	0,25	0,04*	0,15	0,25
Índice de Velocidad de Procesamiento	0,17	0,18	0,45	0,73
Índice de Memoria de Trabajo	0,28	0,03*	0,08	0,52
Trail Making Test B	0,009	0,94	-0,14	0,27
TEST WISCONSIN Cantidad de respuesta perseverativas	-0,2	0,11	0,08	0,55
TEST WISCONSIN Fallos del mantenimiento del set	0,19	0,17	0,04	0,74
STROOP Palabra-color	0,18	0,15	0,03	0,81
STROOP Interferencia	-0,05	0,07	0,13	0,92
D2 índice de concentración	0,13	0,28	0,29	0,02*
D2 Variabilidad	0,03	0,77	0,01	0,93

	Grupo Experimental (DS)	Grupo Control (DS)	Prueba t de igualdad de las medias (t)	P
EQ	42,63 (12,46)	44,36 (9,88)	0,59 (58)	0,55
SQ-R	54,1 (16,30)	62 (20,56)	1,64 (58)	0,10
Aritmética	6,63 (2,61)	6,27 (2,34)	2,54 (58)	0,014*
Búsqueda de símbolo	-3,7 (0,84)	0,37 (1,01)	-3,15 (58)	0,003*
Test de dígitos	7,27 (2,60)	6,87 (2,46)	-2,29 (58)	0,026*
Claves	7,67 (2,24)	9 (2,51)	-2,16 (58)	0,035*
Índice Memoria de trabajo	54,13 (13,96)	62,50 (13,28)	-3,37 (58)	0,0011*
Índice Velocidad de procesamiento	67,60 (10,57)	66,87 (11,76)	-3,062 (58)	0,003*
STROOP Palabra-color	44,07 (8,47)	50,53 (5,72)	-3,46 (58)	0,001*
STROOP Interferencia	51,87 (8,75)	54,73 (6,77)	-1,41 (58)	0,162
TMT B	4,28 (3,01)	3,54 (2,18)	1,09 (58)	0,277
D2 índice de concentración	27,13 (19,62)	44,33 (25,68)	-2,81 (58)	0,005*
D2 Variabilidad	46 (28,06)	37,63 (26,79)	1,181 (58)	0,242
TEST WISCONSIN Cantidad de respuesta perseverativas	17,73 (9,35)	17,67 (11,74)	0,024 (58)	0,981
TEST WISCONSIN Fallos del mantenimiento del set	5 (1,41)	5,17 (1,46)	-0,448 (58)	0,655

Materiales y Métodos: Incluimos 60 individuos divididos en 2 grupos: Grupo Experimental (n=30): padres/madres de hijos con TEA y Grupo Control (n=30): padres/madres sin hijos/as con TEA; que fueron estudiados mediante test neuropsicológicos (claves, dígitos, búsqueda de símbolos, Stroop, Wisconsin, test de atención, TMT) y completaron la escala de empatía-sistematización.

Resultados: El Grupo Experimental presentó menor rendimiento en funciones ejecutivas: en memoria de trabajo: índice de memoria de trabajo (p=0.02), claves (p=0.03), dígitos (p=0.02) y en velocidad de procesamiento y atención: búsqueda de símbolos (p=0.003), índice de concentración(D2) (p=0.005). No encontramos diferencias entre los Grupos en los índices de empatía y sistematización; ni correlación entre estos índices y las funciones ejecutivas.

Conclusión: Los padres/madres de hijos con TEA presentan un mayor compromiso en funciones ejecutivas, por mecanismos diferentes a la capacidad de empatía-sistematización comprometida en los sujetos con TEA. Este conocimiento debería tenerse presente para elaborar procesos de orientación a padres/madres a fin de lograr mejores resultados terapéuticos.

0056 - PRESENTACIÓN FULMINANTE DE INFECCIÓN POR ENTEROVIRUS EN PACIENTE INMUNOSUPRIMIDO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

Unidad Temática 2: Desmielinizantes- Neuroinmunología

AIMI, Constanza Cintia | GAUTO, Amin | BUOMPADRE, Maria Celeste

HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Reportar hallazgos clínicos e imagenológicos de infección por enterovirus en paciente inmunosuprimido.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica y neuroimágenes

Resultados: Niña de 4 años con neuroblastoma suprarrenal metastásico óseo, realizando segundo ciclo de quimioterapia: Vincristina, Temozolamida e Irinotecan. Ingresó por shock cardiogénico refractario a catecolaminas con disfunción ventricular izquierda, recibe inotrópicos y antibióticos por pancitopenia febril. En aspirado nasofaríngeo: Enterovirus. Por sospecha de miocarditis viral recibe gammaglobulina 2 gr/kg totales. Evolución: paciente en coma no farmacológico con pupilas midriáticas arreactivas, reflejos corneopalpebrales y oculocefálicos ausentes, cuadriparesia flácida. TC: lesiones hipodensas córtico-subcorticales bifrontales, bitalámicas, peri tercer ventrículo, temporales, tronco, vermis cerebeloso y ventriculomegalia. PL: proteínas 101.3, elementos 7, láctico 35.9. Por los hallazgos patológicos en TC se solicitó RM cerebral que mostró lesiones que restringen en difusión, hiperintensas en T1/T2/FLAIR cortico-subcortical frontoparietal bilateral e insular derecho, bitalámicas, tronco encefálico, pedúnculos y hemisferios cerebelosos. En médula se observó lesiones que restringen, hiperintensas en T1/T2 en astas anteriores. Teniendo en cuenta el rescate en el aspirado y la topografía de las lesiones en tronco y astas anteriores se sospechó etiología viral con un comportamiento más agresivo debido a que la paciente era inmunosuprimida. Se obtiene enterovirus en LCR y materia fecal. Tipificación: A71. Recibe corticoterapia sin mejoría, presenta falla multiorgánica y óbito.

Conclusión: Presentamos un caso grave de infección por enterovirus en una paciente inmunosuprimida. La distribución de las lesiones, destacando el compromiso supratentorial, fue diferente a las formas tipo-polio previamente reportadas por lo que consideramos importante comunicarlo.

0057 - DESAFÍOS DIAGNÓSTICOS EN SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS EN PEDIATRÍA

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

AIMI, Constanza Cintia | FONCUBERTA, María Eugenia | CALLIGARIS, Silvana | GOMEZ, Silvana | NUÑEZ ANTELO, Lourdes Ivanna |

MIRANDA, Miguel | TOUZON, María Sol | LUBIENIECKI, Fabiana | GRAVINA, Luis Pablo | MONGES, Soledad

HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Analizar aspectos clínicos y moleculares de pacientes con síndrome miasténico congénito (SMC) evaluados en un hospital público.

Materiales y Métodos: Análisis retrospectivo de historias clínicas de pacientes evaluados durante el periodo 2012-2023 con diagnóstico molecular de SMC por panel de next generation sequencing (NGS) de enfermedades neuromusculares (incluye 27 genes asociados a SMC)

Resultados: Se identificaron 10 pacientes con alteraciones moleculares en: COLQ en 4 pacientes (2 hermanos), RAPSN en 2 pacientes, PLEC en 1 paciente con epidermolísis bullosa, MUSK en 1 paciente, DOK7 en 1 paciente y CHRNB1 en 1 paciente. Todos presentaron inicio neonatal con hipotonía; 6 requirieron ARM prolongado por dificultad para extubación. Seis necesitaron traqueostomía antes de los 6 meses. En los 10 se constató fatigabilidad y ptosis durante evolución de la enfermedad. Edad media de diagnóstico molecular: 8.2 años [rango 4.4-20 años] para 8 pacientes nacidos antes del 2019, año en el que comenzó a realizarse el panel NGS. En 2 niños nacidos luego del 2019 la edad media se redujo a 10 meses. Estudios complementarios: Electromiograma: 6 mostraron caída del potencial de acción, 3 compromiso miopático, 1 normal; 1 paciente presentó CPK aumentada x2; biopsia muscular 3 pacientes con características de miopatía estructural. Se inició tratamiento según resultado molecular (piridostigmina, salbutamol) presentando mejoría sintomática.

Conclusión: En nuestra población las características distintivas fueron: fatigabilidad, ptosis e inicio neonatal. Los estudios complementarios no son siempre orientadores. Los SMC presentan un espectro clínico en expansión, el estudio molecular es fundamental para la confirmación diagnóstica y el tratamiento preciso.

0058 - DISRITMIAS RESPIRATORIAS COMO PARTE DEL FENOTIPO CLÍNICO DEL SÍNDROME DE PITT HOPKINS, REPORTE DE CASO

Modalidad: E-poster

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Unidad Temática: Otros

MEDINA, Gabriela | RÍOS PISTOIA, María Fernanda | MAXIT, Clarisa
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Destacar las anomalías respiratorias como manifestación clínica en un síndrome genético y el abordaje diagnóstico y terapéutico

Materiales y Métodos: Niña de 12 años con discapacidad intelectual, epilepsia y portadora de la delección 18q21.2. Acude por presentar en vigilia eventos paroxísticos caracterizados por hiperventilación, seguido de pausas respiratorias, cianosis peribucal y ruptura de contacto con recuperación ad integrum. Durante los episodios se constata desaturación severa y recurrente por lo cual ingresa a terapia intensiva y se indica ventilación no invasiva.

Resultados: Se realiza Video EEG y se observa que los eventos se presentan en cluster sin correlato y en la poligrafía la presencia de apneas sin esfuerzo respiratorio. Ante la sospecha de síndrome de Pitt Hopkins se inició topiramato con evolución positiva y reducción significativa de los eventos.

Conclusión: El síndrome de Pitt-Hopkins es un síndrome poco frecuente de etiología desconocida que se caracteriza por retraso del neurodesarrollo y discapacidad intelectual. El diagnóstico se confirma mediante la identificación de una variante patógena en el gen TCF4 o una delección de la región cromosómica 18q21.2 La delección asocia eventos de hiperventilación y apneas en vigilia. El topiramato se propone como una opción terapéutica. La caracterización adecuada de estos eventos paroxísticos puede completar el fenotipo clínico y orientar al diagnóstico y tratamientos propuestos orientados a la fisiopatología.

0059 - SINDROME DE ARTERIA ESPINAL ANTERIOR: REPORTE DE 2 CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

ARANCIBIA, Marcia | VIDAL, Cintia | MUÑOZ, Jhonny | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | VAZQUEZ, Gabriel | BORGIORNI, Lucas
SANATORIO GUEMES

Objetivos: INTRODUCCIÓN El síndrome de arteria espinal anterior es una entidad desastrosa, con compromiso de vías motoras descendentes y sensibilidad profunda conservada. La semiología variará en función de la localización de la lesión isquémica en el eje vertical y de su extensión en el plano transversal. OBJETIVOS Describir y analizar las características clínicas y los hallazgos en estudios complementarios en pacientes con Isquemia de la arteria espinal anterior

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo descriptivo. Serie de casos: 2 pacientes. Se describen características clínicas, laboratorios, estudios de neuroimagen en pacientes con isquemia de la arteria espinal anterior

Resultados: Paciente 1: Femenina 14 años, sana, dolor súbito en MMII con parálisis flácida bilateral de miembros inferiores y pérdida de control de esfínteres. RM: Hiperintensidad espontánea en T2 y astas anteriores en niveles T12-L1. Paciente 2: Masculino 2 meses, durante la internación en TIP, presentó diplejía braquial. RM: compatible con isquemia de arteria espinal anterior C2-C7.

Conclusión: El compromiso de la arteria espinal anterior es infrecuente, con un alto impacto en la edad pediátrica y con consecuente secuela motora, por tanto debe pensarse ante evento medular agudo con la finalidad de priorizar estudios diagnósticos oportunos como la RM de médula.

0060 - ENCEFALOPATÍA DE HASHIMOTO, PRESENTACIÓN DE 4 CASOS.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

MUÑOZ, Jhonny¹ | ARANCIBIA, Marcia¹ | VIDAL, Cintia¹ | RIVERA, Manuel¹ | ABREGU VERA, María¹ | GODNJAVEC, Jesica¹ | MENDOZA, Mariano² | VASQUEZ, Gabriel¹ | BORGIORNI, Lucas¹
SANATORIO GUEMES¹; SANATORIO FRANCHIN²

Objetivos: Describir las características clínicas y los hallazgos en estudios complementarios en pacientes con esta entidad.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo descriptivo. Serie de casos. 4 pacientes. Se describen las características clínicas, estudios electrofisiológicos y de neuroimagen.

Resultados: 1- N: 4 pacientes, media 10 años, 3 mujeres/1 varones. 2- Características clínicas: 2/4 tenían antecedente de hipotiroidismo previo. 3/4 presentaron encefalopatía progresiva como síntoma inicial. 3/4 presentaron síntomas psiquiátricos como alucinaciones visuales y/o auditivas y/o excitación psicomotriz. 1 paciente presentó debut como status convulsivo. 3- Laboratorios: 4/4 presentaron niveles elevados de anticuerpos antiperoxidasa 3/4 presentaron niveles elevados de anticuerpos antitiroglobulina. 1/4 presentó niveles bajos de TSH. 4- EEG: 4/4 presentaron lentificación del trazado de base. 1/4 presentó descargas interictales. 5- Neuroimágenes: 2/4 Presentaron hallazgos inespecíficos o seculares en la RMN. 6- Tratamiento: 4/4 recibieron corticoterapia con buena respuesta.

Conclusión: La EH, en una entidad poco frecuente y potencialmente grave, destacamos la importancia de sospechar esta entidad en pacientes con diagnóstico clínico de encefalitis con manifestaciones clínicas variables, dado su buena respuesta al tratamiento con esteroides y pronóstico favorable.

0061 - TUMOR NEURONAL MULTINODULAR Y VACUOLAR DEL CEREBRO EN PEDIATRÍA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | VIDAL, Cintia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | VASQUEZ, Gabriel | BORGIORNI, Lucas
SANATORIO GUEMES

Objetivos: Describir dos pacientes con diagnóstico de MVNT.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo. Se describen las características clínicas y radiológicas de dos pacientes con MVNT.

Resultados: - Dos pacientes varones de 9 años, que consultaron por cefalea inespecíficas de varios meses de evolución. Uno de ellos asociaba además parestesias de miembros inferiores. - En RMN de cerebro presentan imágenes hipointensas en T1, hiperintensas en T2 y FLAIR, con imágenes micronodulares subcorticales, localizadas en región parasagital parieto occipital derecha y en región temporal mesial

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

izquierda en el segundo paciente. Se confirma diagnóstico por patrones neurorradiológicos característicos de MVNT. - Sin cambios clínicos y/o neurorradiológicos en controles sucesivos.

Conclusión: El MVNT es una entidad benigna e infrecuente en pediatría, con características clínicas inespecíficas y patrones neurorradiológicos característicos, con estabilidad radiológica y con excelente pronóstico que permiten obviar procedimientos invasivos como se describe en la literatura internacional.

0062 - SÍNDROMES BULBO MEDULARES DE INICIO AGUDO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

VIDAL, Cintia | MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | CASTILLO, Viviana | VAZQUEZ, Gabriel | BORGIORNI, Lucas
SANATORIO GUEMES

Objetivos: Describir y analizar las características clínicas e imagenológicas de 4 pacientes que se presentaron en nuestra institución con síndromes bulbo medulares agudos.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de 4 pacientes entre diciembre de 2021 hasta julio de 2023. Se analizó: 1) Motivo de consulta y antecedentes, 2) Estudios complementarios, 3) Tratamiento.

Resultados: Paciente 1: Varón, 2 meses, en contexto de Internación en UTIP, presentó diplejía braquial, con RMN compatible con isquemia de arteria espinal anterior C2-C7. Paciente 2: Varón, 7 años, consultó por síndrome cerebeloso con compromiso de pares bajos, RMN compatible con Arnold Chiari tipo II. Paciente 3: Varón, 8 años, síndrome de down, consultó por debilidad súbita de 4 miembros, RMN compatible con subluxación atlanto axoidea. Paciente 4: Varón, 11 años presenta debilidad asimétrica de miembros superiores e inferiores asociado a compromiso de pares bajos, RNM con compromiso simétrico de regiones anteriores, aspirado nasofaríngeo positivo para enterovirus D68.

Conclusión: En la región bulbomedular pueden presentarse múltiples patologías de diversa etiología, con manifestaciones clínicas muy amplias La neuroimagen es una herramienta fundamental para poder diferenciar los distintos cuadros etiológicos y los potenciales tratamientos.

0063 - ESPECTRO DE EPILEPSIAS RELACIONADA AL GEN GRIN2A: SERIE DE 3 CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

VIDAL, Cintia | MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | CASTILLO, Viviana | VAZQUEZ, Gabriel | BORGIORNI, Lucas
SANATORIO GUEMES

Objetivos: Reportar 3 pacientes con mutaciones del gen GRIN2A.

Materiales y Métodos: Se analizaron las características clínicas, electroencefalográficas, neurocognitivas y los tratamientos recibidos.

Resultados: Caso 1: Encefalopatía epiléptica y del neurodesarrollo desde el mes de vida refractaria a fármacos. Actualmente realiza prueba terapéutica exitosa con memantina, pero con escasa respuesta neurocognitiva. Caso 2: Retraso global del desarrollo a predominio del lenguaje, asociado a única crisis focal motora. Buena respuesta a Clobazam. EEG: ondas agudas y espigas posteriores izquierdas. Inicia memantina sin cambios significativos. Caso 3: Afasia aguda adquirida, asociada a importantes cambios conductuales. Presenta patrón electroencefalográfico de punta onda continua del sueño lento con buena respuesta al tratamiento antiépiléptico instaurado.

Conclusión: Los síndromes epilépticos relacionados al gen GRIN2A presentan fenotipo amplio con epilepsias de diferente gravedad y compromiso del neurodesarrollo, a predominio del lenguaje. En esta serie de casos presentamos tres pacientes con características claramente distintas. Deben solicitarse estudios genéticos, que permitan instaurar tratamientos de precisión recientemente descritos para esta entidad.

0064 - ENFERMEDAD ASOCIADA A ANTICUERPOS ANTI-MOG. FRECUENCIA, HALLAZGOS DE LABORATORIO, IMÁGENES Y MANIFESTACIONES CLÍNICAS DE UNA SERIE DE CASOS.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

PAVIOLO, Marina¹ | JARMI, Valeria² | PAUTASSO, Josefina² | GALINDEZ, Jorge² | BULACIO, Sebastian³ | SFAELLO, Ignacio¹ | BARZON, Silvia²

CLÍNICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA¹; SANATORIO ALLENDE²; INSTITUTO CONCI CARPINELLA³

Objetivos: La enfermedad asociada a anticuerpos anti glicoproteína de oligodendrocitos de mielina (a-MOG), denominada MOGAD, es una afección desmielinizante que afecta a niños y adultos. Objetivos: Establecer frecuencia, hallazgos clínicos, imagenológicos y de laboratorio, al diagnóstico y seguimiento en una serie de pacientes con a-MOG positivo.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, de 756 pacientes consecutivos, pediátricos y adultos, con solicitud de a-MOG (mayo 2017 - diciembre 2022). Se determinó a-MOG y a-AQP4 en suero por CBA. Se revisaron las correspondientes historias clínicas.

Resultados: El 14% (19/136) de niños (2-17 años; 58% mujeres) y 3,2% (20/620) de adultos (18-77 años; 60% mujeres) fueron a-MOG positivos; todos, excepto uno, fueron a-AQP4 negativo. El 25% tuvo BOC (87,5% patrón 4). En la presentación, no se observaron diferencias significativas entre pediátricos y adultos en la frecuencia de neuritis óptica (NO) (77,8% vs 73,7%) y mielitis (11,1% vs 26,3%) pero sí con ADEM (44,4% vs 5,3%; $p < 0,017$). Los hallazgos en imágenes de RM fueron coincidentes con el fenotipo clínico. Todos recibieron corticoterapia en el evento agudo, el 80,5% tuvo recuperación completa. El seguimiento fue entre 2 y 72 meses. Recayeron 41,2% de niños (71,4% NO) y 12,5% de adultos (100% NO). Las mielitis se asociaron a secuelas ($p = 0,01$), no así los ADEM.

Conclusiones: En niños, la seropositividad y frecuencia de ADEM fue mayor que en adultos. Prevalció la NO como fenotipo de presentación y recaída. Pacientes con ADEM tuvieron mejor evolución, mientras que en aquellos con mielitis fue mayor el riesgo de presentar secuelas.

0065 - CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN SÍNDROME FOXG1: DESDE LA MICROCEFALIA Y RETRASO DEL DESARROLLO A LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA

Modalidad: E-poster

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Neurodesarrollo

CANONERO, Ivana¹ | PAVIOLO, Marina² | GARCÍA, Gloria³ | VAZQUEZ, Martín³ | SFAELLO, Ignacio²
HOSPITAL PRIVADO CÓRDOBA¹; CLÍNICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA²; LABORATORIO HÉRITAS³

Objetivos: Describir dos casos clínicos del síndrome FOXG1 con diferente extremo de expresión fenotípica

Materiales y Métodos: FOXG1 es un factor de represión transcripcional implicado en el desarrollo cerebral. Los fenotipos severos asocian variantes truncadas en el extremo N-terminal y el FBD (forkhead binding domain), y fenotipos más leves asocian variantes sin sentido en el extremo FBD. El fenotipo incluye microcefalia, retraso del desarrollo, discapacidad cognitiva grave, discinesia y movimientos hiperkinéticos, epilepsia, hipotonía importante, severa afección o ausencia del lenguaje e interacciones sociales, malformación cerebral, irritabilidad e imposibilidad de deambular.

Resultados: Caso 1: niño de 9 años con hipotonía generalizada, microcefalia postnatal, irritabilidad, ausencia del lenguaje, encefalopatía epiléptica, discinesia, y deambulación ausente, con variante patogénica de novo en FOXG1 p.Glu154GlyfsTer301. Caso 2: niña de 7 años con microcefalia congénita, retraso leve del desarrollo; deambulación adquirida a los 2 años, retraso del lenguaje expresivo, buena intención comunicativa, hiperactividad y EEG levemente alterado sin crisis convulsivas clínicas, con variante patogénica de novo en el dominio forkhead del gen FOXG1 c.761A > C (p.Tyr254Ser).

Conclusión: La variabilidad fenotípica del síndrome FOXG1 está correlacionada con el tipo de mutación. Las variantes truncadas en el dominio N-terminal y el dominio forkhead asocian fenotipos graves (caso 1), mientras que mutaciones truncadas en el dominio C-terminal o variantes de sentido erróneo en el dominio forkhead (caso 2) asocian hitos del desarrollo favorables. En el caso 2, la paciente con mutación missense en el dominio forkhead, tuvo un fenotipo más leve que el caso 1, con un corrimiento de marco de lectura de la región codificante y fenotipo severo. Estos casos suman evidencia al espectro clínico del síndrome FOXG1 y su correlación genotipo-fenotipo.

0066 - AMPLIANDO EL ESPECTRO DE MANIFESTACIONES EN LA ENFERMEDAD DE POMPE INICIO INFANTIL: COMPROMISO DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

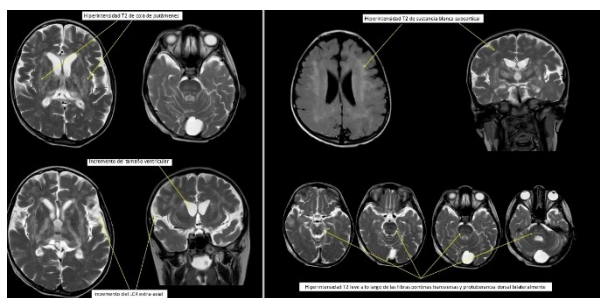
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

CARUSILLO SURBALLE, Milagros¹ | DENZLER, Inés¹ | MAXIT, Clarisa¹ | INFANTE, Ignacio²
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES¹; HOSPITAL DE NIÑOS ORLANDO ALASSIA²

Objetivos: Describir los hallazgos en sistema nervioso central en un niño con enfermedad de Pompe de inicio infantil (IOPD) que recibió terapia de reemplazo enzimático (TRE) desde los primeros meses de vida.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica.



Resultados: Paciente con IOPD CRIM (+) en TRE con evolución favorable hasta los 8 años cuando se observa un deterioro progresivo en su función motora y neurocognitiva. En contexto de intercurencia respiratoria, se realizó resonancia magnética (RMN) de cerebro que mostró hiperintensidades T2 en la sustancia blanca subcortical, cola de los núcleos caudados, las fibras pontinas transversas y la protuberancia dorsal bilateral.

Conclusión: La enfermedad de Pompe de inicio infantil se caracteriza por la hipotonía severa y la cardiomiopatía en los primeros meses de vida. La TRE ha modificado la evolución de la enfermedad. El nuevo fenotipo neuromuscular en niños con IOPD tratados ya es conocido. El compromiso de sistema nervioso central así como un patrón de alteración en la sustancia blanca en la RMN han sido reportados en forma aislada y reciente. El compromiso del sistema nervioso central se debe considerar en niños que muestran pérdida funcional.

0067 - NEUROPATÍA FEMORAL EN PEDIATRÍA: SERIE DE CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

Unidad Temática 2: Otros

VAZQUEZ, Gabriel | ARANCIBIA, Marcia | MUÑOZ, Jhonny | VIDAL, Cintia | RIVERA, Manuel | CASTILLO, Viviana | GODNJAVEC, Jesica | ABREGU VERA, María | BORGIORNI, Lucas
SANATORIO GUEMES

Objetivos: La neuropatía femoral (NF) es infrecuente y se asocia habitualmente a diferentes formas de traumatismos sobre dicho nervio. En pediatría se ha reportado en forma aislada tanto en la clínica de enfermedades neuromusculares como en laboratorios de electromiografía. Objetivo: reportar casos de NF en pacientes menores de 18 años, y analizar las características clínicas, desencadenantes y evolución.

Materiales y Métodos: Serie de 5 pacientes con NF unilateral (4 derechos) entre 2015 y 2023, 3 de ellos varones. Se analizan etiología, clínica, electromiografía, imágenes y evolución al año.

Resultados: 1) Etiología: uso de Arnés de Pavlik (1), Hernioplastia (1), Accidente vial (1), Gimnasia artística (1), causa desconocida en paciente con intoxicación alcohólica. 2) Clínica: todos presentaron compromiso de músculo ilíaco y cuádriceps, en 1 caso con parálisis completa de ambos. Compromiso de sensibilidad en cara anterior de muslo y rodilla 3 casos, pérdida de ROT rotuliano en 3 casos. 3) Imágenes: en 2 casos hematoma de músculo ilíaco 4) Electromiografía: los hallazgos más frecuentes fueron prolongación de latencias 4/5 y caída de amplitud 3/5. En un caso nervio fue inexcitable. 5) Tratamiento: 1 drenaje quirúrgico de hematoma, 1 remoción de Arnés de Pavlik, kinesioterapia en todos los casos. 6) Evolución: resolución completa 1 caso, recuperación completa de fuerza con atrofia cara anterior de muslo 2 casos, recuperación parcial con fuerza 4/5 en cuádriceps y atrofia en 2 casos.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Conclusión: Debe reconocerse la semiología tempranamente la semiología asociada a NF, para remover las posibles causas de traumatismos sobre el mismo y favorecer la recuperación, la cual no siempre es completa.

0069 - NEUROPATÍA MOTORA MULTIFOCAL EN PEDIATRÍA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

Unidad Temática 2: Otros

VAZQUEZ, Gabriel | ARANCIBIA, Marcia | MUÑOZ, Jhonny | VIDAL, Cintia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | CASTILLO, Viviana | GODNJAVEC, Jéssica | BORGIORNI, Lucas
SANATORIO GUEMES

Objetivos: La neuropatía motora multifocal (NMM) es una entidad de infrecuente debut en pediatría, pero su reconocimiento temprano permite instaurar tratamiento precoz y prevenir daño axonal y para su diferenciación de enfermedades de motoneurona inferior. Objetivo: analizar las características de 5 casos de inicio pediátrico con NMM.

Materiales y Métodos: Análisis retrospectivo, descriptivo de 5 casos (3 niñas) entre 8 y 14 años, con NMM. Se evalúan hallazgos clínicos, estudios complementarios, tratamientos y evolución.

Resultados: 1) Manifestaciones clínicas: 5/5 compromiso asimétrico y distal de miembros superiores (MMSS), 4/5 pérdida completa de ROT en MMSS, 3/5 atrofia distal de MMSS en primeros 2 meses. En todo los casos, curso progresivo, subagudo, en por lo menos 3 ó más semanas. Sin compromiso en miembros inferiores 2) Electromiografía: 2/5 bloqueos completos de conducción proximales y distales, 3/5 bloqueos distales, 4/5 bloqueos en miembros inferiores. Hallazgos denervatorios en 4/5. 3) Imágenes: engrosamiento y refuerzo con contraste en plexo braquial 5/5. 4) Laboratorio: presencia de IgM anti GM1 en 4/5 5) Tratamientos: todos respondieron a gammaglobulina (mínimo 6 meses de tratamiento), en dos casos se adicionó rituximab. La respuesta se observó tanto en subescala motora del NIS como en el MMN-RODS. 6) Evolución: 2 casos presentaron recidivas volviendo a requerir gammaglobulina.

Conclusión: El compromiso motor exclusivo, con patrón distal y asimétrico de MMII, de evolución progresiva debe hacer sospechar esta entidad, para descartar otras enfermedades degenerativas e instituir tratamiento inmunomodulador temprano.

0070 - VÉRTIGOS Y MIGRAÑAS EN LA ERA DE LAS NUEVA CLASIFICACIÓN

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

Unidad Temática 2: Otros

VAZQUEZ, Gabriel | ARANCIBIA, Marcia | MUÑOZ, Jhonny | VIDAL, Cintia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | CASTILLO, Viviana | GODNJAVEC, Jéssica | BORGIORNI, Lucas
SANATORIO GUEMES

Objetivos: En 2020 Bárány Society e International Headache Society (IHS) definieron la nueva clasificación de Migraña Vestibular de la infancia (VMC), Migraña Vestibular probable (pVMC) y Vértigo Recurrente de la Infancia (VRC), esta última reemplazando al vértigo paroxístico benigno de Basser. El consenso recomienda reestudiar y caracterizar las entidades en diferentes centros y poblaciones. Objetivo: describir prevalencia y características particulares y evolutivas de VMC, pVMC y VRC en una cohorte de pacientes con patología vestibular en Argentina.

Materiales y Métodos: Estudio de corte transversal, pacientes entre 0 y 18 años de edad, que cumplen criterios 2020 de IHS/Bárány de VMC, pVMC y VRC, seguimiento no menor a 3 años. Se analizan la prevalencia de las entidades, subtipos y relación entre ellas.

Resultados: 1) 239 pacientes con patología vestibular, de los cuales 57 (23.8%) fueron VMC (V:M33:24), 79 pVMC (33%) (V:M 45:44) y 38 (15.8%) VRC (V:M 16:22). 2) La edad media de diagnóstico fue 11.4 para VMC (rango 7-16), 9.2 para pVMC (rango 7- 17) y 4.3 (rango 2-11) para VRC. 3) Dentro de los pacientes con VMC, 39 (68%) fueron sin aura y 18 con aura. 16 (28%) había cumplido criterios pVMC. 4) De los pacientes con VRC (38), 19 (50%) presentó migraña en la evolución, 5(26%) con aura y 12 sin aura. 5 cumplieron criterios de VMC (13%). 5) En los pacientes con VRC de inicio antes de los 7 años (32, 84%), 3 (9%) continuó con episodios durante la evolución, y 1 (12%) en el grupo de inicio luego de los 7 años. 6) En el grupo VRC mayor de 7 años, los eventos son más prolongados (media de 29 minutos vs media de 1 minuto en menores) y con síntomas variables. 7) En 4 (10.5%) de los pacientes con VRC se detectó déficit en vergencia (subtipo propuesto para VRC)

Conclusión: El presente estudio permite conocer la prevalencia e interrelación de las diferentes entidades en una cohorte local, aporta datos para el pronóstico evolutivo del VRC y permite estandarizar la investigación en el área bajo criterios de consenso.

0072 - EFECTO ANTICONVULSIVANTE DEL ACEITE DE TRIGLICÉRIDOS DE CADENA MEDIA. ESTUDIO PROSPECTIVO EN PACIENTES CON EPILEPSIA REFRACTARIA A DROGAS

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

VIOLLAZ, Rocio | ALBERTI, María Julia | VILAVEDRA, José Francisco
SANATORIO IPENSA

Objetivos: evaluar la eficacia y tolerancia del uso de aceite de TCMs en pacientes con ERD

Materiales y Métodos: estudio prospectivo. Intervención entre Junio 2022 y Mayo 2023. 24 pacientes con ERD (de 6 meses a 18 años, promedio de 5,9 años) se les administró aceite con TCMs (MCT Oil Nutricia Bagó con 60% C8 y 40% C10). Dosis diaria, fraccionada en 4 tomas, con incremento gradual hasta 1ml/kg/día. En pacientes con alimentación oral (80% 19/24), también se restringieron los carbohidratos simples. El tiempo medio de intervención fue de 2,3 meses. Durante la intervención, no se monitorearon las cetonas.

Resultados: El 50 % (12/24) de los pacientes logró una reducción de las convulsiones ≥ 50 % y en 12,5 % (3/24) fue ≥ 90 %. En ningún paciente se manifestó empeoramiento de crisis o convulsiones. Todos los pacientes aceptaron y toleraron bien la intervención, sin efectos adversos

Conclusión: el consumo de TCMs es una intervención efectiva, accesible y segura como anticonvulsivante para pacientes con ERD

0073 - PROCESO DE TRANSICIÓN DE LA ATENCIÓN PEDIATRÍA-ADULTOS Y SU RELACIÓN CON CALIDAD DE VIDA EN PERSONAS CON ESCLEROSIS MÚLTIPLE-

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

Unidad Temática 2: Otros

JEREZ, Javier Alejandro | GONZALEZ GARAY ZABAL, Alejandra | KENNY, Juan | VARELA, Lucia | MIGUEZ, Jimena | SILVA, Berenice
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Evaluar la calidad de vida e independencia de pacientes con Esclerosis Múltiple (EM) que iniciaron su enfermedad antes de los 18 años, y su relación con el proceso de transición.

Materiales y Métodos: Estudio de corte transversal que incluyó pacientes de 18 a 28 años que debutaron con su EM antes de los 18 años. Se les realizó una encuesta virtual, utilizando los siguientes cuestionarios: "European quality of life 5 dimension" (EQ5D) como parámetro general de calidad de vida y la "MS International Quality of life questionnaire" (MusiQoL) para evaluar específicamente la calidad de vida en EM. Para evaluar el proceso de transición se utilizó "Transition Readiness Assessment Questionnaire 5" (TRAQ-5). Se interrogó a los pacientes acerca de la realización o no de un proceso de transición coordinada (TC) al pasar a la vida adulta.

Resultados: Se incluyeron 52 pacientes= 21 con EM y 31 no-EM (25 Ep y 6 ENM.). En el grupo EM: 42,9% mujeres, edad: 21,4±2.9, evolución de EM 6,4 ±3.2 años, 61,9% estaban en tratamiento con anticuerpos monoclonales, 52,3% presentaban secundario completo, 33,3% presentaban empleo, puntaje MusiQoL: 76,8 ± 14,2, puntaje TRAQ-5: 77,6± 37,3. Se realizó TC en 42,9% de pacientes con EM vs 22,6% en no-EM. Una adolescente con EM realizó una transición acelerada antes de los 16 años por embarazo. Se encontró una diferencia significativa en los puntajes TRAQ-5 y MusiQoL en pacientes EM con y sin TC ($p<0,001$ and $p=0,0075$ respectivamente), y una correlación entre estas pruebas ($r=0,7$, 95%CI= 0,3-0,8, $p=0,0003$). Además, encontramos una diferencia significativa en pacientes con EM con y sin TC en las puntuaciones de ansiedad ($p = 0,02$) y actividad diaria ($p = 0,01$) del EQ5D.

Conclusión: La implementación de un programa coordinado de transición pediatría-adulto en pacientes con EM se correlaciona con una mejor calidad de vida y mayor independencia en la edad adulta. Se necesitan más estudios en este campo, que incluyan un mayor número de pacientes, para corroborar estos hallazgos.

0074 - CAMBIOS EN LA INDEPENDENCIA Y LA MOVILIDAD FUNCIONAL EN NIÑOS CON ACCIDENTE CEREBROVASCULAR SUBAGUDO. ESTUDIO DESCRIPTIVO RETROSPECTIVO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

Unidad Temática 2: Otros

CAMACHO, Alejandra | RAVAROTTO, Marisol | ARETA, Alejandra | BENETTI, Nalia | ANDREU, Mauro | FERREA, Monica | JEREZ, Javier
Alexandro
FLENI

Objetivos: Describir los cambios en la independencia y la movilidad funcional en una muestra de niños y niñas con secuelas neurológicas secundarias a accidente cerebrovascular subagudo.

Materiales y Métodos: Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo y longitudinal. Se incluyeron aquellos pacientes de 4 a 18 años, con diagnóstico de ACV subagudo, internados en el Centro de Rehabilitación de Fleni Escobar, entre el 1/02/2005 y el 28/02/2023. Los datos de funcionalidad fueron evaluados al ingreso y egreso con la Escala de Independencia Funcional en Niños (WeeFIM) y la Escala de Movilidad Funcional (FMS).

Resultados: Se analizaron 37 pacientes de los cuales 17 (45,9%) presentaban ACV secundario a malformación arteriovenosa. Al comparar el puntaje del FMS entre el ingreso y egreso las diferencias resultaron estadísticamente significativas en las 3 distancias evaluadas ($p<0,001$). La mediana del puntaje de la escala WeeFIM fue de 46 (RIQ 36 - 55) al ingreso y de 86 (RIQ 74 - 95) al egreso [mediana de cambio 32,5 (RIQ 19 - 46) puntos; $p<0,001$].

Conclusión: En esta muestra de niños con ACV subagudo se observaron cambios favorables en el porcentaje de independencia funcional y en la adquisición de la marcha independiente en distancias cortas, medias y largas.

0075 - ¿FENOTIPOS EN EL AUTISMO? COMPARACIÓN DEL COMPORTAMIENTO ENTRE NIÑOS Y NIÑAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA DE ALTO FUNCIONAMIENTO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

Unidad Temática 2: Otros

SOSA, Rodrigo | CORVALAN, Valeria | GABILONDO, Jimena | ANDREU, Mauro | DORREGO, Flavia | FERREA, Monica | JEREZ, Javier
Alexandro
FLENI

Objetivos: La literatura reporta que el Trastorno del Espectro Autista (TEA) es más prevalente en varones que mujeres (4:1). Sin embargo, las diferencias fenotípicas no han sido ampliamente estudiadas en la población pediátrica, existiendo inconsistencias en las investigaciones. Por este motivo, nuestro objetivo fue explorar si existen diferencias en el perfil clínico de la sintomatología del TEA entre varones y mujeres en edad escolar con un cociente intelectual mayor a 70.

Materiales y Métodos: Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo. Se revisaron la historias clínicas de niños y niñas (6-12 años) con alteraciones en la interacción y comunicación social evaluados en el módulo de detección de Trastornos de Neurodesarrollo en Fleni, Escobar. Se analizaron aquellos diagnosticados con TEA, según criterios DSM-V, y evaluados con la escala ADOS.

Resultados: Un total de 89 participantes cumplieron los criterios de elegibilidad (23 mujeres y 66 varones). Luego de realizar el emparejamiento según edad, coeficiente intelectual (CI) y nivel de escolaridad, la muestra quedó conformada por 22 mujeres y 22 varones. La media de edad de la muestra fue 8.3 (DE 1.7) años. No se observaron diferencias estadísticamente significativas al comparar el puntaje global de ADOS entre mujeres [mediana 10 (RIQ 9 - 13) puntos] y varones [(mediana 10 (RIQ 8 - 12) puntos] ($p=0.61$). Se hallaron diferencias estadísticamente significativas en Calidad de la respuesta social, evidenciando las mujeres mayores dificultades ($P=0.03$).

Conclusión: En esta muestra de niños en edad escolar con TEA, no se observaron diferencias estadísticamente significativas al comparar el perfil clínico de la sintomatología del TEA entre ambos sexos en los puntajes globales. Las limitaciones del estudio se relacionaron principalmente con el tamaño reducido de la muestra. Palabras clave: Trastorno del Espectro Autista; Pediatría; Trastornos del Neurodesarrollo; diferencias sexuales; ADOS. Keywords: Autism Spectrum Disorder; Pediatrics; Neurodevelopmental Disorders; Sex differences; ADOS.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

0076 - NEURORREHABILITACIÓN TRANSDISCIPLINARIA EN UN NIÑO CON SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ, VARIANTE FARÍNGEA-CERVICAL-BRAQUIAL. REPORTE DE CASO CLÍNICO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

Unidad Temática 2: Otros

JEREZ, Javier Alejandro | BENETTI, Nalia Milagros | MOLER, Milagros | PEREYRA, Agustina | MALLEMACI, Sandra | ANDREU, Mauro | FERREA, Monica
FLENI

Objetivos: Describir cambios en la fuerza muscular y funcionalidad en un niño con variante faríngea-cervical-braquial (FCB) de Síndrome de Guillain Barré (SGB) que recibió un abordaje interdisciplinario en el Centro de Rehabilitación - Fleni Escobar.

Materiales y Métodos: Niño de 11 años con 6 semanas de evolución de SGB de tipo axonal asociado a anticuerpos anti gangliósidos GT1a., variante clínica FCB. Ingresó para rehabilitación intensiva interdisciplinaria. Se realizaron evaluaciones sistemáticas de fuerza muscular (Medical Research Council), fuerza respiratoria (PIMax, PÉMax y Pico Flujo Tosido), funcionalidad (Functional Independence Measure, Escala de Discapacidad del SGB), y evaluaciones clínicas de habilidades oromotoras y alimentarias.

Resultados: Presentaba compromiso de la fuerza muscular a predominio de miembros superiores (MRC:19). Al alta mejoró la fuerza (MRC:52) persistiendo compromiso lumbopélvico y de la musculatura intrínseca de la mano. Ingresó con traqueostomía y logró la decanulación en 4 semanas. Era dependiente en las AVD (FIM 39,68%), alcanzó al egreso independencia con adaptaciones (FIM 90,47%); según escala de discapacidad del SGB obtuvo puntuación 4 al ingreso y al alta 2, indicando progreso significativo. Presentaba marcada dificultad en la fuerza de la musculatura orofacial y en la realización de praxias. Al egreso realizaba la mayoría de las praxias y mejoró la fuerza persistiendo mayores dificultades a nivel del rostro.

Conclusión: En este caso atípico de SGB, se observó una notable mejoría en la fuerza motora y respiratoria del niño, alcanzando la decanulación e independencia funcional en las AVD. Palabras claves: Síndrome de Guillain-Barré. Variante faríngea-cervical-braquial. Fisioterapia. Terapia Ocupacional. Neurorrehabilitación- Nota: se cuenta con videos e imágenes del paciente, no se pudo cargar al sistema.

0077 - PERFIL LIPÍDICO ANORMAL EN PACIENTE CON ENCEFALITIS CONTRA EL RNMDA (RECEPTOR N-METIL-D-ASPARTATO) EN FASE AGUDA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

Unidad Temática 2: Otros

PETRUCCI, Mariela | TABOADA, Maria Laura | ABALO, Nicolas | GRAZIANI, Paula | ALVAREZ, Patricio Guido | CIMILLO, Flavia | SERNAQUE, María | ZALAZAR, Florencia | GIUDICE, Laura | MURO, Valeria

HOSPITAL BRITANICO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Reportar un caso clínico pediátrico con diagnóstico de Encefalitis contra RNMDA con perfil lipídico alterado en fase aguda de enfermedad.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional a partir de un caso pediátrico con diagnóstico confirmado de Encefalitis contra RNMDA.

Resultados: Paciente de 4 años que inicia con crisis focales y status epiléptico, agregando síntomas psiquiátricos, alteraciones del movimiento y trastorno de sueño severos, con diagnóstico de encefalitis. A los 19 días de evolución se interna en otra institución con puntaje Escala Rankin:5. Recibe Metilprednisolona y Gammaglobulina IV. RNM Cerebro normales. PSG patológicos. Ingresó a la institución con puntaje escala Rankin:3, con 4 criterios de enfermedad grave. Según recomendaciones del consenso internacional se procede a Aferesis. Se realizan 3 procedimientos, suspendiéndose 4to por suboclusión de catéter. En estudio de coagulograma previo al procedimiento, equipo de hemoterapia alerta por observar alto contenido lipémico en sangre. En perfil lipídico se observa hipertrigliceridemia (632 mg/dl), hipercolesterolemia (203mg/dl), y Apo A elevada. Apo B, Amilasa y Lipasa normales. Ecografía abdominal normal. Los valores descienden hasta normalizarse en 10 días. Colesterol previo de 140 mg/dl al día 0 de tratamiento inmunomodulador.

Conclusión: En 2019 se reporta el primer perfil lipídico anormal en contexto de aféresis en paciente con encefalitis contra RNMDA. Posteriormente en 2022 y 2023 se reportan series de pacientes con valores anormales en el perfil lipídico como biomarcador predictor de status y pronóstico evolutivo. Es importante agregar al algoritmo de estudio de Encefalitis el perfil lipídico, útil como biomarcador de severidad.

0078 - MEDICINA DE PRECISIÓN: TERAPIA CETOGÉNICA COMO TRATAMIENTO EN EPILEPSIAS DE ORIGEN GENÉTICO.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

VACCAREZZA, María | FRANCO, Cecilia Laura | DIEZ, Cecilia Griselda | SANTILLAN, Lorena María | VAUCHERET PAZ, Esteban | VEGA, Patricia Analía

HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Cada vez es mayor el reconocimiento de las causas genéticas como etiología de la epilepsia, determinando esto la respuesta al tratamiento. El objetivo de este trabajo es la descripción de aquellas epilepsias de origen genético y su respuesta a la terapia cetogénica (TC) como tratamiento basado en medicina de precisión.

Materiales y Métodos: Se evaluaron de forma retrospectiva las historias clínicas electrónicas de 49 niños con epilepsia de etiología genética identificada, en los cuales se instauró TC como tratamiento. Se consideró efectivo el tratamiento con un control de crisis mayor o igual al 50%.

Resultados: Las etiologías más frecuentes fueron Mtorpatías, Síndrome de Dravet y Síndrome de Down. La TC fue efectiva en 43/49 de pacientes (87%) de los cuales 29 (59% del total) tuvieron un control de crisis mayor o igual al 90 %, con un 16 % de control total de crisis. Es de destacar la alta efectividad en pacientes con variantes patogénicas como el KCNQ2, STXBP1 y canalopatías de sodio. No hubo diferencias entre los tipos de TC implementados.

Conclusión: La TC constituye un tratamiento efectivo en aquellas epilepsias de origen genético, lo que respalda la utilidad de contar con un diagnóstico etiológico genético que permita orientar un abordaje terapéutico más dirigido.

0080 - SÍNDROME PEHO LIKE Y ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA. OPTIMIZANDO MÉTODOS DE ANÁLISIS GENÉTICO MOLECULAR EN LA PRACTICA CLÍNICA.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Otros

MURO, Valeria¹ | JUANES, Matías Hernan² | PETRUCCI, Mariela¹ | TABOADA, Maria Laura¹ | DURAND, Consuelo¹ | RIBERO AYERZA, Dolores Maria¹ | FONTAO, Ramiro³ | DE ROSA, Laura¹

HOSPITAL BRITANICO DE BUENOS AIRES¹; LABORATORIO LEB BAHIA BLANCA²; HOSPITAL INTERZONAL GENERAL "DR. JOSÉ PENNA" DE BAHÍA BLANCA³

Objetivos: Describir el proceso diagnóstico de un paciente con un síndrome electro clínico compatible con PEHO (Encefalopatía Progresiva con Edema, Hipsarritmia y Atrofia óptica). Evaluación de metodología genético-molecular empleada para aproximar el diagnóstico etiológico

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional de paciente con sospecha electro-clínica de PEHO. Se analizó procedimiento diagnóstico estándar y enfoque de evaluación de estudio genético-molecular en fases.

Resultados: Varón 7 meses, inicia con crisis focales motoras y luego espasmos infantiles (EI) al mes de edad. Evolucionan a hipsarritmia. Recibe tratamiento de EI: Vitamina B6, Vigabatrina, Corticoides. Muestra fenotipo peculiar, microcefalia, hipotonía, mal seguimiento visual. Se procede con estudios etiológicos en Fases sucesivas según resultados. Ver Tabla 1. En Fase 0 se recibe RNM Cerebro con hipoplasia total de vermis y cuerpo calloso, tallo hipofisario afinado, cavum septum-pellucidum. Terminada Fase 1 se obtiene panel NGS negativo. Fase 2: En reunión multidisciplinaria se refuerzan hallazgos clínicos, compatibles con PEHO like, se procede a reanálisis del estudio genético. Se identifica variante sinónima en gen CASK (c.831G>A, p.Lys277Lys), sin impacto deletéreo aparente a nivel proteico, aunque afecta el sitio consenso de splicing del exón 8 alterando el normal procesamiento del ARNm, resultando en proteína anómala. Cabe destacar que la mayoría de los algoritmos de análisis de paneles de NGS tienen dificultades para detectar este tipo de variantes

Objetivos: Describir el proceso diagnóstico de un paciente con un síndrome electro clínico compatible con PEHO (Encefalopatía Progresiva con Edema, Hipsarritmia y Atrofia óptica). Evaluación de metodología genético-molecular empleada para aproximar el diagnóstico etiológico

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional de paciente con sospecha electro-clínica de PEHO. Se analizó procedimiento diagnóstico estándar y enfoque de evaluación de estudio genético-molecular en fases.

Resultados: Varón 7 meses, inicia con crisis focales motoras y luego espasmos infantiles (EI) al mes de edad. Evolucionan a hipsarritmia. Recibe tratamiento de EI: Vitamina B6, Vigabatrina, Corticoides. Muestra fenotipo peculiar, microcefalia, hipotonía, mal seguimiento visual. Se procede con estudios etiológicos en Fases sucesivas según resultados. Ver Tabla 1. En Fase 0 se recibe RNM Cerebro con hipoplasia total de vermis y cuerpo calloso, tallo hipofisario afinado, cavum septum-pellucidum. Terminada Fase 1 se obtiene panel NGS negativo. Fase 2: En reunión multidisciplinaria se refuerzan hallazgos clínicos, compatibles con PEHO like, se procede a reanálisis del estudio genético. Se identifica variante sinónima en gen CASK (c.831G>A, p.Lys277Lys), sin impacto deletéreo aparente a nivel proteico, aunque afecta el sitio consenso de splicing del exón 8 alterando el normal procesamiento del ARNm, resultando en proteína anómala. Cabe destacar que la mayoría de los algoritmos de análisis de paneles de NGS tienen dificultades para detectar este tipo de variantes

Diagnóstico	Fase 0	Fase 1	Fase 2	Fase 3
Suspecha Diagnóstica	Síndrome Electroclínico compatible con PEHO	DE con EI	Suspecha de PEHO like	PEHO like
Examen de Laboratorio	Bioquímica Normal	Bioquímica Normal	Según requerimiento	Bioquímica Normal
EEG	Normal	Normal	EEG compatible con EI	EEG compatible con EI
Imágenes	Normal	Normal	Normal	Normal
Genética	Panel NGS negativo	Panel NGS negativo	Panel NGS negativo	Panel NGS negativo
Tratamiento	Normal	Normal	Normal	Normal
Evolución	Normal	Normal	Normal	Normal
Conclusión	Normal	Normal	Normal	Normal

Conclusión: PEHO y PEHO like son entidades reconocidas clínicamente, pero en las cuales el estudio genético requiere ser optimizado para mejorar el redito diagnóstico. Se mostró una modalidad de estudio multidisciplinaria en fases que permitió confirmar el diagnóstico de PEHO asociado al gen CASK.

0081 - DIETA CETOGÉNICA EN ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO. NUESTRA EXPERIENCIA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

Unidad Temática 2: Otros

ALLENDES, Laura Anabel¹ | VACCAREZZA, María² | DIEZ, Cecilia² | SANTILLAN, Lorena² | DENZLER, Inés² | MAXIT, Clarisa² | VAUCHERET PAZ, Esteban²

HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES¹; HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES²

Objetivos: Las terapias cetogénicas (TC) ampliamente utilizadas en epilepsia refractaria, son dietas ricas en grasa, normoproteicas y bajas en hidratos de carbono que asemejan el estado metabólico de ayuno mediante la generación de cuerpos cetónicos. En enfermedades metabólicas (ECM) puede ejercer un efecto protector, proporcionando un sustrato energético adicional a los tejidos con riesgo de muerte celular. La TC es el tratamiento de elección para el déficit de GLUT1 y la deficiencia de piruvato deshidrogenasa (PDH). En la actualidad existen reportes sobre potenciales beneficios en enfermedades como la enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher y lisosomales. El objetivo de nuestro trabajo es describir la evolución y resultados de la TC en un grupo de pacientes con enfermedades metabólicas.

Materiales y Métodos: Se realizó un estudio retrospectivo, analítico, descriptivo, de las historias clínicas de 12 pacientes con ECM con o sin epilepsia que presentaron seguimiento por el equipo de TC de nuestro hospital.

Resultados: Dos pacientes presentaban diagnósticos de enfermedad de Tay Sachs, cuatro deficiencia de GLUT 1 y los restantes paciente déficit de PDH, Enfermedad Niemann Pick, CDG, Alper, gangliosidosis GM 1 y enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher Ninguno de los pacientes presentó efectos adversos severos al tratamiento Con respecto a la enfermedad de base se observó estabilidad clínica de los síntomas Dos pacientes fallecieron de complicaciones infecciosas, uno por progresión de la enfermedad

Conclusión: En concordancia con la bibliografía consideramos que la TC debería ser considerada como una opción terapéutica temprana en pacientes con ECM, para mejorar calidad de vida y disminuir comorbilidades asociadas.

Objetivos: Las terapias cetogénicas (TC) ampliamente utilizadas en epilepsia refractaria, son dietas ricas en grasa, normoproteicas y bajas en hidratos de carbono que asemejan el estado metabólico de ayuno mediante la generación de cuerpos cetónicos. En enfermedades metabólicas (ECM) puede ejercer un efecto protector, proporcionando un sustrato energético adicional a los tejidos con riesgo de muerte celular. La TC es el tratamiento de elección para el déficit de GLUT1 y la deficiencia de piruvato deshidrogenasa (PDH). En la actualidad existen reportes sobre potenciales beneficios en enfermedades como la enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher y lisosomales. El objetivo de nuestro trabajo es describir la evolución y resultados de la TC en un grupo de pacientes con enfermedades metabólicas.

Materiales y Métodos: Se realizó un estudio retrospectivo, analítico, descriptivo, de las historias clínicas de 12 pacientes con ECM con o sin epilepsia que presentaron seguimiento por el equipo de TC de nuestro hospital.

Resultados: Dos pacientes presentaban diagnósticos de enfermedad de Tay Sachs, cuatro deficiencia de GLUT 1 y los restantes paciente déficit de PDH, Enfermedad Niemann Pick, CDG, Alper, gangliosidosis GM 1 y enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher Ninguno de los pacientes presentó efectos adversos severos al tratamiento Con respecto a la enfermedad de base se observó estabilidad clínica de los síntomas Dos pacientes fallecieron de complicaciones infecciosas, uno por progresión de la enfermedad

Conclusión: En concordancia con la bibliografía consideramos que la TC debería ser considerada como una opción terapéutica temprana en pacientes con ECM, para mejorar calidad de vida y disminuir comorbilidades asociadas.

0082 - HETEROTOPÍA EN BANDA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E IMAGENOLÓGICAS.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

GONZALEZ, Maria Gala | CRUZ, Eliana Romina Elisa | TILCA GEREZ, Ariadna Natali | CASOLA, Paula | BRACCO, Maria Florencia | VILLANUEVA, Mercedes | JORRAT, Pablo | YAÑEZ, Paulina | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles

FLENI

Objetivos: Presentar las características clínicas e imagenológicas de 13 pacientes con diagnóstico de Heterotopía en banda.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo a partir de revisión de historias clínicas desde el año 2010 al 2023.

Resultados: La heterotopía en banda es la malformación del desarrollo cortical menos frecuente y forma parte de las lisencefalías. Tiene una herencia ligada al sexo donde el 90% son mujeres, siendo las mutaciones del gen DCX la causa más común. Se presenta clínicamente con epilepsia farmacorresistente, discapacidad intelectual, trastorno de conducta, aprendizaje y del lenguaje. Se presentan 13 pacientes, 10 de sexo femenino. El 100% se diagnosticó en contexto de debut epiléptico (promedio 4 años 7 meses). El 61% tuvo patrón de encefalopatía epiléptica y del desarrollo, siendo el Síndrome de Lennox Gastaut el más frecuente (75%). La semiología de crisis en orden

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

decreciente fue: crisis tónico clónicas generalizadas, ausencias, atónicas/drop attacks, mioclonías y crisis focales. El 62% evolucionó a farmacoresistencia. Ninguno de los pacientes tiene confirmación genética al momento (7 de 13 pacientes poseen resultados pendientes). Imagenológicamente el gradiente más frecuente fue anterior. El 85% presentó una corteza superficial anormal con un patrón predominante de agiria - paquigiria y lisencefalia. Sólo 2 pacientes presentaron polimicrogria. El 92% presentó otros hallazgos: anomalías en el cuerpo calloso (92%), dismorfia ventricular (83%) e hipoplasia cerebelosa (42%).

Conclusión: La heterotopía en banda es la malformación del desarrollo cortical menos frecuente y es parte del espectro de las lisencefalias. Su alta asociación con epilepsia y alteraciones del neurodesarrollo representan un desafío terapéutico.

0083 - ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA JUVENIL ASOCIADA AL GEN SPTLC1: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

Unidad Temática 2: Otros

GOMEZ, Silvina | LOOS, Mariana | JUANES, Matías Hernan | MONGES, Soledad
HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Describir las características clínicas de un paciente con esclerosis lateral amiotrófica juvenil (ELAJ) relacionada a una variante en el gen SPTLC1 recientemente descrita.

Materiales y Métodos: Revisar la historia clínica de un paciente pediátrico con diagnóstico de ELAJ asociado al gen SPTLC1.

Resultados: Paciente de 15 años, hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes de relevancia. Inicia a los 5 años con alteración de la marcha. Es evaluada por primera vez en nuestro hospital a los 8 años, donde se constata debilidad generalizada a predominio distal, asociado a signos piramidales. Se solicitaron múltiples exámenes complementarios para descartar compromiso estructural, tóxico o metabólico del sistema nervioso central, que fueron normales. Se realizó electromiografía que mostró compromiso de motoneurona inferior, por lo que se sospecha inicialmente gangliosidosis y déficit de riboflavina. Presentó lenta progresión de los síntomas, agregando: escoliosis, signos respiratorios y bulbares, y a los 13 años inició con fasciculaciones linguales. En la secuenciación del exoma, se identificó una variante en el gen SPTLC1, que codifica para una subunidad de la enzima serina-pamitoiltransferasa, involucrada en el primer paso de biosíntesis de esfingolípidos. La variante identificada NM_006415.4 c.58G>T, fue reportada en 2021 como causante de ELAJ (PMID: 34059824, 34459874).

Conclusión: *El diagnóstico de ELAJ en nuestro paciente representó un desafío clínico debido al inicio muy temprano y lenta progresión de los síntomas. *Reconocer el gen asociado al ELAJ nos permite conocer el pronóstico, la fisiopatología y posibles futuros tratamientos.

0084 - CETONEMIA EN RECIEN NACIDO SANO ¿ESCENARIO IDEAL PARA IMPLEMENTAR TERAPIAS CETOGENICAS?

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurología Neonatal

Unidad Temática 2: Epilepsia

VIOLLAZ, Rocio¹ | VILAVEDRA, José Francisco¹ | ALBERTI, Maria Julia¹ | NAVASAL, Yanina² | LAZZARINI, Florencia²
SANATORIO IPENSA¹; HOSPITAL SAN MARTIN. LA PLATA²

Objetivos: Conocer los valores de betahidroxibutirato (BHB) en sangre de una población de recién nacidos sanos y estimar el potencial metabólica de recibir una intervención con terapias cetogénicas (TCs)

Materiales y Métodos: Se estudió el valor de BHB en una única muestra de sangre a recién nacidos sanos producto de embarazos de bajo riesgo, asistidos en la maternidad de un hospital público, entre mayo y junio 2023 antes de su egreso de la internación conjunta. Se midió el nivel de BHB en sangre con tiras reactivas de equipo Optium neo free style (Abbottmr) en el mismo momento de la pesquisa para errores innatos del metabolismo, evitando así una nueva extracción de sangre

Resultados: 38 recién nacidos termino (X= 38,5 semanas de gestación); con peso adecuado para la edad gestacional (X= 3,385g); parto vaginal 23/38 (60%) y cesáreas 15/38 (40%). Alimentación: lactancia materna exclusiva (LME) 36/38 (95%) y fórmula infantil 2/38 (5%). Tiempo de vida promedio al momento de la toma de la muestra 42,5hs (12 a 84hs); tiempo de ayuno promedio 43 minutos (0 a 180min). Todos los RN presentaron valores de BHB compatibles a cetosis nutricional con un promedio de 1mmol/L (0,3 - 2,7mmol/L) Según tiempo de ayuno previo: sin ayuno 22/38 promedio de BHB 1,1mmol/l (0,3-3,1mmol/l). Entre 1 y 60 minutos de ayuno 7/38 promedio BHB 0,8mmol/l (0,3 - 1,5mmol/l). Más de 60 minutos de ayuno 9/38 promedio BHB 1,1mmol/l (0,3-2,7mmol/l) Todos los RN que no tenían ayuno se alimentaban con LME. Los 2 RN alimentados con fórmula tuvieron 180 min. de ayuno presentando valores menores de BHB: 0,3 y 0,8 (X= 0,5mmol/l)

Conclusión: Los RN pueden presentar valores de BHB compatibles a cetosis nutricional aún sin ayuno y con LME. Metabólicamente, presentan un escenario ideal para la implementación de TCs en caso de que lo requirieran.

0085 - ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO ASOCIADA A MUTACIÓN DE ATP6V1A

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

TILCA GEREZ, Ariadna Natali | ANGULO, Diana Alejandra | BRACCO, Maria Florencia | VILLANUEVA, Mercedes | CARNEVALE, Martin | JORRAT, Pablo | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir un paciente con encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada a mutación del gen ATP6V1A.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo-observacional a través de revisión de historia clínica

Resultados: ATP6V1A es una proteína de membrana endolisosomal cuya función está relacionada a homeostasis del pH endolisosomal y en las vías de señalización intracelular. Se han reportado 26 casos de encefalopatía epiléptica relacionada a mutación en heterocigosis del gen ATP6V1A. Se reconocen 3 fenotipos: Encefalopatía temprana letal, Encefalopatía epiléptica y del desarrollo progresiva, y Encefalopatías estáticas con discapacidad intelectual y epilepsia. Asocian hipotonía, microcefalia, amelogénesis imperfecta, hipomielinización y atrofia cerebral generalizada, falta de contacto visual, entre otros rasgos dismórficos. Paciente con debut a los 4 meses con espasmos epilépticos asociados a inadecuada conducta visual e hipotonía severa. EEG inicial: hipsarritmia. PEV y ERG alterados bilateralmente. Estudios neurometabólicos normales. Persiste con espasmos y crisis focales refractarias (VGB, ACTH, LEV, VPA, TPM, LCS, CBD, STM, RFN), respuesta

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

parcial a terapia cetogénica. Microcefalia adquirida y ausencia de adquisición de pautas. Amelogenesis imperfecta y rasgos dismórficos. RMN de cerebro (5 meses): hematoma subdural laminar bifrontal, y a los 18 meses: marcada atrofia supra e infratentorial. Panel de encefalopatía epiléptica: negativo, por hallazgos en imágenes, se realizó búsqueda dirigida encontrándose alteración en ATP6V1A.

Conclusión: Nuestro caso cumple características compatibles con el espectro clínico reportado para esta mutación. En ninguno de los descritos en la bibliografía se describió hemorragia subdural. Se considera necesario incluir en paneles de encefalopatía epiléptica la búsqueda de este gen. Se advierte con esta mutación una categoría adicional de enfermedades lisosomales.

0086 - EFECTOS ADVERSOS NEUROLÓGICOS POR IFOSFAMIDA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

Unidad Temática 2: Desmielinizantes- Neuroinmunología

BOTTINO, Marina | LOMBARDI, Francina | SEGURA MATOS, Sol | PALOMAR, Nicolas | BRACCO, Maria Florencia | DIEZ, Blanca | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Presentar dos pacientes que desarrollaron efectos adversos neurológicos por ifosfamida.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, observacional a través de revisión de historias clínicas

Resultados: La ifosfamida, de uso frecuente en pediatría, puede causar toxicidad cerebral aguda, encefalopatía posterior reversible, convulsiones, trastornos del equilibrio, alteraciones en funciones cognitivas, etc. Los efectos adversos están en relación a la dosis, régimen de administración, duración y factores de riesgo. Caso 1: Niña de 8 años, con diagnóstico de tumor germinal de SNC supraselar con MTS abdominales. Durante su segundo ciclo de quimioterapia (cisplatino, etopósido e ifosfamida), presenta crisis focales, encefalopatía y pérdida de control de esfínteres. TA, laboratorio, TC y RM de encéfalo normales con EEG patológico. Recibió Levetiracetam, por falta de respuesta se agregó lorazepam y tiamina por 24 horas, con mejoría clínica significativa y EEG normal a las 72 hs. En los próximos ciclos, recibió profilaxis con tiamina. Caso 2: Niño de 8 años, con diagnóstico de Sarcoma de Ewing temporal izquierdo - extra dural, que al realizar quinto ciclo de ifosfamida, durante las primeras 24 horas presenta crisis focal, que requiere tratamiento sintomático con levetiracetam. EEG y RM de encéfalo sin hallazgos sugestivos de patología aguda.

Conclusión: La ifosfamida es de uso frecuente en pediatría, por lo que resulta fundamental tener en cuenta sus efectos adversos para un abordaje diagnóstico y terapéutico temprano, así como el reconocimiento de factores de riesgo. Se destaca la necesidad de investigaciones futuras para comprender mejor la fisiopatología y desarrollar estrategias preventivas y terapéuticas más efectivas.

0087 - SÍNDROME DE DEBILIDAD AGUDA COMO PRESENTACIÓN ATÍPICA DEL GEN ATP1A3.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

Unidad Temática 2: Desmielinizantes- Neuroinmunología

GOMEZ, Silvana¹ | LOOS, Mariana¹ | JUANES, Matías Hernan¹ | MIRANDA, Miguel¹ | VILARIÑO, María Julia² | CACHIA, Pedro² | MONGES, Soledad¹

HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN¹; SANATORIO DE NIÑOS DE ROSARIO²

Objetivos: Describir un paciente con debilidad aguda asociado al gen ATP1A3, sus estudios complementarios y diagnósticos diferenciales.

Materiales y Métodos: Revisar la historia clínica de un paciente pediátrico con debilidad aguda asociada al gen ATP1A3.

Resultados: Paciente de 12 años, hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes de relevancia. Presenta en contexto febril un episodio agudo de debilidad generalizada con compromiso bulbar, encefalopatía e insuficiencia respiratoria con requerimiento de ARM, resonancia de cerebro y médula, LCR y electromiograma, normales. Recibió tratamiento con gammaglobulina y pulsos de corticoides, con mejoría parcial, logrando extubarse. Se realizó nuevo electromiograma con compromiso de motoneurona inferior. Con sospecha de Guillain Barré atípico fue revalorado a los 7 meses de evolución, observándose debilidad a predominio distal y bulbar, anartria, distonía distal y asterixis. Se realiza electromiografía con neuropatía motora multifocal, estudio de porfiria normal, electroencefalograma con poligrafía donde se constata asterixis. Se ofrece tratamiento con riboflavina y se solicita exoma, identificándose una variante patogénica en el gen ATP1A3 (NM_152296.5:c.2266C>T, p.Arg756Cys). Se asume como cuadro no clásico asociado a este gen, con debilidad y encefalopatía aguda inducida por fiebre (FIPWE), se inicia tratamiento sintomático con trihexifenidilo y tratamiento preventivo de eventos agudos con Topiramato.

Conclusión: -Identificar los signos clínicos orientadores y realizar una evaluación detallada de la evolución, permite definir correctamente el síndrome clínico y las posibles etiologías. -Se debe considerar esta entidad en pacientes pediátricos con encefalopatía asociado a parálisis flácida, en ausencia de etiología infecciosa, autoinmune o metabólica. -Nuestro paciente ampliaría el fenotipo del ATP1A3, con asterixis y signos electrofisiológicos de neuropatía motora multifocal.

0088 - ANISOCORIA COMO MOTIVO DE CONSULTA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

CRUZ, Eliana Romina Elisa | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | GONZALEZ, Maria Gala | MEJÍA, María | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Reportar una serie de casos de pacientes pediátricos con anisocoria como motivo de consulta.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo a través de revisión de historias clínicas, periodo 2018-2023

Resultados: La anisocoria se define como la asimetría pupilar mayor de 0.4mm. La etiología es compleja, variando desde causas inocuas como anisocoria por contacto hasta algunas potencialmente graves como el síndrome de Horner. A pesar de esto la más frecuente es la fisiológica, encontrándose hasta en un 20% de la población general. Su abordaje implica una minuciosa anamnesis y un completo examen físico. Se obtuvo un total de 21 pacientes, 10 niños y 11 niñas. El rango etario fue de 2 meses a 17 años, con una mediana de 10 años 10 meses. De ellos 16 presentaban midriasis y 5 miosis. Los dos principales síntomas asociados fueron dolor (33,3%) e hiperemia (23,8%). Ninguno presentó ptosis. El fondo de ojo y la resonancia magnética fueron patológicos en los mismos 3 pacientes, dos con etiología autoinmune y uno con lesión ocupante de espacio. Las causas más frecuentes fueron por contacto y fisiológica, ambas con un 28.5%. Entre otras etiologías se identificaron: uveítis y migraña. En un 19% no se pudo establecer la causa

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Conclusión: La anisocoria puede representar un motivo de consulta desafiante, pero en nuestro trabajo las causas benignas fueron las más frecuentes. Destacamos la importancia de un correcto examen físico para orientar la solicitud de métodos complementarios, ya que la asociación con otros signos positivos puede representar etiologías de mayor gravedad

0089 - RESPUESTA A TRATAMIENTO CON TOCILIZUMAB EN FIRES, EXPERIENCIA DE DOS CASOS

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Desmielinizantes- Neuroinmunología

MEJÍA ZÚÑIGA, María Fernanda¹ | **ANGULO, Diana Alejandra**¹ | ARANCIBIA, Marcia² | MUÑOZ, Jhonny² | VIDAL, Cintia² | ABREGU VERA, María² | GODNJAVEC, Jessica² | VAZQUEZ, Gabriel² | JULIAN, Eliana¹ | CARULLO, María Paulina¹ | BORGIORNI, Lucas¹ | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles¹
FLENI¹; SANATORIO GUEMES²

Objetivos: Describir dos pacientes con diagnóstico de FIRES, en los que se observó respuesta positiva a tratamiento con tocilizumab

Materiales y Métodos: Reporte de casos.

Resultados: El síndrome de epilepsia asociado a evento febril (FIRES), es una condición neurológica grave que afecta a niños sanos. Conduce a un status epiléptico superrefractario, con alta tasa de mortalidad, secuelas neurocognitivas y/o epilepsia intratable. Los mecanismos que lo generan son inflamatorios y autoinmunes, por este motivo está indicada la terapia inmunomoduladora. Dos varones de 9 y 5 años, previamente sanos que presentaron cuadro febril, y posteriormente estatus epiléptico superrefractario, reciben sedoanalgesia y coma barbitúrico, permaneciendo en patrón de paroxismo supresión por 70 y 65 días respectivamente. Recibieron múltiples antiepilépticos además de tratamiento inmunomodulador con corticoides, gammaglobulina y Rituximab, el segundo además plasmáferesis, sin respuesta positiva. Se agregó terapia cetogénica, en el primero suspendida por efectos adversos y en el segundo con respuesta parcial. En estudios realizados se descarta causa infecciosa, metabólica y estructural. Se realizó búsqueda de anticuerpos para encefalitis inmunomediada siendo Anti-GAD positivo para el menor de los pacientes. Luego del tratamiento con Tocilizumab, progresan con mejoría electro clínica y extubación a los 78 y 56 días respectivamente

Conclusión: El tocilizumab es un bloqueador de receptor de IL6 que debe considerarse en forma temprana sobre todo en FIRES criptogénicos que no hayan respondido a la primera línea de tratamiento. Si bien se necesitan mayor seguimiento para evaluar la evolución a largo plazo de estos pacientes, destacamos la buena respuesta clínica

0091 - TERAPIA CETOGÉNICA: DOS AÑOS DE EXPERIENCIA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

TILCA GEREZ, Natali | **GONZALEZ, María Gala** | BRACCO, María Florencia | CRUZ, Eliana Romina Elisa | DIEZ, Cecilia | QUERZE, Diego R. | VILLANUEVA, Mercedes | JORRAT, Pablo | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir las características poblacionales y eficacia de TC durante los dos primeros años del programa.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo y descriptivo.

Resultados: La terapia cetogénica (TC) consiste en una dieta alta en grasas, adecuada en proteínas y baja en hidratos de carbono para generar un estado de cetosis con múltiples mecanismos anticonvulsivantes. Es el tratamiento no farmacológico más utilizado en epilepsias farmacorresistentes, con seguridad y eficacia comprobadas. De un total de 56 pacientes se presentan 48 por contar seguimiento mínimo de 3 meses, 54% de sexo masculino, con un rango etario de 7 meses a 17 años (media 6 años), con un seguimiento promedio de 11 meses (mínimo 3 - máximo 24). Etiologías: 35% estructural, 33% genética, 10% estructural y genética, 2% inmune, y 18% desconocida. Síndromes epilépticos más frecuentes: Síndrome de Lennox-Gastaut y Epilepsia focal refractaria. Tipos de TC: 60% terapia cetogénica clásica, 31% Atkins modificada, y en menor proporción terapia clásica modificada y bajo índice glucémico (4%). Los efectos adversos fueron: constipación (20%), alteración del perfil lipídico (18%) y vómitos (10%). Respuesta terapéutica a 3, 6 y 12 meses: 69% (n:33), 90% (n:25) y 94% (n:14). Libre de crisis: 12% al primer mes, 24% al tercero y el 28% al sexto. Un 31% de los pacientes suspendió la terapia por falta de adherencia, efectos adversos o falta de eficacia.

Conclusión: La TC es un tratamiento eficaz y seguro para epilepsias refractarias. En la actualidad la correcta selección de pacientes y el inicio temprano son fundamentales.

0092 - SÍNDROME DE PSEUDOTUMOR CEREBRI: RECLASIFICACIÓN Y SEGUIMIENTO EN UNA COHORTE PEDIÁTRICA DE 126 PACIENTES.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

ÁLAMO, Rocio Elizabeth | GONZÁLEZ, Isaura | GONZALEZ, María Gala | LOMBARDI, Francina | ANGULO, Diana Alejandra | CHINIGIOLI, Micaela | MEJÍA, María | AZAN, Alejandrina | CARNEVALE, Martin | CALANDRI, Ismael | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir y reclasificar niños diagnosticados con PTCS a partir de los Criterios de Friedman. Determinar la utilidad de la OCT como método de seguimiento.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo por revisión de historias clínicas de niños con diagnóstico de PTCS, entre enero de 2002 a julio de 2022.

Resultados: El síndrome de Pseudotumor cerebri (PTCS) está caracterizado por el aumento de la presión intracraneal sin lesión ocupante de espacio. Actualmente rigen los Criterios diagnósticos de Friedman, siendo el papiledema el signo característico. Se reconocen como factores de riesgo la pubertad, el sexo femenino y la obesidad. El fármaco de elección es la acetazolamida y el objetivo del tratamiento es preservar la visión. La tomografía de coherencia óptica (OCT) es un método objetivo para el seguimiento. Se incluyeron 126 pacientes, dividiéndose en Grupo 1 "Criterios de Friedman" (n:86) y Grupo 2 "No Cumplen" (n:40). En ambos predominaron pacientes postpuberales, de sexo femenino y con obesidad. La cefalea fue el síntoma más frecuente en ambos, pero el Grupo 1 asoció oscurecimientos visuales y acúfenos en un 30% (p 0.024). Este grupo presentó con mayor frecuencia aplanamiento del globo ocular y tortuosidad del nervio óptico (p 0.03 y p <0.01). En el seguimiento, las OCT patológicas al diagnóstico, 1 y 3 meses predominaron en el Grupo 1.

Conclusión: El diagnóstico y seguimiento es un desafío que no está suficientemente estandarizado. La OCT es un instrumento objetivo que permite detectar papiledema en etapas tempranas del cuadro.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

0094 - DÉFICIT DE VITAMINA C EN PACIENTES CON TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO. ¿CUÁNDO PENSARLO?

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

Unidad Temática 2: Otros

MURO, Valeria | PERETTI, Gabriela | PETRUCCI, Mariela | TABOADA, Maria Laura | GRAZIANI, Paula | CROTTI, Silvina
HOSPITAL BRITANICO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Describir 2 pacientes con trastorno del neurodesarrollo y déficit de vitamina C que surgen del screening por sospecha de hipoaporte vitamínico

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional de 2 casos pediátricos con diagnóstico de trastorno del neurodesarrollo y confirmación de déficit de vitamina C

Resultados: Caso 1: Varón 2 años con diagnóstico de Encefalopatía Epiléptica de Tipo Lennox Gastaut de etiología no aclarada. Asocia trastorno motor severo, hipotonía, compromiso visual. Se decide internación para valoración multidisciplinaria. Presenta hipotonía severa sin sostén cefálico, con alimentación por boca, proceso lento. IMC Normal. Se solicita perfil de vitaminas. Dosis de Vitamina C sérica 2mg/L VN 4-20mg/L. Recibe Vitamina C 100mg c/8 hs EVCarga por 3 días y luego mantenimiento. Caso 2: Varón 2 años 7 meses con diagnóstico de Autismo de etiología no aclarada con microcefalia, dificultades sensoriales y selectividad alimentaria. Consulta por alteración de la marcha de 3 semanas de evolución, marcha inestable, debilidad de cintura pelviana asimétrica (> derecha) con franca hipotonía, predominio de miembros inferiores. ROT presentes. Se decide internación. IMC Normal. Neuroimágenes y EMG normales; CPK, Homocisteína, B12 normales. Dosis de Vitamina C menor 1mg/L. Se confirma el diagnóstico de Escorbuto. Se inicia Vitamina C 100 mg c/8 hs EVCarga: 8 días y luego mantenimiento

Conclusión: En pacientes con trastornos del neurodesarrollo es difícil la detección de síntomas tempranos de déficit vitamínicos específicos, especialmente en niños con hipoaporte por trastornos deglutorios o por selectividad severa. Alteraciones en la marcha han sido reportado previamente en escorbuto. Considerar el perfil vitamínico en este tipo de pacientes, especialmente con síntomas nuevos.

0096 - ETIOLOGÍA Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO DEL ESTADO EPILÉPTICO REFRACTARIO Y SUPER REFRACTARIO EN NIÑOS: EXPERIENCIA DE UN CENTRO DE TERCER NIVEL.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

ABERASTURY, Marina | AGOSTA, Guillermo | CHAMORRO, Noelia | CHICCO, Carla | JARA, Eugenia
HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Objetivo: Describir la etiología y respuesta al tratamiento del estado epiléptico (SE) refractario (SER) y superrefractario (SESR) en niños.

Materiales y Métodos: Materiales y métodos: Estudio retrospectivo que incluyó pacientes con SE, desde Octubre de 2021 a julio 2023 en el Hospital Italiano de Buenos Aires.

Resultados: Resultados: El estudio constó de 44 SE en 41 niños, 26 (65%) tenían diagnóstico previo de epilepsia. Hubo 16 episodios (36%) de SER y SESR, de los cuales 9 (20%) fueron refractarios y 7 (15%) super refractarios. Como patología de base 5 presentaban causa estructural, 3 síndromes genéticos y 3 patología sistémica (hematológica, renal o cardiológica). En cuanto a la causa de SE refractario: 2 fueron asociados a fiebre, 4 agudos sintomáticos, y 2 remotos sintomáticos. Todos los pacientes recibieron lorazepam, fenitoína 3 y levetiracetam 7, todos resolvieron con goteo de midazolam. Respecto a la etiología del SE superrefractario: 4 agudos sintomáticos, 1 remoto sintomático y 2 criptogénicos. La mediana de duración de días fue de 2 (2-5), la mediana de número de drogas utilizadas fue de 4 (3-5), se utilizaron diferentes esquemas y hubo respuesta a fenobarbital (3), ketamina (2) y dieta cetogénica (2).

Conclusión: Conclusión: El SER no respondió a fármacos antiepilépticos de segunda línea hasta la administración de goteo de midazolam, para el caso de SESR se necesitó de barbitúricos, anestésicos o dieta cetogénica. Independientemente de la patología de base, la mayoría presentó causa aguda sintomática sin diferencia entre SER y SESR.

0097 - DISPLASIAS CORTICALES FOCALES SECUNDARIAS A DEPDC5 CON BUENA RESPUESTA A TERAPIA CETOGENICA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

ÁLAMO, Rocío Elizabeth¹ | GONZALEZ, Maria Gala¹ | JORRAT, Pablo¹ | DIEZ, Cecilia¹ | QUERZE, Diego R.¹ | VILLANUEVA, Mercedes¹ | ARROYO, Hugo Antonio² | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles¹
FLENI¹; HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN²

Objetivos: Describir dos pacientes con Epilepsia focal refractaria secundaria a DCF por mutaciones del gen DEPDC5 con buena respuesta a terapia cetogénica (TC).

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo observacional

Resultados: La mutación en el gen DEPDC5 inicialmente relacionada con epilepsia focal familiar autosómica dominante no lesional, actualmente se ha relacionado con displasias corticales focales (DCF). #1: Niño de 2 años, debuta 2 meses con crisis de inicio focal motor con conciencia alterada y espasmos. Electroencefalograma compatible con encefalopatía epiléptica y foco temporal izquierdo. RMN con DCF temporal izquierda. Secuenciación exómic: mutación patogénica heterocigota en gen DEPDC5. Refractaria a fármacos y sin consenso para cirugía, inicia TC modificada (1.5:1) con reducción del 50% de crisis a los 2 meses y más de 90% a los 8 meses. #2: Niño de 4 años, debuta 13 meses con crisis focales motoras con compromiso parcial de la conciencia. EEG organizado con paroxismos de punta onda centro parietal bilateral de mayor expresión izquierda. RMN con displasia cortical focal parietal postcentral derecha. Sin respuesta a fármacos de primera y segunda línea. Inicia TC clásica (2:1) con una reducción del 90% de crisis al mes. Se programa cirugía de la epilepsia con excelente respuesta.

Conclusión: La epilepsia relacionada al gen DEPDC5 puede tornarse farmacorresistente. Los pacientes reportados ejemplifican la mejora en el control de crisis posterior al inicio de la TC, lo que permitió en el segundo paciente una evolución estable hasta la programación de la cirugía y en ambos mejora de la calidad de vida.

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

0098 - ¿ES NECESARIO EL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES CON COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA?. ESTUDIO DESCRIPTIVO.

Modalidad: *Plataforma*

Unidad Temática: *Otros*

ANGARITA JIMÉNEZ, Giovanna Andrea | CHICO ANDRADE, Zenaida Elizabeth | IVAROLA, Paula
HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN

Objetivos: Reportar la necesidad del estudio genético en el seguimiento de pacientes con complejo de esclerosis tuberosa (CET) de acuerdo a las características neurológicas descritas en nuestra población estudiada.

Materiales y Métodos: Efectuamos un estudio descriptivo retrospectivo, analizando las historias clínicas de pacientes con CET con variantes patogénicas, evaluados por Neurología del Hospital Garrahan durante el periodo 2021-2023. Se tomaron como criterios de inclusión 1) paciente con estudio molecular positivo para CET 2) niños con SEGA (Astrocitoma de células gigantes) en SNC que requirió tratamiento. Se excluyeron a todos los que no tenían estudios moleculares y aquellos pacientes con SEGA sin criterios de esclerosis tuberosa.

Resultados: Se revisaron 44 historia clínicas de pacientes con criterios clínicos de CET de los cuales 15 pacientes presentaron estudios genéticos con variantes patogénicas reportadas (34%). De ellos, las mutaciones en los genes TSC1 corresponden a un 20% y un 80% a mutaciones asociadas a TSC2. El 100% de los pacientes presentaba epilepsia, epilepsia farmacorresistente (50%) en el grupo de TSC2 y 33.3% en TSC1. Dos pacientes (16%) requirieron dieta cetogénica para el control de las crisis en el grupo con TSC2 en comparación con ninguno en el grupo con TSC1. La aparición de SEGA estuvo presente en un 16.6% del TSC2 y ningún paciente en el grupo del TSC1. El trastorno de conducta estuvo presente en un 100% del TSC1 y 50% en TSC2. Cuatro pacientes del grupo TSC2 presentaron delección de genes contiguos en el cromosoma 16p.33 de los cuales el 50% cursó con epilepsia farmacorresistente y el 50% desarrolló SEGA.

Conclusión: De acuerdo a nuestro análisis encontramos que las variantes patogénicas asociadas al gen TSC2 presentan un peor fenotipo clínico desde lo epiléptico y fundamentalmente que asocian mayor probabilidad de presentar un SEGA. Sugerimos realizar el estudio genético en los pacientes con CET para el seguimiento clínico y neurorradiológico.

0099 - HEMICOREA COMO SINTOMATOLOGÍA INICIAL DE ASTROCITOMA PILOCÍTICO

Modalidad: *E-poster*

Unidad Temática: *Movimientos Anormales*

ANGULO, Diana Alejandra | CHINIGIOLI, Micaela | CARNEVALE, Martin | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir un paciente pediátrico con hemicorea progresiva de 8 meses de evolución como presentación clínica de astrocitoma pilocítico en ganglios de la base.

Materiales y Métodos: Reporte de caso.

Resultados: Los movimientos anormales son síntomas poco comunes en tumores cerebrales, incluso si comprometen los ganglios de la base. Describimos un paciente de 9 años de edad que consultó por 8 meses de presencia de movimientos en hemisferio derecho que dificultaron progresivamente la escritura, la marcha y actividad deportiva. Se objetivó al examen físico hemicorea derecha, asociado a alteración de campo visual y discromatopsia. En RMN de cerebro se evidencia lesión ocupante de espacio sólido-quístico ganglio-basal izquierda con compromiso de cintillas ópticas, quiasma y nervio óptico izquierdo. Realiza biopsia con drenaje de componente quístico con mejoría sintomática parcial. Estudios moleculares muestran fusión BRAF-K11A y sin posibilidad de resección quirúrgica por ubicación anatómica, inicia tratamiento con Trametinib.

Conclusión: La presencia de movimientos anormales como manifestación de tumores de sistema nervioso central es poco frecuente, siendo la hemicorea muy rara tanto en población pediátrica como en adultos. Siempre debe sospecharse patología estructural ante una hemicorea, más aun si va en aumento progresivo

0100 - HAMARTOMA NEUROMUSCULAR: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

Modalidad: *E-poster*

Unidad Temática: *Neuromuscular- Sn Periférico*

DOMINGUEZ, Romina | CEJAS, Claudia | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir clínica de presentación y estudios complementarios

Materiales y Métodos: Reporte de caso

Resultados: El Hamartoma neuromuscular (HN) es una infrecuente neoplasia benigna del nervio periférico. Se presenta como tumoración, constituida por fibras musculares estriadas maduras entremezcladas con tejido neural. Puede afectar a nervios craneales, nervios periféricos largos como el plexo braquial, o nervio ciático. Clínicamente puede presentarse como masa palpable, dolor, atrofia muscular y déficits motores que corresponden al territorio afectado. El diagnóstico se confirmaba por biopsia, pero en la actualidad se desaconseja cualquier intervención quirúrgica por el riesgo de fibromatosis, utilizando la RMN como herramienta para descartar otras tumoraciones del tejido neural. Paciente de 17 años que desde los primeros años de vida presentó alteración sutil de marcha. A los 14 años, en contexto de esguince de pie, debe realizar reposo, notando pérdida de masa muscular del MID, e imposibilidad de realizar dorsiflexión del pie. Inició kinesioterapia sin mejoría. Al examen físico, hipotrofia de MID, debilidad a predominio distal, con fuerza ¼ en dorsiflexión de pie derecho, pie cavo y ROT ausentes. EMG compatible con lesión axonal, del nervio ciático mayor derecho, con denervación de tibial anterior. RMN plexo con voluminosa masa de bordes delimitados en trayecto de nervio ciático derecho, compatible con extenso Hamartoma neuromuscular.

Conclusión: El HN es una infrecuente causa de neuropatía, que produce compromiso en el territorio del nervio afectado. En la actualidad hay alrededor de 100 casos reportados. Consideramos relevante el conocimiento de esta etiología como diagnóstico diferencial, para poder así asesorar adecuadamente al paciente y evitar tratamientos inadecuados.

0101 - USO Y SEGURIDAD DE RECAMBIO PLASMÁTICO TERAPÉUTICO EN ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS DE LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA, EXPERIENCIA EN 6 AÑOS.

Modalidad: *E-poster*

Unidad Temática: *Desmielinizantes- Neuroinmunología*

Unidad Temática 2: *Otros*

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

GUERRA, Maria Belen | KOZAMEH, Verónica | PIRAZZINI, Evelin Luciana Paula | ISSLER, Marcela Del Carmen | MICULAN, Josefina | VAUDAGNA, Maria Paula | MARTINEZ, Hector Ariel
HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD

Objetivos: El objetivo del presente fue registrar uso de Recambio Plasmático Terapéutico (TPE) en enfermedades neurológicas, tiempo de indicación en protocolos de tratamiento y seguridad del mismo

Materiales y Métodos: Se realizó análisis descriptivo y retrospectivo de datos del Centro de Aféresis del Hospital de Niños de la Santísima Trinidad (HNST) e historias clínicas de pacientes hospitalizados entre año 2017 al 2023, de 2 meses a 15 años de edad, con diagnóstico de enfermedad neurológica que requirieron TPE.

Resultados: Se obtuvo una muestra de 15 pacientes, 73% sexo femenino, con edad promedio de 9,5 años. Las enfermedades neurológicas más frecuentes fueron: encefalitis autoinmune anti-NMDR, encefalitis Hashimoto, neuritis óptica y neuromielitis óptica. Según ASFA 40% fueron grado I, 33% de grado II y 27% grado III. El intervalo de tiempo entre la fecha de ingreso a internación e inicio de TPE fue de 12,3 días. El tratamiento previo indicado fue Metilprednisolona en el 86% de los casos. El 60% de los pacientes presentaron reacciones adversas, siendo la más frecuente y significativa la hipotensión arterial. La frecuencia de reacciones adversas no mostró relación con edad, peso ni ubicación de catéter central. No se observaron en nuestra serie fallecimientos en relación a la aplicación de este método. El 47% mostró mejoría clínica tras TPE.

Conclusión: El recambio plasmático terapéutico bajo indicaciones según evidencia, presenta reacciones adversas frecuentes, reversibles, considerándose opción segura de inmunoterapia en pacientes con enfermedades neurológicas.

0103 - NEURALGIA AMIOTRÓFICA: UNA PATOLOGÍA SUBDIAGNOSTICADA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

GONZALEZ, Maria Gala | **DOMINGUEZ, Romina** | CHINIGIOLI, Micaela | BRACCO, Maria Florencia | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Presentar un paciente con diagnóstico de Neuralgia amiotrófica.

Materiales y Métodos: Reporte de caso

Resultados: La neuralgia amiotrófica también conocida como Síndrome de Parsonage-Turner es una neuropatía del plexo braquial de etiología diversa: inmunológica, mecánica o genética. Se presenta como una crisis abrupta de dolor en el hombro, seguida de parálisis y/o atrofia de los músculos del mismo, habitualmente parcheada. Tiene una presentación bifásica: neonatal y en la adolescencia. El diagnóstico se realiza a partir de la clínica, la electromiografía y la plexografía. Actualmente no se dispone de un tratamiento específico y el pronóstico suele ser favorable. Paciente varón, de 17 años, con antecedente de traumatismo de hombro derecho en práctica deportiva, consulta por cuadro de un año de evolución caracterizado por episodios de inicio subagudo, pluri cotidianos y breves, de dolor súbito en miembro superior izquierdo (MSI), asociado a contracciones musculares involuntarias en dicha región. No presenta desencadenantes evidentes. Mala respuesta a analgésicos habituales. Al examen físico, se objetiva descenso de la fuerza a predominio proximal del MSI, hipotrofia, maniobras de fatigabilidad positivas y escapulas aladas. Presenta electromiograma y velocidades de conducción normales. RM de cerebro y columna cervical normales. Se complementa con RM de plexo braquial que informa irregularidad en ambos plexos braquiales por la presencia de zonas de arrosamiento, con estenosis focales y segmentarias bilaterales a predominio izquierdo, comprometiendo raíces, troncos, divisiones y cordones, compatible con diagnóstico de neuropatía amiotrófica. Por antecedente se asume de probable causa mecánica. Inició tratamiento con gabapentina y kinesioterapia, mostrando una evolución regular.

Conclusión: La neuralgia amiotrófica es una patología subdiagnosticada. Aumentar la sospecha diagnóstica nos ayudará a instaurar un tratamiento acorde y evitar estudios complementarios innecesarios.

0104 - APLICACIÓN DE LA GUÍA DE MANEJO DEL ULTIMO CONSENSO INTERNACIONAL 2021 PARA EL TRATAMIENTO DE ENCEFALITIS CONTRA EL RNMDA (RECEPTOR N-METIL-D-ASPARTATO) EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

MURO, Valeria | PETRUCCI, Mariela | TABOADA, Maria Laura | PERETTI, Gabriela | ABALO, Nicolas | GRAZIANI, Paula | ROJO, Gonzalo
HOSPITAL BRITANICO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Describir la experiencia en la práctica clínica de la aplicación de las recomendaciones del consenso en un caso pediátrico. Se observaron limitaciones y beneficios

Tabla 2. Marcadores Funcionales de Severidad para Diagnóstico Inmunológico en Casos Niños.
 Severidad: nivel de discapacidad funcional atribuible a la enfermedad (0 = normal; 1 = discapacidad leve; 2 = discapacidad moderada; 3 = discapacidad severa).

Módulos	Puntaje Máximo	Puntaje Mínimo	Días 0-7		Días 8-14		Días 15-30		Días >30	
			0	1	0	1	0	1	0	1
A. Seguridad	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0
B. Integridad	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0
C. Estado de Enfermedad	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0
D. Efectos Secundarios	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0
E. Satisfacción	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0
F. Total de Puntos	15	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla 3. Marcadores Funcionales de Severidad para Diagnóstico Inmunológico (Según el último consenso internacional de enfermedades autoinmunes del sistema nervioso central).
 Severidad: nivel de discapacidad funcional atribuible a la enfermedad (0 = normal; 1 = discapacidad leve; 2 = discapacidad moderada; 3 = discapacidad severa).

Módulos	Descripción	Relevancia	Recomendaciones
A. Seguridad	Criterios de inclusión/exclusión	Alta	Seguir estrictamente
B. Integridad	Criterios de inclusión/exclusión	Alta	Seguir estrictamente
C. Estado de Enfermedad	Criterios de inclusión/exclusión	Alta	Seguir estrictamente
D. Efectos Secundarios	Criterios de inclusión/exclusión	Alta	Seguir estrictamente
E. Satisfacción	Criterios de inclusión/exclusión	Alta	Seguir estrictamente

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional a partir de un caso índice pediátrico con diagnóstico confirmado de Encefalitis Inmunomediada. Un solo evaluador en la puntuación. Se utilizaron Marcadores Funcionales de Severidad (MFS) y Escala Rankin. Ver Tabla 1

Resultados: Paciente de 4 años con coloboma retiniano bilateral, con 1er Internación: crisis epiléptica focal no motora > motora en vigilia en ámbito escolar. Egresó sin medicación. 2da Internación: 16 días posteriores presenta status convulsivo, responde a Lorazepam y Levetiracetam IV. Egresó y consulta por externo y se decide internación. 3ra Internación: 19 días del inicio clínico. Ingresó con trastorno severo de conducta, alteración de sueño, pérdida de pautas motoras, inestabilidad. Se inician estudios para descartar etiología con sospecha

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

de Encefalitis. LCR normal. Inicia Pulsos de Metilprednisolona 5 días. Gammaglobulina 1gr/kg/día por 2 días. 4ta Internación: Se interna en institución para Aferesis y evaluaciones. Tres neuroimágenes normales. PSG patológica Respecto del uso de las guías se utilizó los MFS y Escala Rankin. Ver Tabla 2. Se fue clasificando los ítems para evaluar tratamientos. Realizo 3 ½ ciclos aféresis y con MFS en 0 y Escala Rankin 2, se decide continuar con prednisona vo y no escalar. Al día 26 del inicio resultado positivo Ac RNMDA LCR

Conclusión: La asociación de los MFS y Escala Rankin son dos herramientas útiles y efectivas para la toma de decisiones terapéuticas. Limitaciones: Podría haber variabilidad inter-observador, que no fue medida en este estudio. Los tiempos de cada línea y tipo de tratamiento variarán según disponibilidad en cada institución.

0105 - CONVULSIONES DESENCADENADAS POR AGUA: SERIE DE CASOS PEDIÁTRICOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

ALAMO, Rocío | **MEJÍA ZÚNIGA, Maria Fernanda** | RIVERA, Manuel | BORGIONI, Lucas | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Reportar 4 casos pediátricos de crisis reflejas desencadenadas por agua.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, observacional

Resultados: Las convulsiones desencadenadas por agua son un tipo poco frecuente de crisis reflejas (CR) estímulo sensibles. Forman parte de 2 entidades: Epilepsia Refleja por Baño y Epilepsia por agua caliente. En su fisiopatogenia se postulan complejas redes sensitivas y/o térmicas con representaciones neuronales temporo insulares y parietales. La ILAE propone que las CR se identifiquen según el estímulo desencadenante y la etiología en cada caso individual. Presentamos 4 niños (3 varones), entre 10 a 30 meses de edad. Todos presentan crisis focales complejas con cambio en la coloración y expresión facial; uno de ellos acompañado de vómito ictal. Duración media 2 minutos. En 3 casos el agua a cualquier temperatura y en contacto con cualquier región corporal fue el desencadenante, en el restante el agua tibia/caliente precipitó las crisis. En todos la RM de cerebro fue normal. Dos pacientes presentaron EEG anormales con descargas paroxísticas generalizadas. Se realizó videoEEG en los otros dos, con registro ictal de inicio fronto centro temporal con rápida difusión. 3 niños controlaron sus crisis con ácido valproico y/o levetiracetam. El caso restante fue refractario a la medicación y se higieniza con espuma seca. Se realizó seguimiento en 3 casos, encontrándose libre de crisis al cabo de 1 año de tratamiento.

Conclusión: Considerar que el agua a distintas temperaturas durante el baño, en niños genéticamente predispuestos, puede ser el desencadenante de crisis estímulo sensible. El minucioso análisis semiológico permitirá un diagnóstico y tratamiento oportuno.

0106 - VARIEDAD FENOTÍPICA DE PACIENTES CON DÉFICIT DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO 1 (GLUT1)

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Otros

Unidad Temática 2: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

CRUZ, Eliana Romina Elisa | **GONZALEZ, Maria Gala** | BRACCO, Maria Florencia | VILLANUEVA, Mercedes | JULIAN, Eliana | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir las características clínicas de una serie de casos de pacientes pediátricos con diagnóstico de GLUT1

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo a través de revisión de historias clínicas, periodo 2003-2023

Resultados: Es un desorden neurometabólico poco frecuente que involucra al gen SLC2A1. Su presentación clínica es heterogénea, con una forma clásica en los primeros meses de vida con retraso del neurodesarrollo, epilepsia farmacorresistente, ataxia y desórdenes del movimiento. También se encuentran formas de inicio tardío, con compromiso psicomotor leve, epilepsia mioclónica-atónica, ausencias de inicio temprano, y desórdenes paroxísticos del movimiento. Se presentan 7 pacientes (5 varones). Inicio medio: 2 años 10 meses (3 meses - 8 años). Síntomas iniciales: 2 pacientes epilepsia generalizada, 1 epilepsia ausencia infantil, 1 movimientos oculares, 1 movimientos oculares asociado a ataxia y 1 TDAH. Dos pacientes presentaron discinesias paroxísticas asociadas al ejercicio como segunda manifestación de la patología y 3 asociaron retraso del neurodesarrollo. Dos pacientes agregaron epilepsia ausencia infantil como tercer manifestación. Ninguno de los pacientes presentó microcefalia en el examen físico. Se realizó punción lumbar en 6 pacientes, todos con descenso de la relación glucosa/glucoorraquia. La totalidad de los pacientes tiene diagnóstico genético confirmatorio. Todos recibieron terapia cetogénica, con buena respuesta en 5 de ellos.

Conclusión: El déficit de GLUT1 puede representar un desafío diagnóstico, dado que se presenta con un amplio espectro clínico, sin embargo, hay manifestaciones que son altamente sugestivas. Que se trate de una patología pasible de tratamiento (medicina de precisión) obliga a tenerla siempre presente.

0107 - NEURITIS ÓPTICA EN PEDIATRÍA: DESCRIPCIÓN CLÍNICA, EPIDEMIOLÓGICA Y EVALUACIÓN DE SU RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA, EN UN PERIODO DE TIEMPO DESDE EL 2018 AL 2023.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

KOZAMEH, Verónica | GUERRA, Maria Belen | VAUDAGNA, Maria Paula | MICULAN, Josefina | MARTINEZ, Hector Ariel
HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD

Objetivos: Descripción del perfil clínico y epidemiológico de los pacientes pediátricos con diagnóstico de neuritis óptica en el HNST y evaluar el tratamiento, su respuesta clínica y recaídas en un periodo desde el año 2018 a 2023.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, transversal, observacional y descriptivo

Resultados: Obtuvimos un total de 11 pacientes, de sexo femenino en un 64%, edad promedio 11.3 años. Un 36% fueron Acs AQP4+ y 18% Acs Antimog+. No se encontró asociación entre aquellos seropositivos y la severidad de la clínica. Observando las internaciones de los pacientes (n=18), solo aquellos seropositivos requirieron segunda línea de tratamiento con inmunoterapia monoclonal. El promedio de tiempo de evolución clínica hasta el inicio de tratamiento fue de 26,4 días (mediana 5 días). El 58% inició antes del séptimo día, donde el 14% requirió tratamiento con plasmaféresis y/o rituximab , observándose una respuesta favorable en todos ellos. En el 42% restante, el tratamiento se inició posterior al séptimo día, observándose en el 40% la necesidad de progresar esquema terapéutico. Sin embargo, en este grupo, el 20% no respondió a pesar de los múltiples tratamientos realizados. 2 pacientes recayeron a los 3 y a los 6 meses, donde cada uno se encontraba bajo tratamiento con rituximab y corticoterapia, respectivamente. El promedio del tiempo de mejoría de agudeza

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

visual que alcanzaron niveles de AV normal o déficit leve, es de 27,5 días (DE=70,7), con una mediana de 5 días en el caso de los pacientes con respuesta favorable.

Conclusión: Nuestra serie nos permite inferir que el diagnóstico oportuno y tratamiento precoz conllevará mejores resultados clínicos.

0108 - PAROXISMA VESTIBULAR EN PEDIATRÍA: REPORTE DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

DOMINGUEZ, Romina | CARNEVALE, Martin | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir el caso de una paciente con paroxismo vestibular y su respuesta al tratamiento.

Materiales y Métodos: Reporte de caso

Resultados: La paroxismo vestibular (PV) es un síndrome vestibular periférico infrecuente, caracterizado por múltiples crisis abruptas de vértigo de corta duración, que pueden generar gran impacto en la vida cotidiana. La compresión neurovascular del VIII par es la causa más frecuente, debiendo descartar otros trastornos periféricos. Presenta buena respuesta al tratamiento con fármacos como carbamazepina, y lacosamida. Paciente de 16 años, que desde los 13 años de vida, presenta 15 a 20 episodios diarios de inicio abrupto de vértigo giratorio, debe detener la actividad por unos segundos. En algunas oportunidades presenta además cefalea, tinitus y vómitos. Se descarta causa ictal e hipotensión ortostática. RMN sin conflicto neurovascular, estudios audiológicos y vestibulares normales. Inició tratamiento con lacosamida, refiriendo cese de síntomas a los 2 meses, manteniéndose asintomática hasta la actualidad.

Conclusión: La VP es un síndrome infrecuente, pero cuyos síntomas disminuyen considerablemente la calidad de vida del paciente, por lo que consideramos que el conocimiento de dicha entidad, los criterios diagnósticos y las estrategias de tratamiento imprescindibles para la práctica médica.

0109 - UBOS EN MÉDULA ESPINAL EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON NF1

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

LOMBARDI, Francina | BOTTINO, Marina | AGUILAR, Martin | PALOMAR, Nicolas | BRACCO, Maria Florencia | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir la prevalencia de UBOS a nivel medular, en pacientes con NF tipo 1.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo de pacientes de entre 2 y 21 años con diagnóstico de NF 1 durante los años 2009 y 2023. Se seleccionaron los que tuvieron RM de cerebro y médula completa (n=32). Se evaluó la presencia de UBOS encefálicos y medulares, considerando diagnóstico de UBO medular a las lesiones únicas o múltiples ubicadas en el cordón medular, hiperintensas en T2/STIR e isointensas en T1, sin realce ni efecto de masa.

Resultados: 58,3% eran del sexo masculino, promedio de edad 13,1 años. 27 individuos (79%) poseían lesiones compatibles UBO a nivel del parénquima cerebral y 9 (26,4%), medular. De estos últimos, el 44.4% presentaron UBO medular único y 55,6% más de una lesión. El sector más comprometido fue el cervical subaxial (C3-T1), seguido del cervical superior (C1-C2), dorsal con 2 lesiones y cono medular en un solo caso. En todas las lesiones, se constató hiperseñal en pulsos T2 y señal isointensa en T1; ningún caso mostró realce con el contraste endovenoso ni efecto de masa. Es destacable la coexistencia de UBOS encefálicos en todos nuestros pacientes con UBOS medulares, lo que facilitó el diagnóstico. Ninguno de los pacientes presentó manifestaciones clínicas asociadas a estas lesiones.

Conclusión: Existe escasa bibliografía sobre UBOS medulares. Es importante reconocer su existencia y características imagenológicas a fin de evitar errores diagnósticos y terapéuticos.

0110 - VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE MUTACIONES DEL GEN GNAO1

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Movimientos Anormales

CHINIGIOLI, Micaela | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | BRACCO, Maria Florencia | VILLANUEVA, Mercedes | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir 5 pacientes pediátricos con mutaciones del GNAO1

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, observacional

Resultados: El gen GNAO1 codifica la subunidad alfa de receptores acoplados a proteínas G. Su mutación condiciona un espectro variable que incluye encefalopatía epiléptica de inicio temprano, retraso del neurodesarrollo y trastorno del movimiento. Estudios de funcionalidad genética sugieren que la ganancia de función se relaciona con un fenotipo con desórdenes del movimiento y la pérdida de función están más relacionados con el fenotipo epiléptico. Fenotipo 1: 4 pacientes, 2 niñas y 2 niños, entre 16 meses y 12 años, inician precozmente con hipotonía y evolucionan con retraso global del desarrollo, sin desarrollo del lenguaje pero con muy buena interacción. Agregan un cuadro progresivo de discinesia orolingual y movimientos coreicos. RMN, estudios neurometabólicos y neurotransmisores normales. Dos reciben tratamiento farmacológico mientras que los otros dos requirieron DBS por estatus coreico refractario entre los 6 y 8 años. Los 4 tienen confirmación molecular de mutación patogénica en gen GNAO1. Fenotipo 2: Niño, 2 años, con encefalopatía epiléptica de inicio neonatal. Evoluciona con retraso global del desarrollo, sutiles movimientos coreicos y discinesia orolingual. RMN encefálico, metabólico normal. Se confirma mutación del gen GNAO1. En plan de terapia cetogénica.

Conclusión: Existen dos fenotipos clínicos con numerosas superposiciones. En el fenotipo de EE hay pocos elementos orientadores que permitan sospechar esta mutación por sobre otras etiologías de EE. Pero el fenotipo de movimientos anormales si es muy característico, permitiendo la sospecha precoz y la oportuna intervención con DBS.

0111 - ATAXIA ESPINOCEREBELOSA DE INICIO EN LA INFANCIA POR MUTACIÓN DEL GEN ITPR1 PRESENTACION DE DOS CASOS CLINICOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

SARTI, Maria | GRIL, Solange | DAMIA, Ana Laura | SAN RAME, Valeria | MARTINOLI, Celeste
HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARIA LUDOVICA DE LA PLATA

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Objetivos: Presentar 2 pacientes con ataxia espinocerebelosa tipo 29 (SCA 29) con inicio de síntomas durante el 1er año de vida. Considerar la SCA 29 como causa de ataxia de inicio en la infancia. Destacar síntomas habituales y otros menos frecuentes de esta entidad.

Materiales y Métodos: Se analizaron las historias clínicas, laboratorio, estudios neurometabólicos, neuroimágenes, examen oftalmológico, evaluación cardiovascular y estudios genéticos (cariotipo y estudio de secuenciación por NGS para ataxia espinocerebelosa).

Resultados: Síntomas comunes a ambas pacientes: Comienzo en el 1er año de vida con hipotonía, retraso en adquisición de pautas motoras, ataxia de tronco, nistagmus, temblor de intención, retraso del lenguaje, déficit cognitivo y atrofia cerebelosa. Paciente 1: Gen ITPR1 mutación missense en heterocigosis c.806 G> A Episodios de hipoglucemia los 1ros 3 meses de vida, epilepsia, ptosis palpebral y pubertad precoz. Paciente 2: Gen ITPR1: mutación missense en heterocigosis c.DNA c.800C> T Alteración de movimientos sacádicos oculares, disartria, insuficiencia tricuspídea y pulmonar en ecocardiograma.

Conclusión: La ataxia espinocerebelosa tipo 29, es una entidad poco frecuente de herencia autosómica dominante y se debe a una variante patogénica en heterocigosis del gen ITPR1. El inicio de síntomas es en la infancia, de curso no progresivo, que asocia hipotonía retraso motor y déficit cognitivo. Es importante su sospecha cuando se asocia hipotonía, retraso psicomotor y ataxia durante el 1er año de vida

0112 - SÍNTOMAS EXTRAPIRAMIDALES DURANTE TRATAMIENTO COMBINADO DE VIGABATRINA Y CORTICOIDES: REPORTE DE UN CASO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

BRACCO, Maria Florencia | CARNEVALE, Martin | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir los movimientos anormales de un paciente con tratamiento con vigabatrina y corticoide a altas dosis.

Materiales y Métodos: Reporte de caso

Resultados: La ACTH o prednisona y Vigabatrina (VGB) son el tratamiento de primera línea para los espasmos infantiles. Estudios recientes reportan beneficios del tratamiento combinado aumentando la eficacia, pero también podrían potenciar la toxicidad. La mayoría de las anomalías en RMN asociadas a Vigabatrina (VABAM: vigabatin-associated brain abnormalities on magnetic resonance imaging) son asintomáticas, sin embargo, se han reportado trastornos del movimiento asociados: coreoatetosis, mioclonía, titubeo, movimientos anormales de los ojos, distonía, opistótonos y temblor, disautonomía (bradicardia y paro respiratorio), y encefalopatía aguda. Lactante varón de 6 meses con sospecha de síndrome de Williams con Espasmos Infantiles e Hipsarritmia. RMN inicial normal. Comienza con VGB titulada hasta dosis máxima 136 mg/kg/día, y asociada a la semana con metilprednisona hasta 6.4 mg/kg/día. Sin espasmos desde el tercer día de terapia combinada. A los 15 días presenta temblores generalizados, disquinesias orolinguales, movimientos cefálicos repetitivos de negación, opistótonos e irritabilidad. RMN cerebro control: Tenue restricción de la difusión sobre globos pálidos y ambos talamos. Se suspende VGB con mejoría de la clínica. Se agrega topiramato.

Conclusión: Se necesitan más estudios para evaluar factores de riesgo y curso clínico de VABAM sintomático y su relación con la terapia hormonal. Por este motivo se debería abordar la misma con precaución, ya que, suspendiendo a tiempo, revierten en su mayoría los síntomas.

0113 - IMPLEMENTACIÓN DE UN ENFOQUE MULTIDISCIPLINARIO EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PACIENTE CON EPILEPSIAS COMPLEJAS Y ETIOLOGÍA GENÉTICA. TRABAJO DEL GRUPO DE GENÉTICA Y EPILEPSIA SANI 2022-2023

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

Unidad Temática 2: Otros

MURO, Valeria¹ | VEGA, Patricia Analía² | SFAELLO, Ignacio³ | JUANES, Matías Hernan⁴ | RÍOS, Viviana⁵ | VAZQUEZ, Cecilia⁶ | ABERASTURY, Marina⁷ | RIVERA, Manuel⁸ | DE ROSA, Laura¹ | VILAVEDRA, José Francisco⁹ | LOOS, Mariana¹⁰ | VAGO, Lucia¹¹ | RODRIGUEZ, Estela¹¹ | COMAS, Betiana¹¹ | REYES VALENZUELA, Gabriela¹¹ | GAMBONI, Beatriz¹¹ | PETRUCCI, Mariela¹¹ | GALICCHIO, Santiago¹¹ | WAISBURG, Héctor¹¹
HOSPITAL BRITANICO DE BUENOS AIRES⁴; HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES²; CLÍNICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA³; UNIDAD GENOMICA HOSPITAL JP GARRAHAN⁴; HOSPITAL DE NIÑOS ORLANDO ALASSIA⁵; HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ⁶; HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES⁷; SANATORIO GUEMES⁸; HOSPITAL DR NOEL SBARRA. LA PLATA⁹; HOSPITAL PROF. JUAN P GARRAHAN¹⁰; GRUPO DE GENETICA Y EPILEPSIA SANI¹¹

Objetivos: Describir los resultados obtenidos tras la implementación de un método de trabajo multidisciplinario en pacientes con Epilepsias Complejas y sospecha de etiología genética presentados en el Grupo de Genética y Epilepsia SANI

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, observacional de los casos presentados en Grupo de Genética y Epilepsia. Método de Trabajo: Sesiones con modalidad: virtual, mensual. Duración de 60 a 90 min. Destinado a socios de SANI dentro del grupo o con invitación especial. Periodo de Febrero 2022 a Julio 2023. Cada presentación cuenta con un moderador de epilepsia y de genética (Neurogenetista-Genetista -Biólogo Molecular). Se acordó consentimiento de confidencialidad de datos dentro del grupo. Se requería anticipadamente resumen de datos clínicos y detalles técnicos de los estudios genéticos disponibles para análisis. Ver Tabla 1

Tabla 1. Información analizada en cada paciente presentado en Grupo de Genética y Epilepsia	
Datos	Comentarios
Lugar del Presentador	Registro de Profesionales Interesados y Regiones del Participante
Objetivos de Discusión	Se clasificó en: 1. "No" / "Sí" - "Finalizo" • Evaluación del Test Genético Disponible: Para estudios de Xoma/Panel incluida Etiqueta de VUS- Verificación de la información genética del informe original. Evaluación técnica de la Calidad del Estudio Genético. Análisis Bioinformático. Observaciones asociadas al tema. Limitaciones del estudio • Evaluación del Síndrome Epiléptico: Corroboración de datos clínicos del resumen y adicionales de la presentación en vivo. Clasificación del tipo de Epilepsia según clasificación de ILAE. 2. "Tío" - Tratamiento e incluye: Manejo terapéutico recomendado según paciente, tipo de Síndrome, considerando opciones posibles en lugar de origen 3. "Asesoramiento" - Asesoramiento Genético asociado al hallazgo genético específico e historia presentada Al finalizar la reunión se acordaba con Grupo de Trabajo las conclusiones de los objetivos de discusión y se dejaron recomendaciones por escrito al presentador. Con la propuesta de volver a informar posteriormente los progresos
Recomendación	

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Resultados: Ver tabla 2. Se presentaron 11 pacientes a discusión. Respecto del Síndrome Epiléptico 8/11 clasificaron para Encefalopatías Epilépticas; 1/11 Epilepsia Focal; 2/11 Epilepsia Mioclónica Progresiva. Del objetivo de discusión 8/11 aplicaron para discusión acerca del Test/Estudio Genético y Síndrome Epiléptico y TTO; 1/11 para asesoramiento genético; 1/11 Tratamiento. Se hicieron recomendaciones en todos los pacientes según requerimiento. La participación conjunta con el equipo de genética y biología molecular fue muy enriquecedora para la discusión y orientación clínica diagnóstica

Tabla 2. Resumen de Presentaciones y Resultados por Fecha de Manifestación Clínica, Tipo de Estudio y Tipo de Caso (2019-2022)									
Periodo	Intervención	Participantes	SE	Legisl. Presentaciones	Discusión 1	Discusión 2	Seguimiento	Biología Genética	Recomend.
Caso									
Año 2022									
Febrero	1	ND	0	Revisión					
Marzo	2	18	1	Prax BA	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	SCN2A	SI
Abril	3	ND	1	CABA	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	RYR2	SI
Mayo	4	27	1	CABA	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	BRN1	SI
Junio	5	ND	1	Prax BA	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	SCN2A	SI
Julio RECESO									
Agosto	6	ND	0	Revisión					
Septiembre	7	18	1	CABA	Test/Estud	Asesoramiento	1 Misol Progres	Mitochondrial	SI
Octubre	8	33	0	Revisión					
Noviembre	9	24	1	Santa Fe	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	SCN2A	SI
Diciembre RECESO									
Año 2021									
Enero	10	32	1	Prax BA	TTO	-	1 Misol Progres	RYR2	SI
Febrero RECESO									
Marzo	11	38	1	CABA	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	RYR2	SI
Abril	12	21	1	CABA	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	RYR2	SI
Mayo	13	15	1	Enferm Neuro	Test/Estud	TTO	Ep Focal FFR	CHRNA3	SI
Junio	14	24	1	Prax BA-CABA	Test/Estud	TTO	Encef Epiléptica	SCN2A	SI
Julio	15	28	0	Revisión					
Totales	15	670x13 24	11						

Conclusión: La implementación de este enfoque de trabajo multidisciplinario fue eficiente, favoreció el conocimiento del paciente y la interpretación de estudios por fuera del ámbito institucional de los profesionales del equipo. Las Encefalopatías Epilépticas siguen motivando la mayoría de las consultas. Futuras direcciones están orientadas en esta fase del grupo a aspectos educativos y de formación asociados al tema.

0114 - GANGLIOSIDOSIS GM1: HISTORIA NATURAL DE UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

LOMBARDI, Francina | DURAND, Consuelo | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles

FLENI

Objetivos: Conocer las características de presentación y manifestaciones clínicas de pacientes con gangliosidosis GM1.

Materiales y Métodos: Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, transversal, a partir de datos de historias clínicas de pacientes diagnosticados de GM1, en Laboratorio Chamoles entre 1980-2022. Se evaluó mediante Chi cuadrado la existencia de asociación entre la manifestación y el tipo de GM1.

Resultados: Se analizaron 26 pacientes con gangliosidosis GM1, 17 tipo 1 y 9 tipo 2 (4 tardíos y 5 juveniles). Se obtienen datos sobre promedio de edad del inicio de los síntomas, de la primera consulta, del diagnóstico, del motivo de consulta y de las manifestaciones clínicas según frecuencia, para cada uno de los subtipos. Existe relación estadísticamente significativa entre algunas de las manifestaciones clínicas y el tipo de GM1. La demora diagnóstica desde el inicio de los síntomas resulta mayor en los tipos de presentación más tardía (con un promedio de 7 meses en los tipo 1 en contraposición con 4 a 5 años en el tipo 2). Creemos que esto se debe a que los síntomas son más inespecíficos y la enfermedad es menos sospechada.

Conclusión: Las enfermedades congénitas metabólicas siempre deben ser tenidas en cuenta como posibilidad diagnóstica en el abordaje de un paciente con regresión del neurodesarrollo, asociado o no a otras manifestaciones neurológicas y sistémicas. Hace falta mayor difusión sobre aspectos relacionados a las formas de presentación más tardías de GM1 ya que son las que presentan mayor demora entre el inicio de los síntomas y la confirmación diagnóstica.

0115 - LA IMPORTANCIA DEL ABORDAJE DE LA CONMOCIÓN CEREBRAL EN LA PRÁCTICA DEPORTIVA (CCPD)

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

MEJÍA, María | ANGULO, Diana Alejandra | CHINIGIOLI, Micaela | BOTTINO, Marina | CARULLO, Maria Paulina | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles

FLENI

Objetivos: Descripción de la presentación clínica de pacientes con CCPD confirmada, evaluados en los últimos 4 años en nuestra institución, en guardia como en la Clínica de Conmoción Cerebral en Práctica Deportiva.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo a través de revisión de historias clínicas

Resultados: La conmoción cerebral en práctica deportiva (CCPD) es un tipo de lesión cerebral traumática, con compromiso inmediato y transitorio de la función cerebral. Si bien su incidencia está en aumento mundial, existe escaso registro en la población pediátrica. Se presentan 65 pacientes, entre 9 y 18 años. 95,4% varones. 10% con antecedentes (migraña y déficit atencional). Primer episodio de CCPD en 80%, pero 7% con tres o más. Deporte principal rugby 77%. La mayoría presentó traumatismo en partido (no entrenamiento). Síntomas inmediatos más frecuentes: pérdida de memoria (60%), cefalea (58,5%) y desorientación (52%); con pérdida de conciencia en 18%. El 77% fue retirado del juego. El 42% consultó dentro de 3 horas del traumatismo. Examen neurológico normal 89%. Síntomas diferidos cefalea (77%) y mareos (49%). El 88% se realizó neuroimagen (7% patológica). Los dominios cognitivos más afectados fueron la memoria, memoria de trabajo y planificación. De los pacientes con seguimiento (29%) todos tuvieron recuperación ad integrum.

Conclusión: Los síntomas clínicos reflejan una alteración funcional más que un daño estructural. El reconocimiento oportuno de la CCPD permite prevenir un daño cerebral mayor. La evaluación neuropsicológica es una herramienta importante en el seguimiento, ya que no debe subestimarse el riesgo que implica a mediano y a largo plazo, especialmente cuando la conmoción cerebral es reiterada.

0116 - ATAXIAS GENÉTICAS: EXPERIENCIA EN EL SERVICIO DE NEUROPEDIATRIA DE FLENI

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Otros

ANGULO, Diana Alejandra | CHINIGIOLI, Micaela | BOTTINO, Marina | BRACCO, Maria Florencia | JULIAN, Eliana | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles

FLENI

RESÚMENES DE TRABAJOS CONGRESO SANI 2023

Objetivos: Describir el proceso diagnóstico, de un grupo de pacientes con ataxia genéticamente determinada

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo a través de revisión de historias clínicas, periodo 2014-2023

Resultados: Las ataxias de origen genético son enfermedades neurodegenerativas raras. Clínicamente dominadas por el síndrome cerebeloso motor, puede ser progresivo y conducir a discapacidad significativa. Se debe priorizar la pesquisa de aquellas que cuenten con tratamiento específico. La edad promedio fue de 12 años, y el 53% fueron varones (n=13). La media del inicio de los síntomas fue a los 3.5 años. La clínica asociada más frecuente fue: trastorno del lenguaje 60.9% (n=14), hipotonía 56.5% (n=13), retraso del neurodesarrollo/compromiso cognitivo 43.5% (n=10), epilepsia 17.4% (n=4) y signos piramidales 30.4% (n=7). En neuroimagen, destaca el compromiso cerebeloso, constatándose atrofia/hipoplasia en el 65,2 % (n=15). Se detectaron biomarcadores en el 17,4% (n=4). La demora diagnóstica fue de 6.25 años. Entre los diagnósticos confirmados se encuentran ataxias espinocerebelosas (SCA 11, 17, 29), ataxia de Friedreich, ataxia con apraxia oculomotora, ataxia telangiectasia, ARSACS, metabólicas (NPC, GLUT1, CNL3, COQ8, ACO2), Síndrome de Angelman, canalopatías (KCND3, SCN8A, CACNA) y PLA2G6 El 17.3 % (n=4) se vio beneficiado con tratamiento específico gracias a la confirmación del diagnóstico.

Conclusión: El estudio de los pacientes con ataxia es un desafío por la heterogeneidad fenotípica y genética. Las manifestaciones clínicas varían según edad de presentación. En la mayoría de los pacientes se arribó a un diagnóstico etiológico a través del uso de paneles multigénicos y de la secuenciación exómica clínica.

0117 - SÍNDROME DE JACOBSEN. TRASTORNO POR SUPRESIÓN TERMINAL 11Q. REPORTE DE UN CASO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

BOTTINO, Marina | CARULLO, Maria Paulina | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Descripción de caso confirmado.

Materiales y Métodos: Reporte de caso

Resultados: El síndrome de Jacobsen es una cromosomopatía infrecuente, causada por una deleción terminal del brazo largo del cromosoma 11. Los signos clínicos más comunes incluyen retraso en el crecimiento y psicomotor, dismorfismo facial y trombocitopenia. El funcionamiento intelectual suele ser entre promedio bajo y discapacidad intelectual, en muchos casos asociado a autismo. Pueden asociar malformaciones de corazón, riñón, tracto gastrointestinal, genitales, sistema nervioso central y esqueleto. Paciente de 13 años de edad con dismorfias y baja talla en tratamiento psiquiátrico internada por síntomas extrapiramidales secundarios a medicación neuroléptica. Antecedente de sinfalangismo, cardiopatía congénita y trastorno de conducta de inicio infancia. Durante la internación se descienden antipsicóticos, sospecha de TEA con aparente descenso cognitivo. RMN de cerebro: polimicrogiria y heterotopías subcorticales/subependimarias; sin evidencia de convulsiones. Inicia tratamiento con ácido Valproico como estabilizante del estado de ánimo. Continúa control ambulatorio con mejorías conductuales. Controles de plaquetas estable. Evaluación neurocognitiva: CI promedio bajo, ADOS cumple criterios TEA, trastorno del aprendizaje. Se recibe estudio de hibridación completa del genoma por técnica array: Deleción segmento cromosómico 11q24.2-q25 de alrededor de 9.2-9.7 Mb que afecta al segmento terminal de cromosoma.

Conclusión: El diagnóstico genético junto con los hallazgos clínicos permitieron definir el diagnóstico de Sme. de Jacobsen, de fundamental importancia en el seguimiento.

0118 - ESOTROPIA CÍCLICA: UN CASO POCO FRECUENTE COMO MOTIVO DE CONSULTA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

MEJÍA, María | GONZÁLEZ, Isaura | VIANA, Lucas | SCHTEINSCHNAIDER, Ángeles
FLENI

Objetivos: Describir el caso de una paciente con estrabismo intermitente que consultó en nuestra institución.

Materiales y Métodos: Reporte de caso

Resultados: La esotropía cíclica es una condición con incidencia muy baja, estimándose en 1 caso cada 3.000-5.000 estrabismos. Se caracteriza por períodos alternos entre alineación y desviación ocular de gran ángulo, con mayor frecuencia esotropía. Dichos ciclos de estrabismo duran de 2 a 5 días. Ocurre con mayor frecuencia como esotropía no acomodativa adquirida de etiología desconocida, aunque también se han informado casos asociados con esotropía acomodativa o consecutiva a un cirugía. El estrabismo cíclico tiende a volverse permanente con el tiempo. El tratamiento generalmente es quirúrgico con excelente respuesta, aunque está reportado el uso de toxina botulínica y de prismas. No está asociado a alteraciones neurológicas. Paciente de 6 años, sin antecedentes de importancia, que inicia con episodios caracterizados por esotropía de ojo izquierdo asociado a diplopía horizontal, dichos eventos tenían una duración de 24 a 48 horas, con resolución espontánea y frecuencia semanal, con algunas semanas libre de síntomas. Realizó múltiples consultas en los periodos asintomáticos, sin hallazgos agudos en el momento. Al consultar a nuestra institución se realiza resonancia de cerebro normal y valoración por neurooftalmología llegando a través de la semiología al diagnóstico de esotropía cíclica

Conclusión: Destacamos la importancia de su diagnóstico, ya que es una entidad poco frecuente pero fácilmente reconocible debido a sus características clínicas. Su correcta identificación evita exámenes complementarios innecesarios y permite su tratamiento oportuno.