



RESÚMENES TRABAJOS

RESÚMENES DE TRABAJOS SANI 2024

002 - PREDICTORES PSICOSOCIALES DE LA CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

ORTEGA, Javiera¹ | VAZQUEZ, Natalia² | AMAYRA CARO, Imanol³ | MUNTADAS RAUSEI, Javier⁴

CONICET UCA CIPP¹; FUNDACIÓN DE PSICOLOGÍA APLICADA A ENFERMEDADES HUÉRFANAS [FUPAEH]²; DEPARTAMENTO DE PSICOLOGÍA. FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD. UNIVERSIDAD DE DEUSTO.³; SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.⁴

Objetivos: El estudio de la calidad de vida (CV) en niños con enfermedades neuromusculares (ENM) resulta crucial debido al avance de las nuevas terapias y el aumento de la expectativa de vida. Comprender la CV a través de PROMS ayuda a los profesionales de la salud a plantear intervenciones más efectivas y a asistir mejor a estos niños y sus familias. **Objetivo:** Examinar la influencia de variables familiares y sociodemográficas en la CV de niños con Enfermedades Neuromusculares.

Materiales y Métodos: Se realizó un estudio observacional donde 153 cuidadores respondieron a los cuestionarios: PedsQL MG, PedsQL MNM, PedsQL MIF, e Índice Barthel.

Resultados: Se encontraron diferencias en la CV según el grado de dependencia funcional del niño ($p < 0.05$), y una correlación con la edad ($\rho = -0.97$, $p = 0.02$). Se identificó un modelo de regresión que explicaba el 45% de la varianza de la CV, siendo la calidad de vida familiar, los recursos familiares, y la edad del niño las variables que explicaban la misma ($F(1, 125) = 34.37$, $p = 0.00$, $R = 0.67$, $R^2 = 0.45$).

Conclusiones: El modelo predictivo propone que tendrían mejor CV aquellos niños cuyas familias perciban una mejor calidad de vida para sí mismas, se perciban con más recursos, y aquellos niños de menor edad. Este hallazgo tiene implicaciones importantes para el abordaje de las ENM, siendo que la dependencia funcional del niño, si bien identificado como significativo en las correlaciones, parece no ser lo más importante en su determinación, más bien, parecerían ser los factores familiares los que contienen el impacto de la enfermedad en estos niños.

0004 - ESTILOS DE CRIANZA EN PADRES DE NIÑOS NEUROMUSCULARES: UN ABORDAJE COMPREHENSIVO DE SU IMPACTO EN LA ADHERENCIA AL TRATAMIENTO MÉDICO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico



RESÚMENES TRABAJOS

PÉREZ CANO, María de Guadalupe¹ | **ORTEGA, Javiera**¹ | MUNTADAS RAUSEI, Javier² |
HYLAND, Martin Roberto² | VAUCHERET PAZ, Esteban² | RAMENZONI, Verónica¹

CONICET UCA CIPP¹; SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.²

Objetivos: Las Enfermedades Neuromusculares pueden ser consideradas diagnósticos familiares. Los padres asumen la figura de cuidador, tomando responsabilidad del cuidado de las necesidades físicas y psicosociales del niño. El estilo que estos padres adopten en su crianza, va a impactar en el desarrollo de sus hijos, y en la adherencia a los cuidados estándares. El objetivo del presente trabajo consistió en explorar los estilos parentales en padres de niños con enfermedades neuromusculares.

Materiales y Métodos: Se realizaron tres grupos focales con 10 padres de niños de entre 3 y 16 años diagnosticados con Distrofia Muscular de Duchenne o Atrofia Muscular Espinal.

Resultados: Además de las categorías clásicas de estilos parentales, autoritario, permisivo y democrático, se identificaron dos dimensiones de parentalidad propias de esta población: la culpa y la temporalidad. La culpa se resaltó como el principal motor de la permisividad parental. Se observó que el diagnóstico actúa como organizador de la temporalidad familiar. Los padres reportaron el tener que adaptarse a la incertidumbre y a partir de esto, centrar su vida en el presente, teniendo un impacto en la permisividad y la adherencia al tratamiento.

Conclusiones: Se observó una oscilación entre el estilo permisivo y autoritario en los padres. Esta dinámica se ve mediada por la culpa y la temporalidad, teniendo un impacto en como los padres interpretan y acatan las indicaciones del equipo tratante. Estos hallazgos son relevantes a la hora de pensar la comunicación médico-paciente.

0005 - PROBLEMAS EN EL COMPORTAMIENTO Y EN COMPETENCIAS EMOCIONALES PERCIBIDAS POR PADRES DE NIÑOS CON TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

PÉREZ CANO, María de Guadalupe¹ | ORTEGA, Javiera¹ | VAUCHERET PAZ, Esteban² |
FERNANDEZ MADERO, Mora³ | RAMENZONI, Verónica¹

CONICET UCA CIPP¹; SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.²; UNIVERSIDAD CATÓLICA ARGENTINA³

Objetivos: El Child Behavior Checklist (CBCL) es un cuestionario estandarizado que evalúa las inquietudes parentales sobre el comportamiento y las perturbaciones emocionales en niños y adolescentes. Este estudio busca establecer la relación entre las inquietudes manifestadas por los padres a través del CBCL y la categorización diagnóstica obtenida en la evaluación.

Materiales y Métodos: Se analizaron datos de 1060 historias clínicas de niños ingresados al Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Italiano entre 2019 y 2023. En 459 casos



RESÚMENES TRABAJOS

los padres respondieron el CBCL. Las historias clínicas fueron clasificadas en ocho tipos de diagnóstico: Trastorno del Espectro Autista (TEA), discapacidad intelectual (DI), nivel intelectual limítrofe (NIL), Trastorno del Aprendizaje (TDA), Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH), Trastorno Específico del Lenguaje (TEL), TEA+DI conjuntos, y ausencia de diagnóstico del neurodesarrollo (SDX).

Resultados: Se encontraron diferencias significativas para la dimensión psicosomática ($F(2,45)= 5.90$; $p=0.003$). Los análisis post-hoc Bonferroni ($p= 0.002$) demostraron que CBCL dimensión psicosomática es significativamente más alta en pacientes con NIL y del neurodesarrollo (independientemente del tipo de diagnóstico final) comparado con pacientes SDX (NIL $M=56.71$, $SD= 7.78$; SDX $M=59.81$, $SD= 9.42$; Otros Diagnósticos del Neurodesarrollo $M= 56.29$, $SD= 7.98$). El retraimiento social es la dimensión más destacada por padres de niños con diagnóstico del neurodesarrollo.

Conclusiones: Se observaron niveles similares de problemas neuropsiquiátricos percibidos en padres de niños con y sin diagnósticos del neurodesarrollo, excepto en la dimensión psicosomática y en retraimiento social. Estos resultados resaltan la necesidad de un abordaje integral en las intervenciones más allá del diagnóstico.

0006 - UTILIDAD DE LA EVALUACION DE LOS MOVIMIENTOS GENERALES DE PRECHTL PARA EL DIAGNOSTICO E INTERVENCION TEMPRANA DE PARALISIS CEREBRAL DE LACTANTES PREMATUROS EN EDAD ESCOLAR

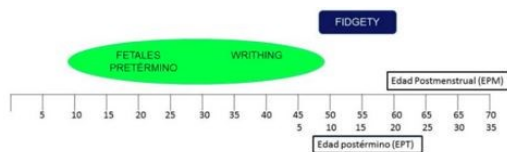
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurología Neonatal

VAZQUEZ, Cecilia

HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Estudios recientes sobre bebés prematuros demuestran que los movimientos generales(GM) anormales reflejan deficiencias en el neurodesarrollo. La Evaluación de los Movimientos Generales de Prechtl (en inglés “GMA”) se ha convertido fundamental en la identificación temprana de la parálisis cerebral (PC) y compromiso cognitivo-conductual. Objetivo: Describir la relación entre GMA y la evolución neurológica a edad escolar de 2 pacientes nacidos prematuros extremos.



Tipos de Movimientos Generales según periodo del desarrollo

Periodos del Movimiento	Resultado Posible
Contorsión (Nacimiento - 8 <u>sem</u> post término)	Normal
	Repertorio pobre
	Estrecho y sincronizado
	Caótico
Inquieto (8 a 20 <u>sem</u> post término)	Normal
	Ausente
	Anormal



RESÚMENES TRABAJOS

Materiales y Métodos: Se realizó la GMA de Prechtl y Score de optimalidad revisado (en inglés GMOS-R) previo a las 55 semanas, evaluación de la función motora gruesa (GMFCS) y desarrollo cognitivo-conductual a edad escolar. Se solicitó consentimiento informado para los videos.

PACIENTE	GMA	GMOS-R	GMFCS a 6 años	Compromiso cognitivo-Conductual a 6 años	Epilepsia	Requerimiento Escuela Especial
Varón NPT/BPEG (25/700)	Fidgety +	24/28	Normal	Lenguaje leve	No	No
Niña NPT/BPEG (25/650)	Fidgety -	18/28	Level II	DI y lenguaje moderado	Si	Si

Resultados: Caso 1. Varón de 6 años, NPT/PAEG (25/700). Oxigenoterapia por 63 días. ARM 51 días, sepsis. Examen neurológico neonatal: hipotonía axial, hipertonia de miembros e hiperreflexia. GMA a 55 semanas: Fidgety +. GMOS-R: 24, levemente reducido. Neuroimagen normal. PSG normal. Test de Bayley (22 meses): Cognitivo, motor grueso y fino acorde, lenguaje bajo para su edad. ADOS2 a los 3 años: 16 puntos, TEA. 6 años: GMFCS normal. Adquirió lecto-escritura. ADOS2: 5 no TEA. Trastorno del lenguaje mixto. Caso 2. Niña de 6 años, NPT/BPEG (25/650). Internación en NEO y UTIP por 10 meses. DBP. Requirió traqueostomía, alimentación por SNG. Ductus corregido. GMA a las 52 semanas: Fidgety ausentes. GMOS-R: 18, moderadamente reducido. Retraso global en el desarrollo. Deambulación a 3 a 8 meses. Debut epiléptico: 9 meses. Neuroimagen: Ventrículos laterales asimétricos y dilatados sin signos de hidrocefalia. Adelgazamiento del cuerpo calloso. 6 años: Microcefalia, hipotonía axial, buena conexión visual, MOE sp, hipertonia miembros, clonus y Babinski. Ataxia. GMFCS nivel II. Comunicación gestual. Trastorno de la deglución. Atención lábil. Discapacidad intelectual moderada. Ver Tabla 1: GMA (General Movement Assesment) de Prechtl periodo 3-5 meses. GMA es una herramienta de evaluación basada en la percepción visual Gestalt para diferenciar categóricamente entre movimientos normales (secuencia, amplitud, velocidad e intensidad variable de movimientos de cuello, tronco, brazos y piernas) y anormal (es decir, con una falta de variabilidad). GMOS-R (General Movement Optimaly Score-Revised), Score máximo 28. La GMA se realizó a las 55 semanas. Fidgety: movimientos generales de carácter inquieto; pequeños movimientos de velocidad moderada y aceleración variable de cuello, tronco y extremidades en todas las direcciones. GMFCS: Sistema de clasificación de la función motora Gruesa. DI: Discapacidad intelectual

Conclusiones: Se describe 2 pacientes prematuros extremos, uno con GMA Fidgety + GMOS-R 24/28 a las 55 semanas, con desarrollo motor normal y leve compromiso del lenguaje y conductual a edad escolar, otro con GMA Fidgety - GMOS-R 18/28 con un GMFCS nivel II y moderado compromiso cognitivo-conductual. El estudio demostró que el uso del GMOS-R contribuye a comprender el pronóstico posterior de la PC, incluso compromiso cognitivo-conductual. La identificación temprana con GMA tiene como objetivo la derivación inmediata para una intervención temprana y mejorar la funcionalidad a edad escolar.

0008 - EPIDEMIOLOGÍA DE LA CEFALEA EN ADOLESCENTES EN LA CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES. ENCUESTA OBSERVACIONAL TRANSVERSAL ESCOLAR.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros



RESÚMENES TRABAJOS

MARTINI, Maria Agustina | VAUCHERET, Esteban | APPENDINO, Ignacio | PEREZ, Lucia | ANRRIQUEZ, Federico

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.

Objetivos: Objetivo primario: Estimar la prevalencia de cefalea recurrente en adolescentes de la Ciudad autónoma de Buenos Aires. Objetivo secundario: Describir las características de la cefalea recurrente en una población adolescente en la ciudad autónoma de Buenos Aires. Describir el efecto de la cefalea recurrente en la calidad de vida, desempeño escolar y sueño en una población adolescente de la ciudad autónoma de Buenos Aires. Comparar el estilo de vida entre adolescentes con y sin cefalea recurrente en la ciudad autónoma de Buenos Aires.

Materiales y Métodos: Se trata de un estudio transversal. Los datos se recogieron de estudiantes de 16 a 18 años de escuelas diferentes de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. Completaron un cuestionario anónimo con datos demográficos, de estilo de vida, médicos, presencia de cefaleas recurrentes y sus características, y completaron el Cuestionario de PedMidas. Definimos migraña probable si la cefalea presentaba ≥ 3 criterios beta de la ICHD-3 para la migraña. Se realizó un análisis para evaluar las características de la cefalea y comparar los estilos de vida entre aquellos con o sin cefalea.

Resultados: 148 de 385 estudiantes completaron la encuesta (tasa de respuesta 38,44%). De estos, el 50.68% padecían cefalea recurrente y el 20% migraña; El 31% de los adolescentes con cefalea tuvo al menos un episodio por semana y él 21% mostró algún grado de discapacidad relacionada con la cefalea medida por la escala PedMIDAS. En análisis, la cefalea fue significativamente más frecuente en las chicas (65.54%), adolescentes con malos hábitos de sueño (56.76%), o con dificultades con el peso (20,95%), menor actividad física (33,11%), y con consumidores excesivos de cafeína (49.32%). No se relaciona con fumadores y consumo excesivo de alcohol. El 35,2 % presentaban a su vez comorbilidades, las asociadas significativamente con la cefalea fueron: problemas de salud mental u otros trastornos de dolor crónico.

Conclusiones: La cefalea recurrente representa un problema de salud que afecta la calidad de vida de los adolescentes, de manera similar a lo que ocurre en los adultos. Su relación significativa con factores asociados, como hábitos de sueño irregulares, alimentación inadecuada, baja actividad física, y comportamientos como el tabaquismo y el consumo excesivo de cafeína, destacan la necesidad urgente de intervenir en estos aspectos desde una edad temprana. Tras analizar los resultados anteriores y revisar la literatura, creemos necesario para abordar este desafío implementar programas educativos en las escuelas, para fomentar la prevención y el tratamiento de esta entidad a través de la educación, que permita reducir la cronificación del dolor y aumentar el bienestar integral de los adolescentes. Estos programas deben enfocarse en promover hábitos de vida saludables, educar sobre los síntomas de la migraña, y ofrecer técnicas de manejo del estrés. Además, involucrar a las familias en el proceso educativo puede reforzar estos hábitos en el entorno doméstico y asegurar un apoyo continuo para los adolescentes. De esta manera, se contribuye al desarrollo integral de hábitos de vida más saludables, que puede tener un impacto positivo duradero en la adultez posterior.



RESÚMENES TRABAJOS

0009 - COMORBILIDADES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS 1 (NF1), REPORTE DE UNA SERIE DE CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

GONZALEZ, Bárbara Juliana | GARCIA, Rocio Victoria | IVAROLA, Paula

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir las comorbilidades neurológicas más prevalentes de una serie de pacientes pediátricos con NF1 atendidos en Hospital Garrahan.

Materiales y Métodos: Se realizó un análisis descriptivo, retrospectivo de historias clínicas de pacientes con criterios clínicos para NF1, de 0 a 15 años, evaluados por neurología del Hospital Garrahan en los últimos 10 años.

Resultados: Registramos 200 pacientes, 99 mujeres con una edad media de 3 años. 133 pacientes reportaron trastornos del neurodesarrollo con dificultades en el aprendizaje en un 54%, psicopedagogía fue la terapia más indicada (85%). 22 (11.3%) presentaron epilepsia y 12 de ellos (54%) electroencefalograma patológico. El fármaco más indicado fue el clobazam. 83 pacientes (50%) tuvieron lesiones en cerebelo. 2 pacientes reportaron síndrome de Moya Moya.

Conclusiones: Nuestro estudio demuestra que los trastornos del neurodesarrollo son frecuentes, el más diagnosticado fue el trastorno del aprendizaje. La epilepsia es más común que en la población general, y las crisis focales son más frecuentes, requiriendo fármacos antiepilépticos de forma prolongada. En concordancia con series previas, las lesiones de cerebelo son frecuentes. Si bien el síndrome de MoyaMoya no es frecuente, su diagnóstico asocia peor pronóstico.

0010 - ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DEL DESARROLLO Y DIABETES NEONATAL ASOCIADA AL GEN KCNJ11

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

GONZALEZ, Bárbara Juliana | CARABALLO, Roberto | NUEVO, Matias | TOUZON, Sol | ALONSO, Cristina | REYES VALENZUELA, Gabriela

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Descripción clínica y electroencefalográfica de un paciente con diagnóstico de encefalopatía epiléptica del desarrollo (EED) de inicio temprano y diabetes neonatal permanente (DNP) asociada a alteración del gen KCNJ11

Materiales y Métodos: Análisis descriptivo de las características clínicas de un paciente con EED y DNP

Resultados: Se trata de una niña de 2 meses de edad que inicia con espasmos en flexión en salvas con electroencefalograma de sueño compatible con hipsarritmia. Se realizan



RESÚMENES TRABAJOS

estudios de laboratorio encontrándose cetoacidosis diabética, tratada con insulina con mal control metabólico y epileptico con 3 anticonvulsivantes, asociando postura distónica de miembro superior izquierdo y disquinesias orales. Se realizó RM de cerebro con espectroscopia normal, y estudios neurometabólicos normales. El estudio de exoma completo identificó una variante patogénica, en heterocigosis, en el gen KCNJ11 (NM_000525.4:c.190G>A - p.(Val64Met)). Esta variante ha sido previamente reportada en la literatura asociada a síndrome de DEND (epilepsia, diabetes neonatal y retraso global del desarrollo), con buena respuesta a hipoglucemiantes orales. Inicia con glibenclamida con buen control metabólico y epileptico logrando el descenso de medicación anticonvulsiva.

Conclusiones: El síndrome de DEND es una entidad rara, con pocos casos reportados en la bibliografía asociados a EED. El análisis genético oportuno es vital para evitar demoras en el diagnóstico e iniciar el tratamiento con hipoglucemiantes orales. La transición a la sulfonilurea desde la insulina debe ser el objetivo principal en el tratamiento de estos pacientes ya que puede revertir el retraso del desarrollo neurológico y las convulsiones. En la bibliografía analizada no se encuentran reportes de pacientes con alteraciones distónicas o disquinesias orales por lo que nos preguntamos si esto puede ser una ampliación del fenotipo clínico. Sin embargo, es necesario el reporte de mayor número de casos para demostrar esta hipótesis.

0011 - ATAXIA CEREBELOSA: UNA ETIOLOGÍA POCO PENSADA.

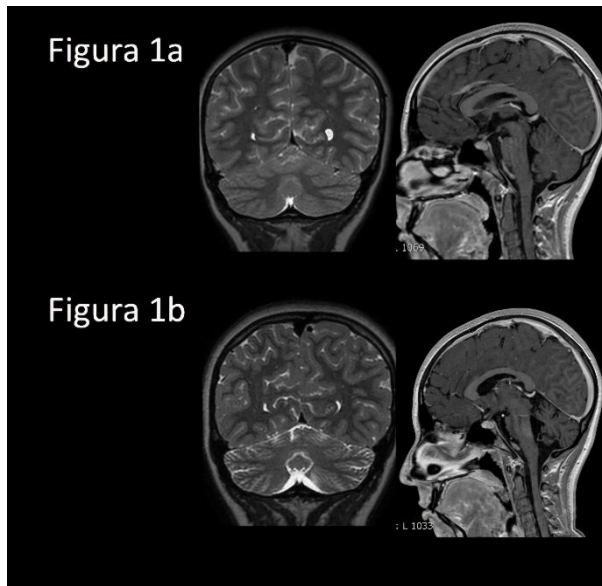
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

GARCIA, Rocio Victoria | AIMI, Constanza Cintia | GALLO, Adolfo | SAVRANSKY, Andrea
HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Reportar primer caso de ataxia cerebelosa anti-Tr (+) en paciente pediátrica. Revisar bibliografía disponible.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica. Revisión bibliográfica.



Resultados: INTRODUCCIÓN: El anticuerpo Tr actúa contra el receptor relacionado al factor de crecimiento delta/notch a nivel del cerebelo. Suele asociarse a linfoma. Desencadena ataxia aguda con rápida progresión y evolución con secuelas ante falta de tratamiento. CASO CLÍNICO: Femenina, 12 años, sana. Consultó por ataxia aguda. Cuadro febril 10 días previos. Examen: palabra escandida, nistagmus horizontal bilateral, marcha atáxica, reflejos osteotendinosos pendulares, dismetría de miembros superiores. Se diagnosticó síndrome cerebeloso agudo, a descartar causa inflamatoria. Los estudios de sangre fueron normales. Presentó pleocitosis en LCR con estudios infectológicos y BOC negativas. La RM cerebral fue normal (Figura 1a). Se diagnóstico cerebelitis postinfecciosa, recibió gammaglobulina presentando mejoría clínica. Durante su seguimiento, persistió sintomática, agregando temblor por lo que se repitió RM cerebral (Figura 1b): atrofia cerebelosa. Se descartaron causas metabólicas, genéticas. Se solicitó panel de anticuerpos paraneoplásicos: Anti-Tr positivo. Se realizó búsqueda tumoral (TC tórax, abdomen, pelvis y PET-TC): negativa. Se arribó al diagnóstico de ataxia cerebelosa autoinmune iniciando gammaglobulina mensual con buena respuesta. Mantuvo screening tumoral negativo.

Conclusiones: Presentamos el primer adolescente en el servicio con ataxia cerebelosa anti-Tr (+), con fenotipo característico y buena respuesta al tratamiento antiinflamatorio a pesar de presentar atrofia cerebelosa. El seguimiento clínico exhaustivo permitió arribar al diagnóstico. Consideramos importante la inclusión entre diagnósticos diferenciales de síndrome cerebeloso persistente a pesar del tratamiento antiinflamatorio ya que es un síndrome tratable y que requiere búsqueda de tumores asociados.

0013 - HIPERTENSION INTRACRANEAL IDIOPATICA: UNA PATOLOGÍA QUE SEGUIMOS ESTUDIANDO. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 7 PACIENTES.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros



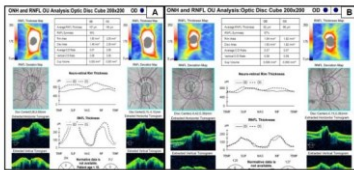
RESÚMENES TRABAJOS

GIGENA, Maria Virginia | PEÑALOZA, Carlos Javier | CASTELLANO, Fernanda Ines | LINZOAIN, Javier | DE LA COLINA, Florencia | MASSANO, Franca | PUCCIO, Maria Fernanda

HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL DE CÓRDOBA

Objetivos: Describir la variabilidad clínica. Comparar la respuesta al tratamiento con acetazolamida vs topiramato. Valorar la Tomografía de Coherencia Óptica (OCT) como herramienta de seguimiento.

Materiales y Métodos: Tipo de estudio: Descriptivo, retrospectivo, longitudinal. Pacientes observados (n:7) con HII por criterios de Dandy-Smith entre el periodo 2022-2024. Se realizó a todos los pacientes: Fondo de ojo (FO). RMN cerebro. Punción lumbar + presión de apertura. OCT. Repitiendo estos estudios en el tiempo.



Resultados: El 100% tenían papiledema. El 71.42 % eran mujeres, la edad media fue 8,14 ± 4,70 años. El 42.85 % consultó por control rutinario con Oftalmología. El 57 % recibió acetazolamida (ACZ) mientras que el 43%, topiramato (TMP). De este último grupo, un paciente tuvo respuesta parcial; y otro paciente presentó una recaída sintomática. De los 6 pacientes que pudimos hacer seguimiento con OCT, el 100 % tuvo disminución del promedio de la capa de fibras nerviosas del nervio óptico.

Conclusiones: En nuestro estudio vimos un alto porcentaje de pacientes asintomáticos y mejor respuesta terapéutica con acetazolamida pero creemos que sigue sin haber evidencia suficiente sobre el beneficio de un medicamento sobre otro. Consideramos el OCT una herramienta útil de seguimiento, por lo que es muy importante el estudio interdisciplinario en pacientes con HII.

0015 - MIGRAÑA HEMIPLÉJICA ASOCIADA AL GEN CACNA1A.

Modalidad: E-poster



RESÚMENES TRABAJOS

Unidad Temática: Otros

SIMON, Macarena | CARBONARI, Maria Laura | GALICCHIO, Santiago | GONZÁLEZ, María Gala | OCAMPO, Rosana | PALAVECINO, Erica | RONCHINI, Erica | CACHIA, Pedro

HOSPITAL DE NIÑOS VICTOR J VILELA

Objetivos: Presentar un caso de migraña hemipléjica con diagnóstico genético, en el Hospital de Niños Víctor J Vilela, de Rosario, Santa Fe.

Materiales y Métodos: Presentación de caso. Estudio descriptivo.

Resultados: Paciente de doce años de edad consulta por episodio caracterizado por cefalea recurrente de localización frontal, punzante, que se acompaña de fotofobia, vómitos, afasia, y hemiparesia braquiocrural derecha de 60 minutos de duración. Se solicita electroencefalograma, tomografía y resonancia magnética de encéfalo, normales. Presenta tres episodios de iguales características en el lapso de 1 año. Por presentar antecedente familiar de madre con cuadro clínico similar, se solicita estudio genético para migraña hemipléjica. Se recibe panel con variante en heterocigosis en el gen CACNA1A, positivo para migraña hemipléjica familiar tipo 1. Evoluciona con buena respuesta al tratamiento analgésico de rescate. La Migraña Hemipléjica familiar es un tipo de cefalea primaria que se caracteriza por presentar compromiso motor unilateral de duración variable. Es una enfermedad genética que se transmite de manera autosómica dominante, que involucran al menos tres genes: el CACNA1A, que da lugar a la Migraña Hemipléjica Familiar tipo 1, que codifica la subunidad alfa-1A del canal de calcio tipo P/Q. El ATP1A2 en la Migraña Hemipléjica Familiar tipo 2 y el SCN1a en la Migraña Hemipléjica Familiar tipo 3.

Conclusiones: Las características clínicas distintivas, sumado a los antecedentes familiares y el estudio genético permiten el diagnóstico certero evitando la repetición de estudios complementarios para diagnósticos diferenciales.

0016 - MEDICINA DE PRECISIÓN EN EPILEPSIA INFANTIL: DEL PARADIGMA A LA ATENCIÓN COTIDIANA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

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

SANATORIO GUEMES

Objetivos: INTRODUCCIÓN: El avance en el conocimiento de distintas enfermedades neurológicas, el descubrimiento de genes/biomarcadores generadores de epilepsia, en ciertos casos permite facilitar la elección de una terapia dirigida. OBJETIVOS: Se presentaron 5 pacientes cuyo diagnóstico etiológico facilitó las decisiones terapéuticas.

Materiales y Métodos: Serie de casos con diagnósticos etiológicos confirmados, analizando el tratamiento de precisión.

RESÚMENES TRABAJOS

Resultados: 1) Epilepsia con crisis focales migrantes, refractaria a FAEs. Con mutación en el gen KCNT1. Se indica quinidina y bromuro de potasio como tratamiento de precisión. No adhiere al mismo. 2) Encefalopatía epiléptica de inicio temprano asociado a GRIN2A. Refractaria a múltiples FAEs. Se medica con memantine, logra disminución en frecuencia de crisis asociado a mejoría electroencefalográfica. 3) Síndrome de Lennox-Gastaut asociado a SCN1A. Refractario a múltiples FAEs. Tratado con fenfluramina con mejoría de sus crisis. 4) Encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio temprano (Síndrome de Ohtahara). Presentaba aumento de Glicina en Sangre, LCR y espectroscopia. Mutación en el gen GLDC. Se indica tratamiento específico con reducción significativa de crisis. 5) Encefalopatía progresiva hiperamonémica de inicio neonatal. Se confirma Citrulinemia tipo 1. Se indica tratamiento específico. Actualmente libre de crisis.

Conclusiones: En nuestra serie de casos la confirmación etiológica permitió implementar un tratamiento de precisión con buena respuesta electroclínica en pacientes con refractariedad a FAEs habituales. En los últimos años han surgido varios tratamientos dirigidos, algunos con una sofisticación considerable y otros fácilmente utilizables a nivel individual. Las perspectivas de nuevos tratamientos dirigidos, reutilizados o novedosos parecen prometedoras.

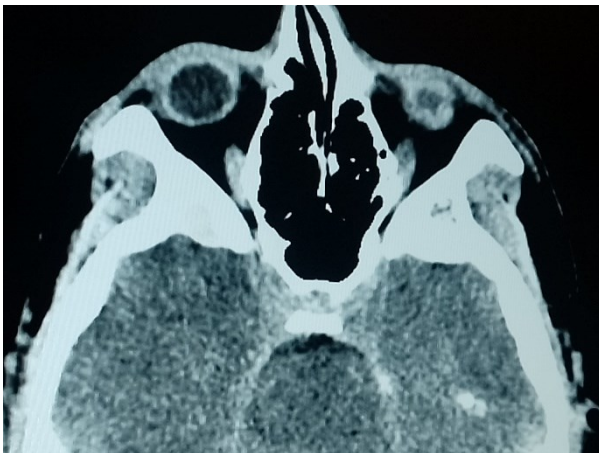
0017 - CEGUERA EN PACIENTE CON DIAGNÓSTICO DE TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

GONZÁLEZ, Celeste Belen | DAZA CHARRIS, Carolina Andrea | GOMEZ WANDURRAGA, Maria Fernanda | GUTIERREZ, Vanesa | MORALES, Andrea | PRUSCINO, Florencia | QUICANA ANDALUZ, Veronica | SCHWARTZBERG, Tamara

HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.



Objetivos: Visibilizar consecuencias de hipovitaminosis en pacientes con trastorno del espectro autista (TEA)



RESÚMENES TRABAJOS

Materiales y Métodos: Se describe un paciente de 15 años con dx de TEA que presenta un cuadro de ceguera rápidamente progresiva.

Resultados: En la actualidad se describen cuadros neurológicos asociados a hipovitaminosis en pacientes con TEA. Paciente de 15 años con TEA que cursa con una franca selectividad alimentaria y consulta por una disminución de la agudeza visual bilateral rápidamente progresiva de un mes de evolución. Inicialmente se realizan exámenes complementarios: laboratorio, fondo de ojo inicial con edema de papila bilateral, Resonancia Magnética de encéfalo y órbitas con tortuosidad de ambos nervios ópticos y dilatación de la vainas de los mismos. Se obtiene una presión apertura inicial en Punción Lumbar (PL) de 35 cm de Agua asumiendo el cuadro como hipertensión endocraneana y se inicia tratamiento con Acetazolamida. Se realizan PL cada 48 hs con presiones de apertura y cierre en descenso hasta una presión normal a las 96 hs. Al mismo tiempo se recibe laboratorio con neutrófilos hipersegmentados y equinocitos e hipovitaminosis A y B por lo que se realiza Tomografía Computada de encéfalo evidenciando aumento del espesor de los huesos del macizo facial y de la calota con un estrechamiento del canal óptico secundario a hiperostosis. Debido al alto riesgo quirúrgico no se realiza tratamiento descompresivo.

Conclusiones: Dentro del seguimiento en pacientes con TEA y disminución de la agudeza visual considerar alimentación selectiva como causa de hipovitaminosis.

0018 - TRASTORNO DE LA MARCHA EN PEDIATRÍA ¿PENSARON EN ELA?

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

GIGENA, Maria Virginia | PEÑALOZA, Carlos Javier | CASTELLANO, Fernanda Ines | LINZOAIN, Javier

HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL DE CÓRDOBA

Objetivos: Describir un caso de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) de inicio infantil con diagnóstico genético, que consultó por trastornos de la marcha.

Materiales y Métodos: Paciente de 13 años que consulta por neuropatía en pierna derecha que evoluciona con atrofia muscular ipsilateral en 7 meses. Sin antecedentes heredofamiliares ni patológicos relevantes. Al examen físico, marcha parética. Paresia MIII derecha con ROT asimétricos, vivos. Amiotrofia gemelar. Sensibilidad somestésica conservada. Laboratorio con CPK y amonio levemente alterados. ECG: Normal. EMG: Compatible con compromiso neuropático axonal motor asimétrico. RMN cerebro y médula completa: normal. RNM MMII: moderada atrofia muscular derecha. Exoma: Variante patogénica en heterocigosis en SOD1 c.281G>A (p.Gly94Asp)

Hallazgos germinales con significado clínico

GEN	Condición Profundidad (Balance alélico)	Nomenclatura HGVS	Significado clínico ²
SOD1	Heterocigosis 100 (0.48)	NM_000454.5:c.281G>A (p.Gly94Asp)	Patogénico

¹ Se ha empleado la nomenclatura recomendada por la Human Genome Variation Society (HGVS).

² Según clasificación ACMG: patogénico, probablemente patogénico, significado clínico incierto.



RESÚMENES TRABAJOS

Resultados: Se describe un caso de ELA infantil con confirmación genética. Mutaciones en SOD1 provocan un mal funcionamiento enzimático que lleva a la acumulación de especies reactivas de oxígeno y la consiguiente apoptosis de las motoneuronas. Las mutaciones en este gen se relacionan con el 20% de los casos familiares.

Conclusiones: Queremos destacar la importancia del examen físico; y como el avance en la genética nos permite arribar diagnósticos poco frecuentes pero que debemos tenerlos presentes y sospecharlos. Esto reduce los tiempos y costos de estudios innecesarios. Nos permite un asesoramiento genético familiar adecuado. Y confiamos en poder brindar el mejor tratamiento terapéutico.

0019 - ENCEFALITIS MOG+: FLAMES. REPORTE DE UN CASO.

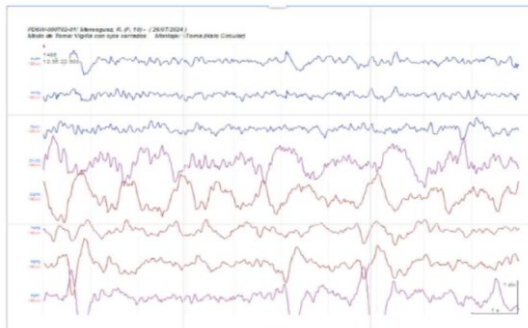
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

GIGENA, Maria Virginia | PEÑALOZA, Carlos Javier | CASTELLANO, Fernanda Ines | LINZOAIN, Javier

HOSPITAL INFANTIL MUNICIPAL DE CÓRDOBA

Objetivos: Caracterizar los síntomas clínicos y los hallazgos de la resonancia magnética (RM) de las lesiones hiperintensas FLAIR corticales unilaterales en la encefalitis asociada a anti-MOG con convulsiones (FLAMES).



Materiales y Métodos: Reporte de una paciente femenina de 10 años de edad, previamente sana. Derivada por síndrome febril prolongado de 13 días de evolución que inicia con cefalea frontotemporal derecha y convulsión focal izquierda. Medicada con Ácido Valproico. Se realizó EEG y angioRMN, normal. Hemocultivos negativos. Al ingreso estaba irritable y refería adormecimiento de hemicuerpo izquierdo agregando posteriormente hemianopsia temporal izquierda. Continúa febril con cefaleas de intensidad moderada. Se realizó resonancia magnética de cerebro con evidencia de hiperintensidad en T2 y FLAIR hemisferio derecho. Punción lumbar con presión de apertura aumentada, citoquímico sin particularidades. Cultivos negativos. Electroencefalograma con lentificación hemisférica derecha continua, con predominio temporal. Los resultados del inmunoensayo celular fueron positivos para anticuerpos MOG. Comenzó un tratamiento de cinco días con metilprednisolona intravenosa, con una recuperación exitosa.

RESÚMENES TRABAJOS

Conclusiones: El reconocimiento de este síndrome clínico-radiográfico distintivo puede facilitar el diagnóstico y el tratamiento de esta entidad. Consideramos que debe incluirse en el diagnóstico diferencial de la cefalea intensa y persistente.

0020 - ENCEFALITIS EQUINA DEL OESTE (EEO): REPORTE DE 4 CASOS PEDIÁTRICOS.

Modalidad: Plataforma

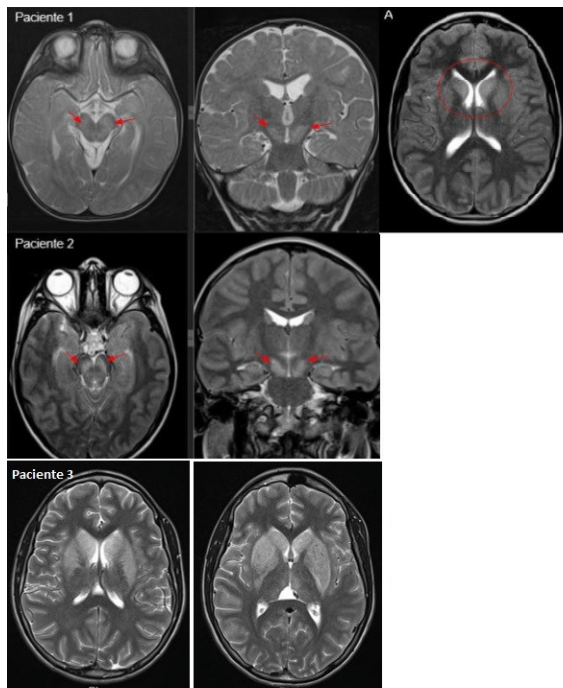
Unidad Temática: Otros

PRUSCINO, Florencia¹ | **BOCCOLI, Julia**² | **LOMBARDI, Francina**³

HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.¹; HOSPITAL DE NIÑOS ZONA NORTE "DR. ROBERTO M. CARRA"²; CLÍNICA LA PEQUEÑA FAMILIA³

Objetivos: Describir el cuadro clínico-radiológico de 4 pacientes pediátricos con serología positiva a EEO.

Materiales y Métodos: Revisión de historias clínicas y exámenes complementarios de 4 pacientes con diagnóstico de EEO.



Resultados: En Argentina se emitió una alerta epidemiológica en noviembre de 2023 confirmándose 107 casos de EEO en humanos. Se describen 4 pacientes: dos lactantes y dos adolescentes, oriundos de zona rural y semiurbana de Santa Fe y zona urbana y semiurbana de Buenos Aires. El inicio del cuadro fue similar en todos los casos: fiebre, sensorio alternante y signos meníngeos. Además, tres pacientes presentaron convulsiones/status y dos pacientes signos piramidales. Los LCR evidenciaron pleocitosis y las neuroimágenes presentaron alteraciones a predominio en ganglios de la base y mesencéfalo; éste último fue el único sector comprometido en un paciente. El EEG fue



RESÚMENES TRABAJOS

patológico en tres pacientes. El diagnóstico se realizó por serología con detección de IgM específica en suero y LCR. El tratamiento fue de sostén en los cuatro casos, dos pacientes requirieron ingreso en ARM. Todos los pacientes mostraron recuperación neurológica, dos continuaron con hemiparesia derecha que resolvieron a los 3 meses y sólo uno de ellos permaneció con compromiso intelectual y alteraciones del lenguaje que resolvió luego de 7 meses.

Conclusiones: La EEO es una enfermedad reemergente en Argentina y debe ser considerada en pacientes con meningoencefalitis aséptica. La neuroimagen proporciona datos tempranos caracterizados por imágenes hiperintensas a predominio en ganglios basales, tronco encefálico y tálamo, que si bien no son patognomónicas pueden ser sugestivos de dicha entidad.

0021 - EVENTOS VASCULARES ASOCIADOS A ANTICUERPO ANTIFOSFOLIPÍDICO EN PEDIATRÍA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

VIDAL, Cintia | MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RODRIGUES, Brian | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GONJAVEC, Jesica | VAZQUEZ, Gabriel | BONGIORNI DEL BARCO, Lucas

SANATORIO GUEMES

Objetivos: Describir 3 pacientes con ACV isquémico asociado a SAF.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo con énfasis en clínica, imágenes, tratamiento y evolución.

Resultados: Paciente 1: varón, 7 años, presenta 2 AITs con hemiparesia derecha y luego evento de 72 hs de duración. Imágenes isquémicas lacunares en tálamo y cerebelo. Paciente 2: niña, 10 años, eventos migrañosos, hipoestesia braquial. Lesión isquémica tálamo-capsular. Paciente 3: varón, 14 años, AITs con hemiparesia derecha. Lesión isquémica en sustancia blanca profunda. Estudios complementarios: los 3 pacientes presentaron positividad en anticoagulante lúpico, anti B2 glicoproteína 1 y anticardiolipina en títulos altos. Paciente 1 presentó polimorfismo 1691G>A en factor V Leiden; paciente 2, positividad en anti fosfatidilcolina y fosfatidilinositol y paciente 3, FAN 1/8. Resto de estudios de coagulación, angiografía digital y ecocardiograma normales. Evolución: Los pacientes 1 y 2 están anticoagulados sin reiteración de eventos. El paciente 3 agregó a los 9 meses hematuria intermitente, FAN de 1/128, por lo que además de anticoagulación recibió gammaglobulina y corticoides, con negativización de anticuerpos y desaparición de la clínica.

Conclusiones: El perfil completo de anticuerpos antifosfolípidos debe incluirse dentro del estudio de eventos vasculares de la infancia. En nuestra serie los eventos fueron arteriales, involucraron pequeños vasos, resolvieron ad integrum y no recurrieron con anticoagulación.



RESÚMENES TRABAJOS

0022 - ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL TEMPRANA SECUNDARIA A LA DEFICIENCIA CAD: ANEMIA DISERITROPOYÉTICA Y ODISEA DIAGNÓSTICA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

CORONEL, Carolina | ATANACIO, Nora | VILLANUEVA, Mercedes

HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.

Objetivos: Presentamos el caso de una paciente con crisis epilépticas farmacorresistentes de inicio temprano y movimientos coreicos diagnosticada con encefalopatía epiléptica infantil temprana-50 (EIEE-50) secundaria a la deficiencia del gen CAD por estudio molecular.

Materiales y Métodos: Reporte de historia clínica de una paciente evaluada en el servicio de Neurología del Hospital de Niños Pedro de Elizalde.

Resultados: Paciente de 11 meses de edad con antecedente de retraso psicomotor, inicia con crisis epilépticas focales y generalizadas, resistente a múltiples esquemas farmacológicos e internaciones frecuentes por status epiléptico. A los 17 meses agrega movimientos anormales de tipo coreicos. Se realizó RMN de cerebro que resultó normal y panel de anticuerpos para encefalitis inmunomediada negativo. EEG patológico con descargas polimórficas. El análisis de laboratorio metabólico no arrojó marcadores bioquímicos orientadores. Durante el transcurso de su enfermedad presentó anemia diseritropoyética que requirió tratamiento. Se realizaron paneles de genes para encefalopatía epiléptica y déficit de neurotransmisores que resultaron negativos. Finalmente, se solicitó exoma que informó 3 variantes clasificadas como inciertas en el gen CAD.

Conclusiones: La EIEE-50 es un error de la biosíntesis de novo de pirimidina causado por variantes bialélicas en el gen CAD. La enfermedad tiene una amplia gama de manifestaciones clínicas, como epilepsia farmacorresistente, pérdida de habilidades y trastornos del movimiento, y otros síntomas que pueden pasarse por alto fácilmente, como la anemia diseritropoyética. El diagnóstico se ve obstaculizado por la falta de biomarcadores y depende completamente de pruebas genéticas hecho relevante al tratarse de una enfermedad potencialmente tratable, dado que la suplementación oral con uridina o UMP ha demostrado revertir la signosintomatología en 3 pacientes con deficiencia de CAD.

0024 - SERIE DE CASOS DE PACIENTES CON ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS (EE) ASOCIADAS A LESIÓN CEREBRAL FOCAL.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

QUICANA ANDALUZ, Veronica | PRUSCINO, Florencia | CAPRARELLA, Daniel | GOMEZ, María Fernanda | GUTIERREZ, Vanesa Rocio | DAZA CHARRIS, Carolina Andrea | MORALES, Andrea Paola | GONZÁLEZ, Celeste Belen



RESÚMENES TRABAJOS

HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.

Objetivos: Describir las características clínicas y electroencefalográficas de 3 pacientes con EE causadas por lesión cerebral focal.

Materiales y Métodos: Revisión de historias clínicas y exámenes complementarios de 3 pacientes con dicho diagnóstico.

Resultados: Si bien las EE se asocian con una desorganización global del EEG, en algunos casos pueden identificarse lesiones focales como probable foco epileptógeno. P1: Niño de 4 años sin antecedentes de relevancia con diagnóstico de TGD y examen físico normal. Presenta crisis de caídas cefálicas de un año de evolución agregando crisis astáticas y espasmos tónicos. EEG compatible con síndrome de Lennox-Gastaut. RMN de cerebro: lesión focal en giro parahipocampal izquierdo. Excelente respuesta al tratamiento con AVP y Clobazam. Último EEG con actividad focal central izquierda. P2: Niña de 5 años que inicia con espasmos epilépticos a las 2 horas de vida. EEG con paroxismo-supresión compatible con EE de inicio temprano. RMN de cerebro: extensa lesión displásica cortical temporo-parieto-occipital derecha, probablemente asociada a PMG. Actualmente con epilepsia focal refractaria y DI, sin trastornos motores, en evaluación para cirugía de la epilepsia. P3: Niño de 2 años con diagnóstico de TEA y examen físico normal, inicia con crisis focales a los 3 meses de vida. RMN de cerebro: esclerosis hipocampal izquierda. Mala evolución con epilepsia focal refractaria, EEG desorganizado con actividad difusa de punta-onda y atenuaciones del voltaje. Se realizó cirugía de LATS izquierda. Evolución favorable al momento.

Conclusiones: Las lesiones focales, en particular las malformaciones corticales, pueden manifestarse con actividad encefalopática. Es importante identificarlas a fin de evaluar un posible abordaje quirúrgico.

0025 - ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1: DE LA CLÍNICA INCIPIENTE AL DIAGNÓSTICO PRECOZ

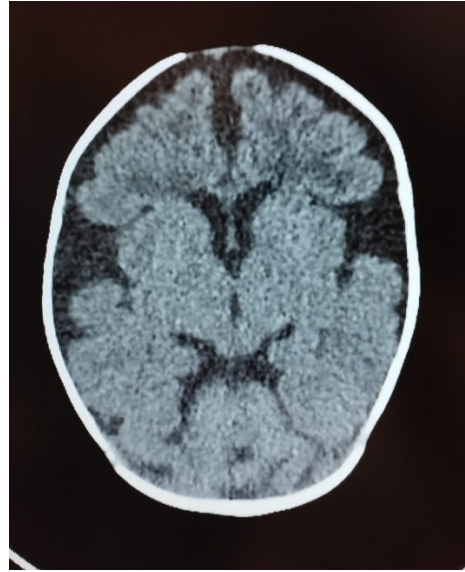
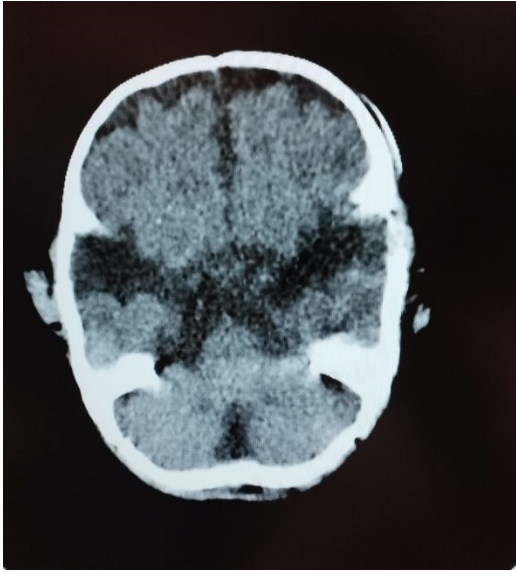
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

GUTIERREZ, Vanesa Rocío | ATANACIO, Nora | CORONEL, Carolina | PRUSCINO, Florencia | GOMEZ WANDURRAGA, María | GONZÁLEZ, Celeste Belen | DAZA CHARRIS, Carolina Andrea | QUICANA, Veronica | MORALES, Andrea Paola

HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.

Objetivos: Describir las manifestaciones clínicas incipientes que permitieron la sospecha y el diagnóstico precoz de Aciduria Glutárica tipo 1 (AG1).



Materiales y Métodos: Se presenta el caso de una paciente de 3 meses con macrocefalia y hallazgos imagenológicos característicos de AG1.

Resultados: Lactante de 3 meses de edad, con múltiples antecedentes heredofamiliares por rama paterna de Neurofibromatosis tipo 1, que inicia con vómitos diarios y macrocefalia adquirida, por lo que fue referida al servicio de neurocirugía a descartar hidrocefalia en primera instancia. Se realizó TC de cerebro que evidencia discreta ventriculomegalia supratentorial, surcos corticales marcados y aumento del líquido extra-axial de la convexidad asociados a atrofia temporal bilateral. Por sospecha diagnóstica dirigida, se solicita análisis de laboratorio con ácidos orgánicos urinarios que informan muy marcado ácido glutárico, moderado 3-hidroxiglutarico, cítrico y adípico, confirmándose el diagnóstico bioquímico de AG1.

Conclusiones: La AG1 es una enfermedad congénita del metabolismo, de herencia autosómica recesiva, provocada por el déficit de la enzima glutaril Coa deshidrogenasa que interviene en el metabolismo de la degradación de los aminoácidos lisina, hidroxilisina y triptófano. Se caracteriza por su debut entre los 3 y 6 meses de edad con crisis agudas de encefalopatía que asocia trastornos del movimiento de tipo discinético/distónico, con destrucción y necrosis de los núcleos basales, provocando una gran disfunción neurológica progresiva. Debemos incluirla en el diagnóstico diferencial de todo paciente pediátrico con macrocefalia y neuroimagen sugestiva, en tanto que su diagnóstico y tratamiento previo a las crisis encefalopáticas se asocian a una mejor evolución.

0026 - SCN2A Y POLIMICROGIRIA: REPORTE DE UN CASO

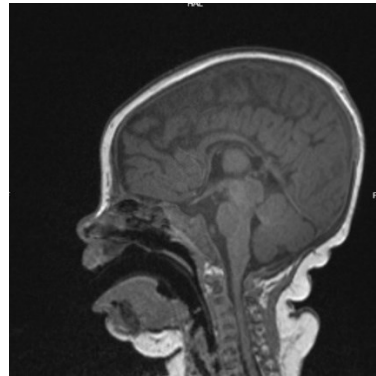
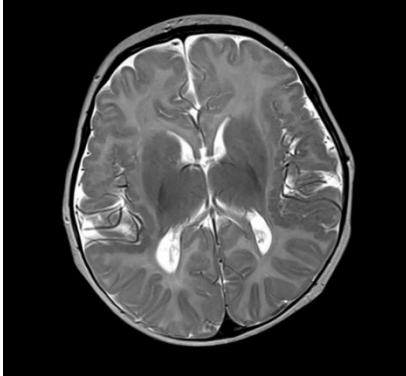
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

LINZOAIN DE LA VEGA, Francisco | ALVAREZ, Rodrigo | SFAELLO, Ignacio

CLINICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA

Objetivos: Analizar las características clínicas y genética de un paciente con mutación en el gen SCN2A.



Materiales y Métodos: Se recopilaron datos mediante sistema de Historia clínica.

Resultados: La polimicrogiria (PMG) es una malformación del desarrollo cortical caracterizada por un exceso de pequeños pliegues corticales, resultando en una corteza cerebral anormal. La PMG puede presentarse como una malformación cortical aislada o asociada a otras malformaciones. Se han identificado causas no genéticas y genéticas. Entre estas últimas algunas corresponden a trastornos monogénicos, mientras que en algunos casos la herencia es multifactorial. Las mutaciones en SCN2A, que codifica para una subunidad del canal de sodio NaV1.2, se han asociado con un espectro de trastornos neurológicos que incluyen epilepsias de inicio temprano, encefalopatías epilépticas y, aisladamente, PMG. Reporte de Caso Clínico: Paciente nacida a término por reproducción asistida. Screening metabólico normal. Ingres a nuestra institución a los 3 meses por episodio de apnea y cianosis peribucal. Luego presenta crisis Tónico-Clónica Generalizada de un minuto. Se realiza carga de Levetiracetam y posterior mantenimiento con buen control de crisis. Examen Físico: Seguimiento con la mirada, hipotonía axial. Sin sostén cefálico, coloboma bilateral, orejas de implantación baja. Video EEG: Ondas agudas focales fronto-temporales izquierdas. RMN: Hipoplasia de cuerpo calloso. Polimicrogiria perisilviana bilateral. Genética: Variable de Significado Incierto en SCN2A (c.2656T>G) en heterocigosis.

Conclusiones: La integración de datos clínicos, como tipo de epilepsia, retraso en el desarrollo y malformaciones asociadas, como el coloboma, sumado a la neuroimagen, resultan esenciales para una interpretación precisa de los estudios genéticos.

0027 - PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN PERSONAS CON ACONDROPLASIA: REVISIÓN SISTEMÁTICA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

GRIMALT, María Pía¹ | RUSSO, Daiana²

ASOCIACIÓN CIVIL ACONAR¹; FACULTAD DE PSICOLOGÍA, UNMDP²

RESÚMENES TRABAJOS

Objetivos: El objetivo del presente trabajo fue identificar y sintetizar la evidencia sobre el perfil neuropsicológico de las personas con acondroplasia.

Materiales y Métodos: El proceso de búsqueda se efectuó a partir de las siguientes bases de datos: PubMed, PsycINFO, Redalyc y Scielo; empleando una selección de palabras claves tanto en inglés como en español. Los criterios de inclusión fueron: los trabajos no tenían límite de fecha para su publicación; debían estar escritos en idioma inglés o español; debían estar publicados en revistas científicas; debían consistir en estudios clínicos con personas con acondroplasia; debían incluir al menos una variable neuropsicológica y adecuar o no los test en función a las características físicas de esta población.

Resultados: Se identificaron un total de 94 artículos, de los cuales 10 cumplieron con dichos criterios de inclusión, y las variables analizadas fueron: instrumentos utilizados, función evaluada y adecuaciones realizadas a los instrumentos. Los resultados muestran que el instrumento más utilizado fue la Escala de inteligencia de Wechsler, siendo la evaluación del nivel intelectual la variable que se refiere con mayor frecuencia. No se registraron adecuaciones de los instrumentos en los artículos revisados.

Conclusiones: Abordar el conocimiento en esta temática permitirá desarrollar estrategias de evaluación y tratamiento cada vez más ajustadas a las características de esta población, constituyendo un aporte sustancial a la mejora en su calidad de vida.

0028 - DESNUTRICIÓN SEVERA Y SÍNDROME DIENCEFÁLICO: REPORTE DE CASO CLÍNICO.

Modalidad: E-poster

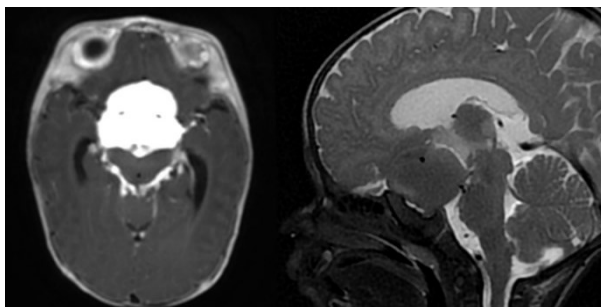
Unidad Temática: Otros

KOZAMEH, Verónica | GUERRA, Maria Belen | VAUDAGNA, Maria Paula | MICULAN, Josefina | MARTINEZ, Hector Ariel

HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA

Objetivos: Realizar una descripción sobre las manifestaciones clínicas del síndrome diencefálico y la importancia de su sospecha ante un niño con desnutrición.

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



Resultados: Se presenta caso de paciente de 11 meses de vida que a partir de los 2 meses de vida comienza con pobre progresión de peso, nistagmus horizontal y vómitos.

RESÚMENES TRABAJOS

Inicia tratamiento antireflujo, persistiendo la pérdida de peso. Se valora niño con desnutrición severa, vigil, alerta, buena conexión. Nistagmus persistente horizontal. Se realiza Ecografía Trasfontanelar normal. Perfil metabólico y estudios gastrointestinales, normales. En RMN se observa tumor hipotalámico con diseminación leptomeningea. Se arriba a diagnóstico de tumor astrocítico pilocítico.

Conclusiones: Si bien el SD es una rara causa de desnutrición crónica, se debe solicitar una neuroimagen en pacientes con emaciación, a pesar de una ingesta calórica acorde, asociada con hiperactividad, en ausencia de síntomas neurológicos, una vez descartadas las causas más frecuentes.

0029 - TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO ASOCIADOS A SLC6A1

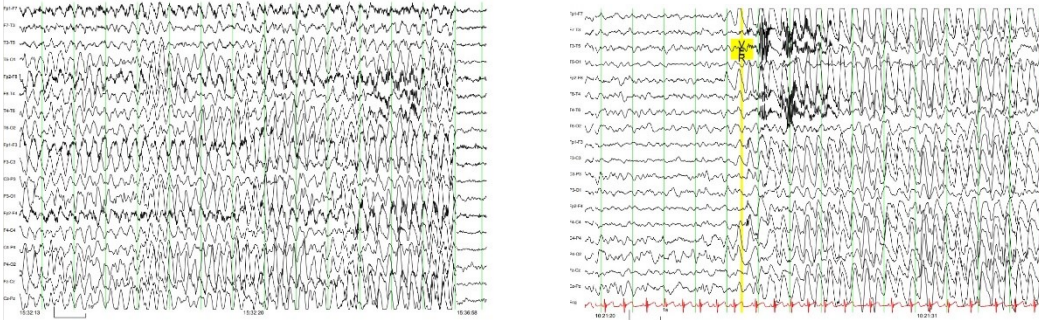
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

ALVAREZ, Rodrigo | LINZOAIN DE LA VEGA, Francisco | PAVIOLO, Marina | SFAELLO, Ignacio

CLINICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA

Objetivos: Analizar las características electroclínicas de pacientes con mutaciones en el gen SLC6A1.



Materiales y Métodos: Se recopilaron datos clínicos mediante sistema de Historia clínica

Resultados: El gen SLC6A1, codifica para el transportador de GABA tipo 1 que participa en la recaptación de GABA en las terminales presinápticas. Los trastornos asociados a SLC6A1 se caracterizan por un retraso del desarrollo, hipotonía, epilepsia, movimientos anormales y manifestaciones neuroconductuales. También son comunes las manifestaciones gastrointestinales. Se reportan diferentes fenotipos de convulsiones: Epilepsia tipo ausencia de aparición precoz / epilepsia de ausencia infantil ; Convulsiones mioclónico-atónicas ; Encefalopatía epiléptica y del desarrollo y Epilepsia Focal. Caso 1: Paciente de 5 años. Embarazo a término. Consulta a los 2 años de edad por retraso motor y del lenguaje. Trastorno de conducta. Episodios paroxísticos de mioclonías y atonía. Estudios realizados: Video EEG: trenes de ondas agudas seguidas de onda lenta parieto-occipitales bilaterales y ondas agudas irregulares generalizadas. RMN: normal Genética: Mutación en heterocigosis para SCL6A1 Se inicia tratamiento con Valproato logrando buen control de crisis. Caso 2: Paciente de 9 años. Nacida a término. Consulta a los 2 años de vida por crisis de ausencia y aislados episodios de atonía. Retraso global del

RESÚMENES TRABAJOS

neurodesarrollo. Estudios realizados: Video EEG: paroxismos de punta-onda lenta de 2.5 Hz y ondas lentas posteriores en frecuencia delta 3Hz. RMN: Normal Genética: SCL6A1 en Heterocigosis Inicialmente medicada con Valproato que tras un irregular control de crisis convulsivas se decide cambiar el tratamiento a Etosuximida.

Conclusiones: Los trastornos del neurodesarrollo asociados al gen SLC6A1 representan una entidad genética recientemente reconocida, que se manifiesta con un amplio espectro de síntomas neurológicos y conductuales, su identificación es crucial para la orientación terapéutica.

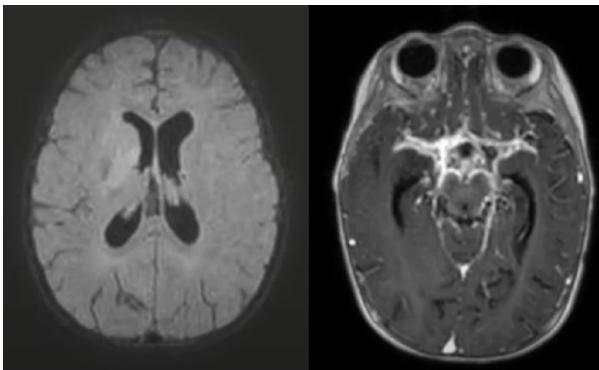
0030 - PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO DE MENINGITIS TUBERCULOSA PEDIÁTRICA: EL ROL CRUCIAL DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ"

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

KOZAMEH, Verónica | GUERRA, Maria Belen | VAUGDANA, Maria Paula | MICULAN, Josefina | MARTINEZ, Hector Ariel

HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA



Objetivos: Realizar una descripción sobre presentación clínica de tuberculosis en SNC.

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

Resultados: Este caso presenta a un paciente de 10 meses con ptosis ocular y convulsión focal de hemicuerpo izquierdo. Se administró fenitoína y aciclovir, presentando a las 72 horas fiebre, crisis focales y hemiparesia izquierda, con signos de irritación meníngea. LCR incoloro, pandy +, leucocitos 21/mm³, lactato 36, proteínas 172, glucosa 48. RMN: Hidrocefalia. Realce postcontraste a favor de leptomeningitis cisternal e isquemia, mejor definida en núcleos basales. La prueba GeneXpert MTB/RIF en lavado gástrico fue positiva, y la radiografía torácica mostró una radiopacidad en el vértice izquierdo. PPD negativa. El contacto familiar con tuberculosis se identificó tardíamente. Inicia tratamiento con HERZ, con buena respuesta clínica.

Conclusiones: La tuberculosis es un problema de salud pública, y la meningitis tuberculosa es una manifestación grave en pediatría, con alta morbimortalidad. El diagnóstico temprano y el tratamiento oportuno son esenciales, pero representan un gran desafío debido a la inespecificidad de los síntomas. Complicaciones como la hidrocefalia



RESÚMENES TRABAJOS

y el infarto en ganglios basales empeoran el pronóstico, destacando la importancia de un alto índice de sospecha y del reinterrogatorio en niños con síntomas neurológicos y antecedentes de contacto epidemiológico.

0031 - DETRÁS DE LA NOCHE: DESAFÍOS Y TRIUNFOS EN EL DIAGNÓSTICO DE EE-SWAS INFANTIL.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

VILLEGAS BELLIDO, Guillermo Abdon | GONZÁLEZ SORIANO, Daniel | YES RUIZ, Marta Victoria | MEZQUITE REYNOSO, Carmen Livier | SANDOVAL AGUILAR, Miguel Axel | MARMOL REALPE, Karen Sharlot Faysuri | PEREZ RAMIREZ, Jose Mariel

HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO FEDERICO GOMEZ

Objetivos: Antecedentes La encefalopatía epileptica de punta onda lenta activada durante el sueño (EE-SWAS) es un síndrome epileptico raro que se caracteriza por la presencia de un patrón de actividad punta-onda lenta continua durante el sueño, asociada con regresión cognitiva y del lenguaje, alteraciones conductuales y motoras. Se presenta típicamente en la infancia, con un pico de aparición entre los 4 y 5 años de edad. Objetivo Documentar un caso de EE-SWAS en un niño de 6 años, subrayando los desafíos diagnósticos y terapéuticos asociados con esta condición.

Resultados: Métodos Masculino de 6 años, sin antecedentes perinatales de importancia, inició con dificultades en comprensión y emisión del lenguaje, alteraciones conductuales y motoras, como inestabilidad de marcha y mioclonos negativos. Se realizó un VEEG largo nocturno que mostró patrón continuo y generalizado de complejo punta-onda lenta (1.5-2 Hz) activados durante el sueño N-REM, ya estudios de 40 minutos no eran concluyentes, confirmando diagnóstico de EE-SWAS. Inicialmente, el tratamiento con inhibidores de canales de sodio, no fueron efectivos, posteriormente con valproato, clobazam y prednisona se obtuvo mejoría clínica marcada. Resultados El cambio a un régimen terapéutico con valproato, clobazam y prednisona se obtuvo mejoría clínica marcada. resultó en una reducción significativa de la actividad epiléptica durante el sueño y una mejoría leve en el comportamiento y las habilidades cognitivas. La RMN con protocolo HARNES fue negativa para lesiones estructurales.

Conclusiones: Conclusiones El EE-SWAS es una entidad rara que presenta importantes desafíos diagnósticos y terapéuticos. La documentación de casos como este es crucial para mejorar la comprensión y manejo de esta enfermedad, la cual requiere un VEEG en sueño de larga duración para su identificación temprana y tratamiento adecuado para prevenir el deterioro neurológico y mejorar la funcionalidad del paciente.

0033 - DESAFÍOS DIAGNÓSTICOS EN NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1): COEXISTENCIA DE VARIANTES GENÉTICAS E IMPORTANCIA DE UN ENFOQUE INTEGRAL.

Modalidad: E-poster



RESÚMENES TRABAJOS

Unidad Temática: Otros

PAPAZOGLU, Magali¹ | COMPAGNUCCI, Gina² | **LOMBARDO CANZONETTI, Rocio²** | BARBIERI KENNEDY, Micaela² | MARRISCURRENA, Julieta² | ZAMBRANO, Macarena² | MADEIRA, Fernanda² | BRUN, Bianca² | FAY, Fabian² | VAZQUEZ, Martin²

HÉRITAS¹; HÉRITAS²

Objetivos: Describir el abordaje diagnóstico en dos pacientes con NF1 que presentan variantes adicionales en otros genes, subrayando la necesidad de una evaluación diagnóstica exhaustiva.

Materiales y Métodos: Se realizó un estudio de exoma clínico dirigido (CES) en ambos pacientes, enfocado en genes relacionados con neurofibromatosis y términos HPO. El primer paciente, un niño de 3 años con antecedentes familiares de neurofibromatosis, desde el nacimiento mostró máculas café con leche y desarrolló movimientos anormales, acompañado de epilepsia refractaria, retraso en el desarrollo e hipotonía. El segundo paciente, un niño de 21 meses presentó múltiples máculas café con leche, ojos almendrados, epicantus, nariz de punta redondeada y efélides en los pliegues de flexión.

Resultados: En ambos casos se identificó una variante patogénica en el gen NF1: c.2041C>T y c.2848C>T respectivamente, confirmando el diagnóstico de neurofibromatosis. Adicionalmente se identificaron los siguientes hallazgos: en el primer paciente, dos variantes en heterocigosis en el gen TBC1D24 c.1302+1G>A y c.277C>T, probablemente patogénica y VUS, respectivamente, asociadas con encefalopatía epiléptica y del desarrollo. En el segundo paciente, una duplicación de 2.8 Mb asociada con el síndrome de microduplicación 22q11.21, el cual refiere discapacidad intelectual y rasgos dismórficos.

Conclusiones: La neurofibromatosis se caracteriza por máculas café con leche y neurofibromas, pero puede coexistir con otras patologías subdiagnosticadas. Estos casos resaltan los desafíos diagnósticos en NF1 con variantes genéticas concurrentes, enfatizando la necesidad de un enfoque interdisciplinario. Un análisis fenotípico exhaustivo junto con herramientas moleculares avanzadas mejora la precisión diagnóstica y optimiza el manejo de enfermedades raras.

0034 - REGRESIÓN COGNITIVA- CONDUCTUAL EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

NAVARRO VALLEJO, Luz María | COHEN, Florencia | PARDO, María | DERICCO, Alejandra Ines

HOSPITAL NACIONAL PROFESOR ALEJANDRO POSADAS

Objetivos: Presentar síndrome poco frecuente en pediatría.

Materiales y Métodos: Resumen: Paciente de 13 años, en seguimiento últimos 5 años, diagnóstico síndrome de Down (SD), discapacidad intelectual moderada; concurre a



RESÚMENES TRABAJOS

escuela especial, tiene lenguaje verbal limitado, clara intención comunicativa, sin trastornos de conducta. Asocia hipotiroidismo autoinmune hace 1 año, suplementada con T4; Acude por cambios conductuales hace 3 meses, incluye anhedonia, pérdida del lenguaje, regresión en habilidades cotidianas, desinterés social, insomnio, y alucinaciones visuales. Ante compromiso del funcionamiento adaptativo, cognitivo y social previamente adquirido y síntomas psicóticos en paciente SD y patología autoinmune, sospechamos síndrome de regresión en paciente con síndrome de Down (DSDD). Se realiza RMN cerebro: normal; EEG de sueño: ondas lentas en región bifrontal; estudios en LCR: citoquímico normal, BOC: patrón 1, panel de encefalitis autoinmune negativo, perfil interleuquinas alteradas; apoyan diagnóstico. Inicia pulsos de metilprednisolona, posterior corticoterapia oral 3 meses, seguido introducción de azatioprina; resultando mejoría clínica y recuperación de paciente a estado basal. El DSDD descrito el 2022 por Santoro, entidad poco frecuente, probable etiología autoinmune, caracterizada por regresión cognitivo, adaptativo y social, presentándose desde la adolescencia hasta la adultez temprana, inicio subagudo y de curso crónico, asociando compromiso permanente de funciones mencionadas de no mediar tratamiento adecuado, ante diagnóstico erróneo de psicosis o demencia relacionada a trisomía 21; Los esteroides, el micofenolato, mofetilo, inmunoglobulinas y rituximab, se utilizan como pilares terapéuticos.

Conclusiones: Destacamos la importancia de reconocer dicha entidad; la necesidad de investigaciones adicionales para comprender su origen y optimizar tratamiento, con la consecuente mejoría en calidad de vida del paciente y sus familias.

0035 - MOVIMIENTOS ANORMALES POR DÉFICIT DE VITAMINA B12: SÍNDROME DE TEMBLOR INFANTIL (ITS). REPORTE DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

GUERRA, Maria Belen | KOZAMEH, Verónica | MICULAN, Josefina | VAUDAGNA, Maria Paula | MARTINEZ, Hector Ariel

HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA

Objetivos: Describir presentación de síndrome de temblor infantil en niño de 12 meses.

Materiales y Métodos: Recolección de datos mediante Historia Clínica.

Resultados: El síndrome de temblor infantil (ITS) es un estado clínico caracterizado por anemia, pigmentación de piel, retraso del desarrollo, hipotonía, letargo y temblores. Incidencia del 0,2% al 2% en India, sudeste asiático, países africanos y poblaciones con bajo nivel socioeconómico, edad 40 días a 36 meses, predominio masculino. Se debe a deficiencia nutricional de vitamina B12 por lactancia materna exclusiva. El temblor compromete extremidades, cabeza y tronco, al inicio de enfermedad o posterior a corrección con cobalamina. Su diagnóstico es clínico. El tratamiento es suplemento con vitamina B12 y otros propranolol, fenobarbital, fenitoína y carbamazepina. Caso clínico: Paciente de 12 meses, masculino con palidez, hipotonía y letargo, se diagnostica anemia



RESÚMENES TRABAJOS

megaloblástica por déficit nutricional de Vitamina B12, niño con lactancia materna exclusiva. Se realizó tratamiento con cobalamina y posteriormente, al quinto día en contexto febril, inicia temblor grueso hipercinético en extremidades superiores, mioclonías orofaciales, se interpreta crisis convulsivas. Se realizaron estudios bioquímicos, neuroimágenes, metabólicos, entre otros descartando otras etiologías. Tras electroencefalogramas sin correlación clínica, se diagnostica eventos paroxísticos no epilépticos, inicia tratamiento con benzodiazepinas, logrando control de temblor con carbamazepina a las 4 semanas de su aparición.

Conclusiones: El ITS es una entidad clínica por déficit nutricional de Vitamina B12, en niños alimentados con lactancia materna exclusiva. Reconocerlo a tiempo prevendría consecuencias a largo plazo. Se necesitan nuevas investigaciones y estrategia en prevención en salud.

0036 - LAS ENCEFALITIS DEL VERANO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

FLECHA, Aramil | SUBIETA, Dania | GRIL, Solange | CANE, Erica

HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARÍA LUDOVICA, LA PLATA

Objetivos: Introducción: En los últimos 50 años ha habido una dramática re-emergencia de las infecciones por Arbovirus. Dentro de las causas se encuentran factores complejos como la urbanización y las actividades humanas que crean un ambiente más permisivo para la interacción huésped-vector. El clima es otro factor determinante que condiciona la distribución geográfica y temporal de los artrópodos. Las familias de Arbovirus que más frecuentemente afectan el sistema nervioso incluye Togaviridae, Flaviviridae y Bunyaviridae. **Objetivos:** Describir las características clínicas y estudios complementarios que orienten al diagnóstico de encefalitis arbovirales.

Materiales y Métodos: Análisis de historias clínicas de niños internados en nuestro hospital, entre diciembre 2023 y abril 2024, con clínica de meningo-encefalitis infecciosa, cultivos y PCR negativas para virus típicos.

Resultados: Todos los pacientes cumplieron diagnóstico clínico de meningo-encefalitis. Si cultivo y filmarray de LCR negativo, se proseguía con búsqueda de arbovirus. De 12 pacientes, 8 fueron positivos: 2 encefalitis de San Luis, 2 encefalitis Equina del Oeste, 3 encefalitis por Flavivirus no tipificados y una encefalitis por Dengue. 7 pacientes presentaron marcada pleocitosis en LCR. 4 pacientes presentaron convulsiones. Todos tuvieron neuroimagen normal. Todos los pacientes recuperaron su estado neurológico.

Conclusiones: La reemergencia de las infecciones arbovirales son un problema creciente en salud. Esta situación determina el requerimiento de mantener activa la vigilancia epidemiológica y mejorar el diagnóstico. Se debe sospechar arbovirus en todo paciente que presente clínica de meningo-encefalitis en los meses de calor y que presente marcada pleocitosis en LCR, con cultivos y búsqueda de virus típicos negativa.



RESÚMENES TRABAJOS

0037 - NEUROCOGNICIÓN EN NIÑOS CON DIABETES TIPO 1 DE DEBUT RECIENTE.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neurodesarrollo

LARDET FARRERO, Paulette | ABRALDES, Karina | KROCHIK, Gabriela | OLIVERA, Laura | RODRIGUEZ, Estela

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir el perfil neurocognitivo cercano al debut, analizando su relación con el grado de descompensación y aspectos contextuales. **INTRODUCCIÓN:** La diabetes tipo 1 es la segunda enfermedad crónica de mayor prevalencia en la infancia, puede asociarse con alteraciones neurocognitivas, relacionadas con hiperglucemia, cetoacidosis e hipoglucemia y moduladas por factores socioeconómicos

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, observacional y transversal. Rango etario= 2.6 a 11 años (octubre 2022-junio 2023). Instrumentos: Graffar, clima educacional, Escalas de Inteligencia Wechsler, NEPSY.

Resultados: n=56, X edad=6.9. 57% Clima educacional medio, 48% nivel socioeconómico medio-bajo. El 63% presentó cetoacidosis: 40% leve-moderada y 23% severa. El nivel de CI total y verbal presentó diferencias significativas en relación al clima educacional bajo vs medio/alto (71 vs 95, p 0.01 y 68 vs 92, p0,05 respectivamente). Un mayor grado de acidosis se asoció a menor CIV en pacientes menores años 7 meses (85.5 vs. 99.4 p0,03). CI Visoespacial presentó correlación negativa con glucemia al debut r-0,58 (p0,02), la misma tendencia con CIT (p0.06).

Conclusiones: Los niños con cetoacidosis severa, presentaron descendido el CIV y las habilidades visoespaciales fueron afectadas con niveles altos de glucemias. La disminución de CIT y CIV se relaciono con clima educacional bajo. Aspectos neurocognitivos (atención y CIT) reflejaron resultados dentro del rango promedio. Los resultados obtenidos permitieron caracterizar la población y adecuar las intervenciones según los aspectos cognitivos y contextuales. Esto posibilita favorecer el adecuado manejo de la enfermedad, intentando evitar futuros desequilibrios metabólicos que impactan el desarrollo de habilidades neurocognitivas. Sería importante evaluar estos aspectos a futuro para conocer la evolución de este impacto.

0038 - ENCEFALITIS INMUNOMEDIADA POSTERIOR A ENCEFALITIS POR HERPES SIMPLEX 1. REPORTE DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

SUBIETA, Dania | FLECHA, Aramil | GRIL, Solange | SANCHEZ, Agostina | CANE, Erica

HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARÍA LUDOVICA, LA PLATA

Objetivos: Introducción: La encefalitis por virus herpes simplex (VHS) es una causa frecuente de encefalitis en pediatría. Suele tener evolución monofásica, pero se han



RESÚMENES TRABAJOS

reportado recaídas entre el 14.3 a 26.7%. En los últimos años, el manejo de las encefalitis se ha vuelto más complejo debido a su asociación con encefalitis anti NMDA. La negatividad de HSV en LCR, la pobre respuesta al tratamiento con aciclovir y la aparición de movimiento anormales, debe hacer sospechar un fenómeno inmunomediado. **Objetivos:** Describir las características clínicas y exámenes complementarios de un paciente con encefalitis anti NMDA post encefalitis herpética, para poder diferenciar ambas patologías.

Materiales y Métodos: Se revisó la historia clínica, resultados de laboratorios y neuroimágenes en un paciente con encefalitis anti NMDA post VHS 1.

Resultados: Paciente de 11 meses que inicia con fiebre, convulsiones focales y deterioro del sensorio, con VHS-1 positivo en LCR. Cumplió 21 días con aciclovir con negativización de PCR. Reingresa al 3er día por deterioro del sensorio, convulsiones focales y movimientos anormales discinéticos. Se realizó PL con HSV negativo. Ante sospecha de encefalitis inmunomediada inició tratamiento con gammaglobulina y metilprednisolona. Se obtiene confirmación diagnóstica con Ac anti NMDA positivos.

Conclusiones: En todo paciente con antecedente de encefalitis viral y reagudización de síntomas, se debe sospechar una encefalitis inmunomediada. El trastorno del movimiento puede ayudar a diferenciar clínicamente un episodio de encefalitis anti-NMDAR de una reactivación de HSE. El diagnóstico precoz de encefalitis antiNMDA y su diferenciación de una reactivación herpética, es fundamental para iniciar el tratamiento específico.

0039 - NEUROMIOTONÍA EN PEDIATRÍA: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

COHEN, Florencia | NAVARRO VALLEJO, Luz María | LECCHINI, Lucila | SILVEIRA, Facundo | DERICCO, Alejandra Ines

HOSPITAL NACIONAL PROFESOR ALEJANDRO POSADAS

Objetivos: Presentar un síndrome poco frecuente en pediatría.

Materiales y Métodos: Paciente de 14 años previamente sano, sedentario, consulta por hipertrofia muscular generalizada de un año de evolución que agrega en los últimos 3 meses calambres dolorosos en manos y piernas, sin debilidad. Al examen físico presenta aspecto hercúleo, fasciculaciones generalizadas, calambres dolorosos y alteración en la relajación muscular con fenómeno de calentamiento positivo, sin compromiso de la fuerza y ROT 2/4 con acortamiento aquiliano, sin compromiso autonómico. Por sospecha de hiperexcitabilidad nerviosa se realiza CPK 1280 UI/L, EMG fasciculaciones en forma de dupletas, tripletas y neuromiotonía de miembros superiores y calambres en tibial anterior y gastrocnemios. Se diagnostica síndrome de Isaacs, se realizan estudios para descartar causas inmunológicas y paraneoplásicas: perfil tiroideo, celíaco, reumatológico, anticuerpos paraneoplásicos, ACRA, VGKC, TC de cuello tórax abdomen y pelvis que fueron normales. Se indica tratamiento sintomático con carbamazepina y plasmaféresis



RESÚMENES TRABAJOS

con buena respuesta. El síndrome de Isaacs es un síndrome de hiperexcitabilidad de nervios periféricos. Se presenta en 1/40.000 adultos jóvenes y se caracteriza por calambres, fasciculaciones y mioquimias continuas. La etiología generalmente es autoinmune contra los VGKC, aunque puede ser de origen paraneoplásico o genético. Al tratarse de una canalopatía, el tratamiento sintomático incluye medicamentos como CBZ, DFH, lamotrigina y en casos inmunomediados, plasmaféresis.

Conclusiones: Los síndromes de hiperexcitabilidad continua son infrecuentes en pediatría, con características clínicas y electromiográficas distintivas, su identificación es esencial para un enfoque terapéutico adecuado con la consecuente mejoría de la calidad de vida de los pacientes.

0040 - USO DE PIRIDOSTIGMINA PARA TRASTORNOS DE LA MOTILIDAD INTESTINAL EN PACIENTE CON ENFERMEDAD NEUROLÓGICA Y SU IMPACTO EN EL EJE MICROBIOTA-INTESTINO-CEREBRO (EMIC).

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

DE ALBA FERNANDEZ, Martin Leonel | ECHAURI, José | COHEN, Florencia | NAVARRO VALLEJO, Luz María | DERICCO, Alejandra Ines

HOSPITAL NACIONAL PROFESOR ALEJANDRO POSADAS

Objetivos: Comunicar el impacto positivo del uso de piridostigmina en un paciente con retraso del desarrollo y dismotilidad intestinal pediátrica.

Materiales y Métodos: Paciente de 3 años y 6 meses con diagnóstico de megacolon y megavejiga congénita, de etiología en estudio, con múltiples episodios de pseudoobstrucción intestinal pediátrica (PIPO), que requieren internación y tratamiento médico con mala respuesta al uso de fármacos habituales. Asocia un retraso global del desarrollo a predominio motor y del lenguaje. Se inicia piridostigmina como tratamiento procinético, obteniéndose mejoría del tránsito intestinal con restitución de la vía oral y franca disminución de utilización de enemas. Secundariamente se observan progresos en su función motora gruesa evolucionando de no sedestar a deambular con apoyo en un periodo de 4 meses.

Conclusiones: Los trastornos de la motilidad intestinal son frecuentes en pacientes con enfermedades neurológicas, impactando en la calidad de vida y pronóstico; la piridostigmina utilizada en constipación refractaria y PIPO, aumenta la concentración de acetilcolina en unión neuromuscular, mejorando la contractilidad y motilidad. El papel del EMIC en afecciones del neurodesarrollo no está del todo dilucidado; por modelos animales; se conoce la comunicación de estos por tres vías principales (nervio vago, circulación, sistema inmune), hipotetizamos que la mejoría del estado clínico basal, la microbiota e impacto en el EMIC, influyeron en el rápido progreso en hitos del desarrollo y planteamos tenerlo en cuenta como tratamiento adyuvante a la hora de abordar estas problemáticas.

0043 - SÍNDROME COGNITIVO-AFECTIVO CEREBELOSO: A PROPÓSITO DE UN CASO



RESÚMENES TRABAJOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

RUILOVA CHAMBA, Irina Lisbeth | COHEN, Florencia | NAVARRO VALLEJO, Luz María | GARCIA BOGURYN, Gonzalo | ALFONSO, Mayra | DERICCO, Alejandra Ines

HOSPITAL NACIONAL PROFESOR ALEJANDRO POSADAS

Objetivos: Destacar la función cognitiva y afectiva del cerebelo

Materiales y Métodos: Paciente de 5 años previamente sano, presenta cuadro de 15 días de evolución caracterizado por fiebre intermitente, vómitos, ataxia y cambios de comportamiento. Se realizó TAC de encéfalo que evidencia lesión ocupante de espacio en fosa posterior que compromete vermis y región posteromedial con hidrocefalia no comunicante. Se colocó VDVP y se realizó exéresis total de la tumoración, biopsia positiva Mycobacterium tuberculosis. En el postoperatorio mediato, presentó alucinaciones visuales y táctiles complejas, irritabilidad, labilidad emocional, auto y heteroagresividad y regresión del lenguaje. examen neurológico: discinesias bucolingüales, dismetría izquierda, ataxia. Compatible con el diagnóstico de síndrome cognitivo afectivo cerebeloso. Se realiza evaluación neuropsicológica, evidenciando descenso de su funcionamiento cognitivo, con compromiso de funciones ejecutivas, inició tratamiento de rehabilitación recuperando progresivamente su nivel de autonomía previa. El síndrome cognitivo afectivo cerebeloso se caracteriza por un conjunto de alteraciones que incluyen: deterioro cognitivo, déficit ejecutivo, compromiso de la memoria visoespacial, cambios de personalidad y alteraciones lingüísticas. Se presenta en patologías que afectan la estructura del cerebelo en la región posterior lateral y el vermis. La reserva cerebelosa favorece la recuperación progresiva de sus funciones en la edad pediátrica. El pronóstico generalmente es favorable.

Conclusiones: Los síndromes cerebelosos se manifiestan por una gran variabilidad de síntomas, clásicamente se describe el compromiso motor puro. Destacamos el reconocimiento de aquellos en los que predominan los síntomas cognitivos y afectivos, la necesidad de su reconocimiento para su adecuado tratamiento de rehabilitación así como el concepto de reserva cerebelosa, fundamental para su recuperación

0044 - DESORDENES ASOCIADOS A ATP1A3: PRESENTACIÓN DE CASOS.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

BOCCOLI, Julia¹ | RETAMERO, Mirta² | VILARIÑO, Maria Julia³ | OCAMPO, Rosana² | GALICCHIO, Santiago²

HOSPITAL DE NIÑOS ZONA NORTE "DR. ROBERTO M. CARRA"¹; HOSPITAL DE NIÑOS VICTOR J VILELA²; HOSPITAL ESCUELA EVA PERÓN³

Objetivos: Describir 4 pacientes con fenotipos clínicos diversos asociados a mutaciones en el gen ATP1A3.



RESÚMENES TRABAJOS

PACIENTE	DESCRIPCIÓN DE LA VARIANTE
CASO 1	Gen ATP1a3 c.2443G>A p.Glu815Lys
CASO 2	Gen ATP1A3 c.2839G>T p.(GLY947Trp)
CASO 3	Gen ATP1A3 c.2266C>T p.Arg756Cys
CASO 4	Gen ATP1A3 c.2921+1G>A -

Materiales y Métodos: Revisión de historias clínicas de los pacientes con mutaciones en el gen ATP1A3.

Resultados: En los 4 pacientes descriptos se encontraron diferentes mutaciones en el gen ATP1A3, 2 pacientes con clínica de hemiplejía alternante (típica y atípica) y 2 pacientes con fenotipo variable. Los mismos se describen a continuación: Caso 1 Niña de 20 días de vida con episodios paroxísticos de hemiplejía alternante, crisis hipertónicas y nistagmo. Asocia retraso global del desarrollo. EEG y PSG normales. Continúa con episodios de hemiplejía sin respuesta a fármacos ni dieta cetogénica. Caso 2 Varón de 3 meses de vida con epilepsia, retraso global del desarrollo y microcefalia. A los 5 años agrega distonía, movimientos oculares y hemiplejía alternante. Logra control parcial de los episodios con Flunarizina y Topiramato. Caso 3 Mujer de 11 años, inicio agudo de ptosis palpebral, amimia, trastorno deglutorio, debilidad, arreflexia en MMII y disautonomía severa. Agrega distonía mandibular. Antecedente de cuadro febril previo. Estudios de neuroimagen y electrofisiológicos normales. Sin respuesta a Corticoides y gamaglobulina. Persiste con Paraparesia y compromiso de pares craneales bajos. Caso 4 Varón recién nacido, presentó encefalopatía epiléptica refractaria, disfunción miocárdica, hipotonía y microcefalia. EEG: Ondas lentas y atenuaciones de voltaje. Resonancia de cerebro: Polimicrogiria bilateral. Falleció a los 6 meses de vida por apnea prolongada en contexto de status convulsivo.

Conclusiones: Los desórdenes asociados a mutaciones en el gen ATP1A3 constituyen un fenotipo continuo el cual representa un amplio espectro de síntomas con un patrón de inicio edad-dependiente. Éstos síntomas paroxísticos incluyen hemiplejía, distonía, movimientos oculares, ataxia, epilepsia, compromiso bulbar y cognitivo los cuales resultan orientadores a la hora de sospechar esta patología.

0045 - UNA ENFERMEDAD ANTIGUA, UN PROBLEMA ACTUAL Y UN DIAGNÓSTICO SIEMPRE DIFÍCIL.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

SUBIETA, Dania | FLECHA, Aramil | GRIL, Solange | PAZOS, Marisol | CANE, Erica | REGALADO, Anastasia | DE BATTISTA, Maricel



RESÚMENES TRABAJOS

HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARÍA LUDOVICA, LA PLATA

Objetivos: La manifestación más común de la tuberculosis (TB) en el sistema nervioso central es la meningitis. Es la forma más severa de TB extrapulmonar en niños. Debido a la clínica inespecífica y a las pruebas diagnósticas limitadas, se diagnostica tardíamente. La TBM es clasificada como definitiva cuando el cultivo y/o PCR es positivo para *Micobacterium tuberculosis*. **OBJETIVOS:** Describir las principales características clínicas, radiológicas y de LCR en los pacientes con TBM, para poder realizar un diagnóstico precoz y determinar cuál es la demora en la confirmación diagnóstica.

Materiales y Métodos: Análisis retrospectivo de las historias clínicas de 11 pacientes pediátricos, tratados en el Hospital Sor María Ludovica, con diagnóstico de meningitis tuberculosa definitiva/probable, entre mayo 2021 y julio 2024.

Resultados: Nueve pacientes cumplieron con criterios de inclusión para TBM definitiva y 2 TBM probable. La edad media fue de 5.5 años. Análisis de LCR: 90% presentó hipoglucorraquia e hiperproteíorraquia y 80% pleocitosis mayor a 50 células. Los hallazgos más característicos en neuroimagen fueron: hidrocefalia (90.9%) y patología vascular (63.6%). Cuatro pacientes fallecieron, 6 evolucionaron con secuela neurológica y un paciente recuperó su estado neurológico previo.

Conclusiones: Es fundamental para la sospecha de TBM el análisis de LCR. Todos los pacientes presentaron pleocitosis mayor a 50, con proteínas altas y glucosa baja. Las neuroimágenes también fueron fundamentales. El cultivo de LCR fue positivo en más del 50% pero tiene una demora media de 80 días. La PCR es la técnica más rápida, pero tiene alto porcentaje de falsos negativos.

0046 - LESIONES CITOTÓXICAS DE CUERPO CALLOSO (CLOCCS) SECUNDARIAS A TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO. REPORTE DE CASOS.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

FRANCO, Cecilia Laura | JEREZ, Javier Alexandro | APPENDINO, Ignacio | GONZALEZ, Alejandra | MAXIT, Clarisa | VAUCHERET PAZ, Esteban

HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: Destacar el papel de los fármacos en la aparición de CLOCCs, como así también su resolución completa luego de la suspensión del tratamiento. A modo introductorio, las lesiones citotóxicas del cuerpo calloso (CLOCCs) constituyen un grupo de lesiones radiológicas secundarias vinculadas a múltiples etiologías subyacentes (fármacos, infecciones, neoplasias, hemorragias subaracnoideas, traumatismos, trastornos metabólicos). Dichas lesiones se evidencian más frecuentemente como lesiones ovoideas o circulares a nivel del esplenio de cuerpo calloso, hiperintensas en T2 y FLAIR, hipointensas en T1 en ausencia de realce de contraste y con restricción en la secuencia de difusión (debido a edema citotóxico).



RESÚMENES TRABAJOS

Materiales y Métodos: Reporte de casos. Revisión retrospectiva de historias clínicas y radiológicas de pacientes con CLOCCs.

Resultados: Se describen tres pacientes con diagnóstico de síndrome de West, enfermedad inflamatoria intestinal y epilepsia focal que presentaron alteraciones de señal a nivel del cuerpo caloso compatibles con CLOCCs. Las causas secundarias aparentes identificadas, fueron el tratamiento con vigabatrina, metronidazol y oxcarbazepina, respectivamente. En todos los casos la localización preferencial de las lesiones fue el esplenio del cuerpo caloso. Se procedió a interrumpir dichos tratamientos, constatando reversibilidad evolutiva completa de dichas lesiones radiológicas.

Conclusiones: Las CLOCCs deben ser consideradas en forma temprana en todo paciente que presenta una lesión en cuerpo caloso con las características imagenológicas previamente descritas. Debido a sus múltiples etiologías asociadas, es de suma importancia una vez diagnosticadas, identificar la posible causa subyacente para poder así instaurar una intervención adecuada que en muchos casos se asocia a la reversibilidad del cuadro.

0047 - CRISIS FUNCIONALES EN POBLACION PEDIATRICA. EXPERIENCIA DE 2 CENTROS DE TERCER NIVEL EN ARGENTINA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

ABERASTURY, Marina¹ | **JUAREZ, Fernanda**¹ | INTRIAGO, Lenin¹ | VILLELA, Ivana¹ | SOLIS, Patricia¹ | CHICCO, Carla² | CHAMORRO, Noelia² | CARUSILLO SURBALLE, Milagros¹ | AGOSTA, Guillermo² | KOCHEN, Silvia¹ | GIAGANTE, Brenda¹

HOSPITAL EL CRUCE¹; SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.²

Objetivos: Determinar las características de las Crisis Funcionales (CF) en niños y comorbilidades asociadas.

Materiales y Métodos: Revisión retrospectiva de historias clínicas de pacientes con registro video-electroencefalográfico y CF, entre 2022 y 2024.

Resultados: Se incluyeron 23 pacientes (p), 66% (15 p) niñas, mediana de edad de 15 años y 35% (8p) niños, mediana de 11 años. Los eventos presentaron una duración promedio de 12,5 minutos en niños y de 5 minutos en niñas. Un 52% (12 p) presentaron epilepsia asociada: 39% (9p) focal y 13% (3p) generalizada. Un 78,2% (18p) recibían medicación anticrisis, de los cuales 44,4% (8p) no presentaban epilepsia. Con respecto al tipo de eventos, un 87% (20) fueron motores, 47,8% (11p) autonómicos, 13% (3p) visuales y 8,7% (2p) sensitivos. Con respecto a las comorbilidades, el trastorno oposicionista desafiante fue la alteración más frecuente, 21,7% (5p), seguido por el trastorno de conducta alimentaria 17,4% (4p) y la ansiedad, 13% (3p). La mediana de latencia al diagnóstico fue de 1 año.



RESÚMENES TRABAJOS

Conclusiones: Las CF son un desafío diagnóstico, $\frac{2}{3}$ de los pacientes asociaron comorbilidad psiquiátrica. Los niños presentaron CF a menor edad y de mayor duración.

0050 - DISTONÍA HEREDITARIA SENSIBLE A LEVODOPA EN DOS HERMANAS, A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

MORALES, Andrea Paola | NASIF, Salomé | PRUSCINO, Florencia | QUICANA ANDALUZ, Verónica | GOMEZ WANDURRAGA, María | GUTIERREZ, Vanesa Rocio | DAZA CHARRIS, Carolina Andrea | GONZÁLEZ, Celeste Belen

HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.

Objetivos: Descripción de presentación clínica de distonía asociada a variante patogénica en GCH1 en grupo familiar.

Materiales y Métodos: presentación de caso clínico.

Resultados: Las distonías sensibles a levodopa constituyen un grupo de distonías hereditarias con heterogeneidad tanto fenotípica como genética. La forma más frecuente es por variante patogénica en GCH1 pudiendo ser de herencia dominante o recesiva con penetrancia incompleta. Clásicamente se presenta con distonía que comienza en la infancia en miembros inferiores, pudiendo asociar parkinsonismo, con fluctuaciones diurnas y excelente respuesta a Levodopa. Paciente femenino de 10 años, sin antecedentes personales ni familiares de relevancia, comienza a los 4 años con trastorno en la marcha asociado a distonía en miembro inferior derecho. Agrega luego compromiso de miembro inferior izquierdo, dificultad en manipular objetos y alteración en el habla con mejoría del cuadro tras el sueño. Se realizan neuroimagen, estudios de neurofisiología y laboratorios normales, obteniéndose en panel genético variante patogénica en gen GCH1. La paciente presenta evolución favorable con dosis bajas de levodopa. Su hermana comienza a los 8 años con sutiles posturas distónicas en pie derecho que se manifestaban cuando estaba cansada y al final del día. Se inicia levodopa con excelente respuesta.

Conclusiones: A pesar de ser una distonía cuya forma de transmisión predominante es autosómica dominante, se destaca la importancia de su penetrancia incompleta lo cuál hace imposible predecir la evolución y el desarrollo de síntomas en algunos pacientes sin historia familiar conocida, pero así también estar atentos ante síntomas muy sutiles en familiares de pacientes ya diagnosticados, como fue nuestra paciente, considerando la excelente respuesta al tratamiento con levodopa, mejorando así el pronóstico y su calidad de vida.

0051 - “SIGNO DEL TRIDENTE” EN ENCEFALOPATÍA POR SÍNDROME URÉMICO HEMOLÍTICO, HALLAZGO ORIENTADOR EN RESONANCIA MAGNÉTICA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros



RESÚMENES TRABAJOS

RODRIGUES, Brian Leonel | VIDAL, Cintia | MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | CASTILLO MONTOYA, Viviana Marcela | VAZQUEZ, Gabriel | BONGIORNI, Lucas

SANATORIO GUEMES

Objetivos: Reportar el hallazgo del “signo del tridente”, en un paciente pediátrico con SUH típico.

Materiales y Métodos: Se describen las características clínicas e imagenológicas de un paciente con diagnóstico de encefalopatía urémica secundaria a SUH, que presentó el hallazgo de un “signo del tridente” en RMN cerebral.

Resultados: Varón de 2 años, con fallo renal agudo secundario a SUH típico que presentó encefalopatía urémica y convulsiones. RMN cerebral: Imágenes hiperintensas bilaterales y simétricas de ambos núcleos lenticulares en secuencias T2 y FLAIR, los cuales se encuentran rodeados por un halo de alta señal (signo del tridente). Margen lateral de ambos tálamos y tegmento protuberancial con áreas restrictivas en la secuencia de difusión con caída de señal en mapa de ADC.

Conclusiones: La presencia del “signo del tridente” es un signo precoz a evaluar en pacientes con complicaciones neurológicas del síndrome urémico hemolítico. Es necesario conocer y estar alerta al mismo en el estudio neurorradiológico de estos pacientes.

0052 - STROKE ISQUÉMICO DE GRANDES VASOS ASOCIADO A ARTERITIS DE TAKAYASU

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

RODRIGUES, Brian Leonel | VIDAL, Cintia | MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | CASTILLO MONTOYA, Viviana Marcela | VAZQUEZ, Gabriel | BONGIORNI, Lucas

SANATORIO GUEMES

Objetivos: Reportar un caso clínico de stroke isquémico secundario a arteritis de Takayasu.

Materiales y Métodos: Se describen las características clínicas e imagenológicas de una paciente con stroke isquémico secundario a arteritis de Takayasu.

Resultados: Niña de 11 años, previamente sana, que presentó hemiparesia faciobraquiocrural derecha y afasia mixta aguda. RMN cerebro: Extensa área de restricción en secuencia de difusión, en área córtico-subcortical fronto temporal izquierda, con compromiso de ínsula y putamen. AngioRMN: Hipoflujo de arteria cerebral media izquierda y sus ramas. Doppler vasos de cuello: Disminución del calibre de ambas arterias carótidas comunes, sin imágenes patológicas endovasculares. Angiografía digital: Estenosis de tronco braquiocefálico, arteria vertebral y cervical ascendente derecha, y



RESÚMENES TRABAJOS

oclusión de arteria carótida externa derecha, carótida interna izquierda y cerebral media izquierda. Proteína C reactiva y eritrosedimentación elevados. AngioTAC: Engrosamiento parietal de ambas arterias carótidas primitivas, subclavia izquierda, tercio proximal de aorta abdominal, y mesentérica superior. Oclusión de carótida primitiva izquierda. Estenosis de carótida primitiva y subclavia derechas, axilar izquierda y tercio proximal de mesentérica superior. Engrosamiento parietal en origen de ambas arterias renales y femoral común derecha.

Conclusiones: El compromiso inflamatorio de la pared vascular en múltiples ramas de la aorta sugiere la presencia de esta rara entidad. La presencia de vasculopatía de arterias carótidas y sus ramas, y de los troncos cerebrales mayores, junto con los reactantes de fase aguda elevados, permitió la sospecha de esta entidad y la evaluación del compromiso en otros vasos.

0055 - MEDICAMENTOS ANTICRISIS EN SÍNDROME DE ENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE (PRES). ESTUDIO DE COHORTE RETROSPECTIVA.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

VIETTI, María Belén | CHAMORRO, Noelia | APPENDINO, Ignacio | VAUCHERET, Esteban
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.

Objetivos: Evaluar la necesidad de continuar tratamiento con medicamentos anti crisis (MACs) luego del período de internación en pacientes con diagnóstico de síndrome de encefalopatía posterior reversible (PRES) en pacientes pediátricos y el uso de estudios complementarios como predictor de riesgo de recurrencia de crisis.

Materiales y Métodos: Estudio unicéntrico analítico retrospectivo de una cohorte de 27 pacientes pediátricos (4 meses-18 años) con diagnóstico de PRES durante 10 años. Evaluamos la presencia de crisis durante la internación, recurrencia a los 6 y 12 meses, tratamiento y resultados de RMN cerebral y EEG a los 6 y 12 meses post internación.

Resultados: El 85% (23/27) de los pacientes mantuvieron MACs a los 6 meses y el 70% (19/27) a los 12 meses después de la externación. El 77.8% (21/27) no presentó recurrencia de crisis. Aquellos que no tuvieron crisis a los 6 meses no las presentaron en el seguimiento posterior. 78% (21/27) se realizaron RMN de control a los 6 meses y 56% (15/27) a los 12 meses, siendo patológicas 80% (17/21) y 60% (9/15) respectivamente. El 77% de estos pacientes no tuvo nuevas crisis. 85% (23/27) realizó EEG de control, con resultados patológicos en el 34% (8/23) a los 6 meses y en el 22% (5/23) a los 12 meses; el 62.5% de los pacientes con resultados patológicos no presentó crisis adicionales.

Conclusiones: Los resultados de nuestra cohorte nos muestran que aquellos pacientes que no recurrieron con crisis a los 6 meses tampoco lo hicieron a los 12 meses. Este hallazgo plantea la posibilidad de interrumpir el tratamiento antiepiléptico en ausencia de crisis a los 6 meses post evento. No identificamos factores predictivos claros de recurrencia de crisis en relación a los resultados de las RMN cerebrales ni los EEG.

0056 - ALTERACIONES NEUROIMAGENOLÓGICAS EN PARAPLEJÍA ESPÁSTICA VINCULADA A DDHD2 (SPG54). REPORTE DE 2 CASOS Y REVISIÓN.

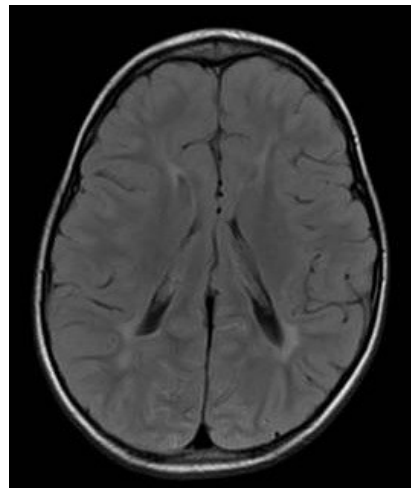
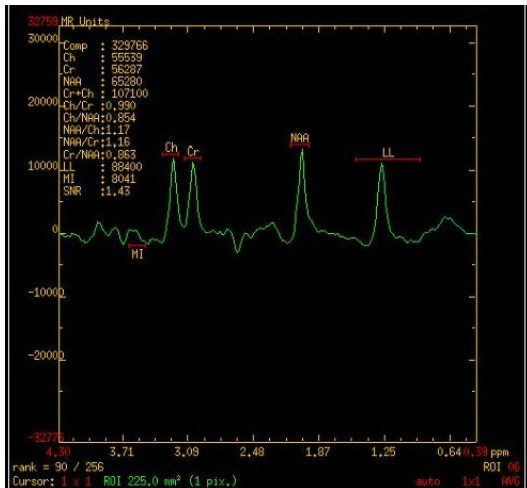
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

VIETTI, María Belén¹ | MAXIT, Clarisa¹ | JEREZ, Javier Alexandro¹ | VEGA, Patricia¹ | APPENDINO, Ignacio¹ | MOYA, Graciela²

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.¹; GENOS²

Objetivos: Las paraplejías espásticas hereditarias comprenden un amplio grupo de trastornos neurológicos genéticos caracterizados por espasticidad predominante en extremidades inferiores debida a axonopatía de la vía corticoespinal. La paraplejía espástica tipo 54 (SPG54) es una entidad de herencia autosómica recesiva asociada al gen DDHD2, caracterizada por espasticidad de comienzo temprano en extremidades inferiores, discapacidad intelectual, ataxia cerebelosa y un patrón de neuroimagen característico. El objetivo de este trabajo es describir las manifestaciones clínicas y radiológicas en dos pacientes, resaltando el papel crucial de la neuroimagen como orientador diagnóstico.



Materiales y Métodos: Reporte de dos casos de SPG54 y revisión de alteraciones en la resonancia magnética nuclear (RMN) de cerebro.

Resultados: Presentamos 2 pacientes de sexo masculino con retraso en la adquisición de pautas del neurodesarrollo y espasticidad. El primero asoció pérdida de la deambulaci3n a los 12 a1os, discapacidad intelectual y afectaci3n visual, mientras que el segundo un trastorno motor complejo caracterizado por ataxia y distonía. Ambos pacientes presentaron alteraciones en RMN, caracterizadas por reducci3n de volumen del cuerpo calloso, hiperintensidades periventriculares en FLAIR y T2 y pico anormal de lípidos en la espectroscopía. El panel de genes en ambos present3 variantes en heterocigosis del gen DDHD2.



RESÚMENES TRABAJOS

Conclusiones: En los pacientes con paraplejía espástica compleja de comienzo temprano, la presencia de adelgazamiento del cuerpo caloso, hiperintensidades periventriculares en T2 y FLAIR y pico de lípidos en la espectroscopia debe orientar la aproximación diagnóstica hacia SPG54.

0057 - VARIANTES PATOGENÉTICAS EN EL GEN POLG: DESAFÍO DIAGNÓSTICO Y TRABAJO EN EQUIPO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

FLECHA, Aramil¹ | **SUBIETA, Dania**¹ | **GRIL, Solange**¹ | **LUCERO, Mariela Alicia**¹ | **SPECOLA, Norma**¹ | **NUÑEZ, Mariana**¹ | **FABEIRO, Marcela**¹ | **ETCHEVERRY, Natalia**¹ | **MONGES, Soledad**² | **GOMEZ, Silvina**³ | **LOOS, Mariana**³ | **ARAOZ, Hilda Veronica**⁴

HOSPITAL DE NIÑOS SOR MARÍA LUDOVICA, LA PLATA¹; HOSPITAL GARRAHAN²;
HOSPITAL GARRAHAN³; HOSPITAL GARRAHAN⁴

Objetivos: Introducción: Las enfermedades mitocondriales son trastornos multisistémicos que afectan la maquinaria energética celular, con cuadro clínico que varía según edad de inicio y mutación/alteración genética identificada. Objetivo: Describir la presentación clínica, hallazgos de laboratorio, y modo de herencia, infrecuente, en una paciente con variantes en el gen POLG, dando relevancia al trabajo interdisciplinario.

Materiales y Métodos: Se revisaron historia clínica, resultados de laboratorio, imágenes y estudios moleculares en una lactante con trastorno mitocondrial, y posterior análisis de segregación.

Resultados: Paciente femenina de 3 meses, de padres no consanguíneos, que inicia con hipotonía y debilidad proximal como signos cardinales. En la evolución se agregan desnutrición severa, hipoglucemia, hiperlactacidemia e hiperamonemia. Con agravamiento progresivo, asoció coagulopatía, dismotilidad intestinal, falleciendo a los 7 meses de edad. Los estudios revelaron CPK y RNM encéfalo normales. Se descartaron, inicialmente, AME y Enfermedad de Pompe. El panel de genes identificó dos/variantes patogénicas en heterocigosis en el gen POLG, responsable de la replicación del ADNmt, una en cada progenitor (heterocigosis compuesta). En colaboración con la Unidad de Metabolismo y Servicio de Nutrición de nuestro hospital, junto al Servicio de Neurología y Biología Molecular del Hospital Garrahan se logró confirmar diagnóstico y realizar asesoramiento genético.

Conclusiones: El espectro clínico asociado al gen POLG comprende diferentes fenotipos superpuestos. Es crucial considerar esta patología en pacientes con enfermedad progresiva y multisistémica: afectación hepática, muscular, digestiva y neurológica. El estudio de segregación en los padres es necesario para asesoramiento genético y eventual aparición de síntomas en la vida adulta.

0058 - "POINT OF CARE" EEG EN ESTATUS EPILÉPTICO CONVULSIVO EN PEDIATRÍA: HALLAZGOS ELÉCTROGRÁFICOS E IMPLICANCIAS CLÍNICAS.



RESÚMENES TRABAJOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RODRIGUES, Brian Leonel | VIDAL, Cintia | PIERONI, Rocio | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | BONGIORNI, Lucas | VAZQUEZ, Gabriel

SANATORIO GUEMES

Objetivos: Analizar los EEG no continuos (ncEEG) en estatus epiléptico convulsivo pediátrico con síntomas motores predominantes (mES).

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo. Se analizan ncEEG de las 48 hs iniciales con un protocolo estandarizado: 1) ritmo de base, 2) presencia de crisis y ES convulsivo/no convulsivo, 3) BRIEFS (ritmos breves potencialmente ictales) e ICC (continuo ictal-interictal), 4) descargas periódicas (PD), 5) puntaje 2HELLPS2B.

Resultados: 1- N= 68 pacientes, 33 varones, rango de edad: 28 días-15 años. 2-ES establecidos: 57, refractarios: 9 y superrefractario: 2. 3-Etiologías: aguda sintomática 39, sintomática remota 16, febriles 10 y desconocida 3. 4-EEG obtenido 1ras 24 hs: 57; entre 24-48 hs: 11. 5-Duración: Entre 1-5 hs. 6-EEG: -Ritmo de base: 72% EEG desorganizado, Hallazgo más frecuente: lentificación en rango delta. -EEG: 26 presentaron actividad crítica; electrográficas 14, electroclínicas 6, status eléctrico 6. -Inestabilidad bioeléctrica: BRIEFS 28% e ICC 19%. -PD: generalizadas 1.4%, lateralizadas 1.4% y seudoperiódicas 4.4%. -Riesgo de recurrencia: Puntaje 2HELLPS2B: 1 punto: 14 pacientes, 2 o más: 18.

Conclusiones: Si bien el gold standard es el EEG continuo (cEEG); en nuestro estudio, los hallazgos en el ncEEG en las primeras horas del mES, son un método útil para tomar conductas terapéuticas, dado que el 38% presentó actividad crítica y otro 36% signos de inestabilidad eléctrica.

0059 - SÍNDROME DE SUSAC EN ADOLESCENTES. SERIE DE CASOS.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RODRIGUES, Brian Leonel | VIDAL, Cintia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | GODNJAVEC, Jesica | CASTILLO MONTOYA, Viviana Marcela | BONGIORNI, Lucas | VAZQUEZ, Gabriel

SANATORIO GUEMES

Objetivos: Describir 3 pacientes adolescentes con síndrome de Susac.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, tipo serie de casos, se describen características clínicas, estudios complementarios y evolución.

Resultados: 1-Pacientes: varón de 14 años, dos mujeres de 12 y 15 años. 2-Presentación: 3 presentaron encefalopatía, 3 síntomas visuales (escotomas, fopsias, cuadrantopsia), 2 ataxia, 1 tinitus y 1 vértigo. 3-RMN: 3 presentaron imágenes algodonosas en cuerpo



RESÚMENES TRABAJOS

calloso e imágenes en sustancia blanca (2 subcorticales y otro periventriculares) 4-LCR: 2 presentaron hiperproteorraquia y 1 BOC positivas 5-Oftalmológico:3 presentaron alteraciones en retinofluoresceinografía y 1 alteraciones isquémicas en fondo de ojo. 6- ORL: 2 presentaron hipoacusia neurosensorial en primera audiometría y 1 durante la evolución. 7-Tratamiento: 3 recibieron corticoides y gammaglobulina, 2 rituximab y 1 micofenolato. 8-Evolución: 2 permanecen sin tratamiento actual, con 4 años de seguimiento sin recaídas, 1 con secuela auditiva de tipo hipoacusia 20 db en agudos. 1 paciente continúa bajo tratamiento, sin progresión de afectación coclear o retinal y RMN normal.

Conclusiones: Si bien esta entidad tiene una tríada clásica, requiere de un alto índice de sospecha pues no siempre se encuentra completa al debut. Las imágenes sugestivas en cuerpo calloso sumadas a una clínica compatible, pueden ayudar al diagnóstico y al inicio precoz del tratamiento, disminuyendo sus secuelas y mejorando el pronóstico.

0060 - HEMIPLEJÍA ALTERNANTE DE LA INFANCIA (ACH) POR MUTACIÓN DE GEN ATP1A3: DESAFÍOS TERAPÉUTICOS. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

GUERRA, Maria Belen | KOZAMEH, Verónica | MICULAN, Josefina | VAUDAGNA, Maria Paula | MARTINEZ, Hector Ariel

HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA

Objetivos: Describir desafíos terapéuticos en Hemiplejía Alternante de la Infancia en niña de 6 meses

Materiales y Métodos: Recolección de datos en Historia clínica.

Resultados: La hemiplejía alternante de la infancia (AHC) es un trastorno neurológico poco frecuente. Prevalencia 1/1.000.000, menores de 16 años, por mutaciones en genes que codifican bomba Na⁺-K⁺ ATPasa, ATP1A2 y ATP1A3, otros CACNA1A, SLC1A3, SLC2A1. Caracterizada por eventos transitorios paroxísticos de paresia, tonía y distonía, anomalías oculomotoras, disfunción respiratoria y autonómica. Puede desencadenarse por estímulos como luz, sonido, temperatura. Suele asociarse a epilepsia, retraso del neurodesarrollo, trastorno de conducta y sueño, deterioro cognitivo, disfunción motora, movimientos anormales, migraña. No existe terapia modificadora, la misma está dirigida a manejo agudo y profilaxis de eventos. Se ha demostrado que la flunarizina es la más eficiente. Caso clínico: Paciente femenino, 6 meses, presenta eventos paroxísticos de hipertensión generalizada, se interpreta convulsión, inicia fenitoína. A los 18 meses hemiparesia braquiocrural derecha, anomalías oculomotoras, distonías, ceden espontáneamente, 2-3 semanales, de 3 días de duración, que afectaron deglución y neurodesarrollo. Se sospecha ACH, por falta de disponibilidad de Flunarizina inicia tratamientos, orden consecuente Carbamazepina, Clobazam, Lamotrigina, Cinarizina, Cannabidiol, con respuestas parciales o nulas. A los 2 años detección gen patológico



RESÚMENES TRABAJOS

heterocigosis c.2767G>T gen ATP1A3. A los 2 años 7 meses, inicia flunarizina preparado magistral, presentando en 8 meses un único evento.

Conclusiones: La AHC presenta desafíos terapéuticos. Se han probado varios agentes con diversas respuestas, siendo Flunarizina la más eficiente. Tener acceso a la misma mejora la calidad de vida del paciente.

0061 - ENCEFALOPATÍA AGUDA DE CURSO BENIGNO ASOCIADA A IFOSFAMIDA, EN PACIENTES CON SARCOMA DE EWING

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

GARCIA, Rocio Victoria | IVAROLA, Paula | **ANGARITA JIMÉNEZ, Giovanna Andrea** | REYES VALENZUELA, Gabriela | CARABALLO, Roberto

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir manifestaciones clínicas, eléctricas e imagenológicas de la neurotoxicidad relacionada a ifosfamida. Revisar bibliografía disponible.

Materiales y Métodos: Revisión de historias clínicas en pacientes atendidos en Hospital Garrahan desde enero 2023 hasta junio 2024. Criterios de inclusión: encefalopatía, convulsiones, mioclonías; electroencefalograma (EEG) dentro de las 24 horas de inicio del cuadro. Criterios de exclusión: condiciones neurológicas preexistentes.

Resultados: Analizamos cuatro pacientes con sarcoma de Ewing como diagnóstico primario, con neurotoxicidad. Todos presentaron encefalopatía, tres asociaron mioclonías, uno presentó disartria. Se realizó resonancia (RM) cerebral en tres pacientes, dos fueron normales; una patológica con hiperintensidad en T2-FLAIR, cortical cingular y occipital bilateral. El EEG mostró características encefalopáticas en todos; en uno se evidenció actividad de ondas lentas con ondas agudas intercaladas, en cuadrantes posteriores, de carácter periódico; en otro se evidenciaron paroxismos de punta onda lenta con atenuaciones paroxísticas de voltaje. Tres requirieron fármacos anticrisis (FACs). Dos recibieron tiamina. Todos evolucionaron favorablemente con administración lenta de quimioterapia y normalización de EEG al mes, excepto uno.

Conclusiones: Presentamos cuatro pacientes con encefalopatía relacionada a ifosfamida, con mioclonías y trazado encefalopático, pero con buena evolución posterior. La RM suele ser normal, sin embargo uno de los pacientes descriptos tuvo cambios perictales. Los patrones más comunes de EEG son desorganización, lentificación, descargas generalizadas periódicas y atenuaciones paroxísticas de voltaje. En dos de nuestros pacientes se indicó tiamina asociada a FACs, los cuales con EEG de control normal fueron suspendidos. El pronóstico suele ser favorable con su reconocimiento y tratamiento temprano.

0062 - DEBUT ATÍPICO DE ENFERMEDAD PEROXISOMAL

Modalidad: E-poster



RESÚMENES TRABAJOS

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

GARCIA, Rocio Victoria | GOMEZ, Silvina | ARAOZ, Hilda Veronica | PIBERNUS, Daniela | LOOS, Mariana | MONGES, Soledad

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir un paciente con enfermedad peroxisomal de presentación atípica.

Materiales y Métodos: Revisión de historia: presentación clínica, neuroimágenes, estudios bioquímicos y moleculares.

Resultados: REPORTE DE CASO: Niña de 8 años con antecedente de retraso motor y rash ictiosiforme crónico. A los 6 años presentó trastorno agudo de la marcha con ataxia, dolor y debilidad distal en miembros inferiores con progresión a miembros superiores, arreflexia, hipomimia e hipoacusia. El laboratorio de rutina e inmunológico fue normal. La punción lumbar evidenció disociación albúmino-citológica, el electromiograma (EMG) fue normal, con realce de paquetes facio-acústicos y raíces espinales, así como de cordones medulares posteriores cervico-dorsales en resonancia. Anticuerpos antigangliósidos: negativos. Con sospecha de polineuropatía inflamatoria con compromiso craneal múltiple, recibió gammaglobulina con respuesta parcial. Evolucionó con hipoacusia neurosensorial y ataxia progresiva, mioclonías no epilépticas, deterioro cognitivo y conductual. Se sospechó patología mitocondrial/peroxisomal detectándose presencia de ácido láctico y cítrico urinario, con ácidos grasos de cadena muy larga normales. El segundo EMG mostró enlentecimiento de velocidad de conducción, y potenciales de unidad motora de amplitud aumentada. El exoma detectó una variante heterocigota (c.710A>G), probablemente patogénica en el gen ACOX1 con ganancia de función, confirmándose enfermedad peroxisomal dominante, conocida como síndrome de Mitchell.

Conclusiones: Presentamos una paciente con forma atípica de enfermedad peroxisomal, con mielorradiculitis y rash ictiosiforme, mimicking enfermedad inmunológica. Dado que no existen biomarcadores diagnósticos, destacamos la importancia de la sospecha clínica, y la confirmación mediante el estudio molecular.

0063 - DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: EXPERIENCIA DE 27 AÑOS EN EL HOSPITAL GARRAHAN

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

BURSZTYN, Michelle¹ | ARAOZ, Hilda Veronica¹ | CHINTON, Josefina¹ | MOZZONI, Julieta² | GOMEZ, Silvina³ | OBREGÓN, María Gabriela⁴ | GRAVINA, Luis Pablo¹ | MONGES, Soledad³

LABORATORIO DE BIOLOGÍA MOLECULAR - GENÉTICA - HOSPITAL DE PEDIATRÍA "PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"¹; SERVICIO DE KINESIOLOGÍA - HOSPITAL DE PEDIATRÍA "PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"²; SERVICIO DE NEUROLOGÍA - HOSPITAL DE PEDIATRÍA "PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"³; SERVICIO DE GENÉTICA - HOSPITAL DE PEDIATRÍA "PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"⁴



RESÚMENES TRABAJOS

Objetivos: Describir el desarrollo del diagnóstico molecular en pacientes con Atrofia Muscular Espinal (AME) en un hospital público y su correlación genotipo-fenotipo.

Materiales y Métodos: Análisis descriptivo y retrospectivo de pacientes con sospecha de AME ingresados al Laboratorio de Biología Molecular-Genética de nuestro hospital desde julio/1997 a junio/2024. El grupo interdisciplinario de atención de pacientes neuromusculares realizó la caracterización clínica según los criterios del Consorcio Internacional de AME. Para el diagnóstico molecular se utilizó la técnica de PCR-RFLP. El número de copias de SMN1 y SMN2 se determinó mediante MLPA.

Resultados: Se analizaron 1060 muestras, 378 derivadas de otros centros del país y 682 de nuestro hospital. Fueron positivos 513/1060 pacientes, que corresponden a 137/378 y 376/682, respectivamente. Presentaron delección homocigota del gen SMN1 509 pacientes y 4 resultaron heterocigotas compuestas. Fueron evaluados 260 pacientes con AME: 101 tipo I (91,1% con 2 copias de SMN2; 8,9% con 3 copias), 111 tipo II (1,8% con 2 copias SMN2; 97,3% con 3 copias; 0,9% con 4 copias) y 48 tipo III (87,5% con 3 copias de SMN2; 12,5% con 4 copias). 83 pacientes se encuentran tratados con terapia génica o modificadores de splicing.

Conclusiones: El desarrollo de los estudios moleculares para los pacientes con AME desde 1997 ha permitido ofrecer un diagnóstico a la población del país, siendo esencial para evitar procedimientos invasivos, orientar el tratamiento y brindar asesoramiento genético oportuno. La determinación del número de copias de SMN2 permite la caracterización genotipo-fenotipo y la implementación de las terapias actuales.

0064 - EVALUACIÓN NEUROCOGNITIVA DE PACIENTES CON ENCEFALITIS AUTOINMUNE POR ANTICUERPOS NMDA+: ESTUDIO PROSPECTIVO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

DELTURCO CASTAÑO, Gabriela Alejandra | **MARTIN, Maria Julieta** | MURO, Gabriela | PEREYRA, Cecilia | ESPECHE, Alberto | GIL, Ramiro | GUZMAN, Ariel | HOFFMAN, Marina | LOPEZ, Rene

HOSPITAL PUBLICO MATERNO INFANTIL DE SALTA

Objetivos: La encefalitis por anticuerpos anti NMDA (encefalitis NMDAR), es la causa más frecuente de encefalitis autoinmune en pediatría, se presenta con trastornos psiquiátricos, movimientos anormales, convulsiones, trastornos del sueño y síntomas disautonómicos. Trastornos neurocognitivos en atención, memoria y funciones ejecutivas han sido reportados. Nuestro objetivo es analizar características clínicas y evolución neuropsicológica de los pacientes con encefalitis NMDAR.

Materiales y Métodos: Estudio prospectivo, 15 pacientes con encefalitis NMDAR que concurrieron a nuestro hospital. Se incluyeron casos con encefalitis NMDAR que realizaron evaluación neurocognitiva. Se evaluó Escala modificada de Rakin y se analizaron funciones ejecutivas, nivel cognitivo y lenguaje, dividiéndose en 3 grupos de acuerdo al cociente intelectual (CI).



RESÚMENES TRABAJOS

Resultados: Once pacientes (3 Varones, 8 mujeres), edad actual 3-19a, (media 6a9m, mediana 3a2m) edad de inicio (1-12a). Tiempo de seguimiento media 4.5a, mediana 4a. Grupo 1: 3/11 casos, CI normal, sin compromiso del lenguaje. No requirieron ARM, todos con crisis epilépticas; corticoides EV (CEV) e Inmunoglobulina IV (IgGEV) 2/11 casos, Rituximab 1 caso. Grupo 2: 4/11 casos, CI límite y 2/11 compromiso leve del lenguaje. No requirieron ARM, 2/11 presentaron crisis epilépticas; todos CEV e IgGEV, RMN normal 3/11 y patológica 1/11. Grupo 3: 4/11 casos, presentaron Discapacidad Intelectual y compromiso de lenguaje. Todos con crisis epilépticas, ARM y RMN de cerebro con lesión hipocampal; recibieron 4/11 CEV, IgGEV, Rituximab, 1/11 plasmaféresis.

Conclusiones: Todos presentaron encefalitis anti-NMDA definitiva, la mayoría con compromiso neurocognitivo en evolución. Los pacientes con escala de severidad más alta y neuroimágenes patológicas fueron los que tuvieron peor pronóstico.

0065 - DISPLASIA VASCULAR EN PACIENTE CON DIAGNÓSTICO DE NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

DAUDER CHICA, Yulieth Marcela | LOPEZ GARCIA, Ana Liz | DE IULLIS, Matias

HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Describir un caso clínico infrecuente de anomalías vasculares en la neurofibromatosis

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, revisión de historia clínica de un paciente seguido en Hospital de Niños "Ricardo Gutierrez".

Resultados: Paciente femenino de 21 meses de edad con diagnóstico de parálisis cerebral, neurofibromatosis tipo 1 y neurofibroma plexiforme cervicotorácico izquierdo, que consulta con signos de sepsis y deshidratación hipernatrémica. A las 48hs presenta una crisis focal motora en miembro superior derecho con compromiso de la conciencia que reitera en un segundo evento una hora después. La TAC de cerebro muestra hipodensidad cortico-subcortical occipital izquierda, reducción del diámetro del conducto carotídeo izquierdo y una ecografía doppler de vasos del cuello patológico. Se inició heparina de bajo peso molecular ante el informe ecográfico de carótida izquierda con flujo disminuido y yugular interna parcialmente compresible con flujo disminuido, desplazamiento de las estructuras vasculares por neurofibroma. Se completó su estudio con RMN de cerebro y cuello constatando alteración de la señal en la corteza parietal de ambos lados, restricción en la difusión de las lesiones en lóbulo temporal y occipital izquierdos, ambos tálamos, esplenio del cuerpo calloso y ambos hemisferios cerebelosos. Por AngioRMN no se observa carótida interna izquierda desde el ostium aórtico ni circulación posterior. A su vez no se observan estructuras venosas de cabeza y cuello izquierdos. Se realiza angiografía digital cerebral: Ausencia de opacificación de la carótida común izquierda desde el arco hasta la bifurcación, a su vez, de segmentos de arteria vertebral distal al origen de la PICA de forma bilateral y de la arteria basilar



RESÚMENES TRABAJOS

(compatibles con oclusión). La perfusión del circuito anterior izquierdo ocurre a expensas de la arteria comunicante anterior y colaterales leptomenígeas, aunque de manera insuficiente.

Conclusiones: Presentamos un caso infrecuente de complicación vascular del sistema nervioso central en un paciente con NF-1 y neurofibroma plexiforme cervicotorácico, desencadenada en un contexto de infección y deshidratación. Los hallazgos encontrados no son compatibles con enfermedad de Moya Moya, aunque podrían estar relacionados a otro tipo de vasculopatía estenótica, o bien, a una compresión vascular extrínseca progresiva ocasionada por los neurofibromas que conllevó a la desfuncionalización de dichas arterias. La perfusión del hemisferio izquierdo a partir de la arteria comunicante anterior, y el desarrollo de colaterales leptomenígeas podría haber resultado suficiente en condiciones fisiológicas, y haberse visto comprometida frente a un cuadro de hipovolemia e hiperdinamia como ocurrió en esta paciente. Al existir un amplio espectro de anomalías vasculares oclusivas y aneurismáticas que parecen asociarse con mayor frecuencia a NF-1 al compararlas con la población general. Es decisivo reconocerlas para optimizar su tratamiento.

0066 - SÍNDROME EPILEPTICO RELACIONADO CON INFECCIÓN FEBRIL (FIRES). MANEJO TERAPÉUTICO ATRAVES DEL TIEMPO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

CHICO ANDRADE, Elizabeth | GONZALEZ, Bárbara Juliana | RAMOS, Paula | OBREGON GOMEZ, Leidy Rossana | GAUTO, Amin | GALLO, Adolfo | MONGES, Soledad | CARABALLO, Roberto | REYES VALENZUELA, Gabriela | BUOMPADRE, Maria Celeste

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Actualizar el tratamiento del FIRES en su fase aguda a través del tiempo.

Materiales y Métodos: Análisis descriptivo, retrospectivo de pacientes con diagnóstico clínico de FIRES, evaluados por neurología del Hospital Garrahan desde 2012 al 2024.

Resultados: Se presentan tres pacientes con edad media de 3.6 (3-4 años). Antecedentes de fiebre (3-7 días) en todos. Debut: estatus epiléptico convulsivo superrefractario con internación en UCI media de 49 (41-57 días). En asistencia respiratoria media de 34.5 (19-50 días). Exámenes complementarios: laboratorios, cultivos, bandas oligoclonales en suero y líquido cefalorraquídeo, panel de encefalitis negativos. Todos los pacientes estuvieron con motireo continuo electroencefalográfico en fase aguda. EEG: dos presentaron punta onda generalizada a nivel temporal y occipital y uno presentó descargas periódicas lateralizadas epiléptiformes. Resonancia cerebral: cambios excitotóxicos en tálamos e hipocampos. En fase aguda todos recibieron tratamiento farmacológico anticrisis, Gammaglobulina y Metilprednisolona. Por falta de respuesta, dos iniciaron terapia cetogénica (TC). Un paciente recibió recambio plasmático terapéutico y otro requirió tratamiento de segunda línea con tocilizumab endovenoso. Evolución: todos



RESÚMENES TRABAJOS

los pacientes desarrollaron epilepsia farmacorresistente y déficit cognitivo. Dos pacientes continuaron con TC por más de 3 años y uno continúa recibiendo Tocilizumab mensual.

Conclusiones: Se presentaron tres pacientes con criterios diagnósticos de Fies. Todos recibieron en fase aguda: fármacos anticrisis, Gammaglobulina y Metilprednisolona sin respuesta. En dos se agregó TC y en el paciente más reciente Tocilizumab con marcada mejoría clínica. Actualmente, se ha incluido en el tratamiento del FIES en fase aguda los antagonistas de IL1R/IL6.

0067 - DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN PELIZAEUS -MERZBACHER . REPORTE DE DOS CASOS CLÍNICOS.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

SIMON, Macarena¹ | **ARDIZZI, Camila**¹ | **CACHIA, Pedro**¹ | **CARBONARI, María Laura**¹ | **CORNEJO, Alexia**¹ | **GALICCHIO, Santiago**¹ | **GONZÁLEZ, María Gala**¹ | **KINEN, Lucía**² | **PALAVECINO MANSILLA, Erica Vanesa**¹ | **RONCHINI, Erica**¹ | **OCAMPO, Rosana**¹

HOSPITAL DE NIÑOS VÍCTOR J VILELA¹; HOSPITAL PROVINCIAL ROSARIO²

Objetivos: Describir dos casos clínicos de Pelizaeus-Merzbacher (PDM) con diagnóstico confirmado mediante análisis genético, subrayando las manifestaciones clínicas y la correlación genotipo- fenotipo, en el Hospital de Niños Víctor J Vilela, de Rosario, Santa Fe.

Materiales y Métodos: Presentación de caso. Estudio descriptivo.

Resultados: Caso clínico 1: Paciente masculino de tres años de edad, que presenta retraso significativo del neurodesarrollo, trastorno deglutorio y estancamiento pondero estatural. Al examen físico se evalúa nistagmo, acompañado de hipotonía axial e hiperreflexia. Laboratorio neurometabólico normal. Las neuroimágenes revelaron hipomielinización difusa. Se solicita estudio genético para leucoencefalopatías con hallazgo de mutación del gen PLP- 1 en hemicigosis. Caso clínico 2: Paciente masculino de un mes de vida, presenta hipotonía a predominio axial, reflejos presentes, fijación ocular pobre y ausencia de seguimiento visual. Estancamiento pondero-estatural. Laboratorio neurometabólico normal. La resonancia magnética muestra signos de hipomielinización. Se solicita estudio genético para leucoencefalopatía con duplicación Xq22.1-q22.2 en hemicigosis (correspondiente a variante patogénica en varones en el gen PLP1).

Conclusiones: La enfermedad Pelizaeus-Merzbacher (PDM) es una leucodistrofia hipomielinizante. Cabe destacar la importancia de identificación genética de la enfermedad para el diagnóstico diferencial, intervención temprana y planificación familiar. La implementación rutinaria de estas tecnologías puede mejorar el pronóstico de estos pacientes.

0069 - SME DE LEIGH: ENCEFALOMIELOPATÍA NECROSANTE SUBAGUDA HEREDITARIA ASOCIADA AL GEN MT-ND6, A PROPÓSITO DE 2 CASOS.



RESÚMENES TRABAJOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

PALAVECINO MANSILLA, Erica Vanesa¹ | CACHIA, Pedro¹ | CARBONARI, María Laura¹ | GALICCHIO, Santiago¹ | GONZÁLEZ, María Gala¹ | KINEN, Lucia² | RONCHINI, Erica¹ | SIMON, Macarena¹ | OCAMPO, Rosana¹

HOSPITAL DE NIÑOS VICTOR J VILELA¹; HOSPITAL PROVINCIAL ROSARIO²

Objetivos: Presentar dos casos de pacientes con diagnóstico genético de Sme de Leigh

Materiales y Métodos: Presentación de caso. Estudio descriptivo.

Resultados: CASO 1: Niña de 6 años, sana previa, primer hija de padres no consanguíneos evaluada por alteración en la marcha en contexto febril, distonías en hemicuerpo izquierdo, fasciculaciones linguales y dispraxia orofacial. La RMI de cráneo evidencia imagen hiperintensa en T2/FLAIR/DWI e hipointensa en ADC en ambos ganglios de la base, aumento en pico de lactato en espectroscopia, y acidosis láctica en suero. Se solicita panel genético para enfermedades mitocondriales que identifica variante en heteroplasmia en el gen MT-ND6 con transmisión materna MILS, confirmando diagnóstico de Sme de Leigh. CASO 2: Niña de 2 años, sana previa, hermana de la paciente anterior, presenta retraso del desarrollo motor y distonías en hemicuerpo izquierdo. Por antecedente de familiar de primer grado con diagnóstico genético de Sme de Leigh, sumado a hallazgos compatibles en RMI y laboratorio, se solicita exoma mitocondrial identificándose igual mutación. Ambas pacientes reciben terapias interdisciplinarias y aportes vitamínicos. Manifiestan trastorno del lenguaje, deterioro motor de progresión lenta con dependencia de la marcha y en actividades de vida diaria.

Conclusiones: Sme de Leigh es una encefalopatía rara, degenerativa, progresiva, de mal pronóstico, debida a defectos en la producción aeróbica de energía. Se presenta con compromiso motor, acidosis láctica y lesiones simétricas en ganglios basales y tronco encefálico. Entre el 10 y 30% de los pacientes son portadores de mutaciones de ADN mitocondrial. El diagnóstico genético de certeza permite el consejo genético a las familias.

0070 - INFLUENCIA DEL PROCESAMIENTO CROSSMODAL EN EL JUICIO DE CONFIABILIDAD FACIAL DE PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

RODRIGUEZ SORRIBAS, Josefina | LEIST, Mariana | RÍOS PISTOIA, María Fernanda | ORTOLÁ MARTÍNEZ, María Del Rosario | MEDINA, Gabriela | GUTIERREZ, Melisa | RODRIGUES, Brian | VAUCHERET PAZ, Esteban

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.

Objetivos: Las personas realizan juicios de confiabilidad al exponerse brevemente a rostros, afectando las interacciones sociales. Las personas con TEA tienen dificultades



RESÚMENES TRABAJOS

para leer información social de las caras. Una característica no estudiada en individuos con TEA, es el papel del procesamiento crossmodal en la percepción de confianza. Este estudio tuvo como objetivo examinar esta influencia en el juicio de confiabilidad facial de niños/as con TEA

Materiales y Métodos: Incluimos 80 participantes, divididos en dos: Grupo-Control(n=40) compuesto por personas neurotípicas de 11.2 años, y Grupo-TEA(n=40) conformado por personas con TEA de 10.3 años(CIT=89.2). El procesamiento crossmodal se estudió mediante el efecto Bouba-Kiki. Los participantes observaron 20 rostros, 10 con forma redondeada y 10 angulares. Los angulares fueron emparejados con “nombres-Kiki”, los redondeados se asociaron con “nombres- Bouba”. Se incluyeron combinaciones cruzadas de nombres y rostros. Cada participante respondió si “le prestaría su juguete al modelo de la foto que se llamaba...”.

Resultados: El Grupo-TEA mostró mayor percepción de confianza(M=13.1) en comparación con el Grupo-Control(M=10.5,p=0.02;d=0.5) y tuvo mayor compromiso crossmodal(p=0.002). El procesamiento crossmodal influyó positivamente en el juicio de confiabilidad del Grupo- Control(M=11.25), a diferencia del Grupo-TEA (M=10.4;p=0.03;d=0.47). El Grupo-Control presentó 5.5 veces más probabilidad de confiar en los rostros influenciados por el procesamiento crossmodal, a diferencia del Grupo-TEA que lo hicieron 7.7 veces menos por este efecto(p=0.008).

Conclusiones: Los niños/as con TEA tienden a presentar una mayor percepción de confianza. Además, no se ven influenciados por el procesamiento crossmodal en el juicio de confiabilidad facial lo que revela una modulación diferente al momento de tomar este tipo de decisiones.

0071 - STATUS DISTÓNICO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS HOSPITALIZADOS: EXPERIENCIA DE 10 AÑOS EN UN CENTRO DE ALTA COMPLEJIDAD. ESTUDIO DESCRIPTIVO. RETROSPECTIVO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

RODRIGUEZ SORRIBAS, Josefina | PAUNI, Micaela | MAXIT, Clarisa | RÍOS PISTOIA, Maria Fernanda | APPENDINO, Ignacio | VAUCHERET PAZ, Esteban

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.

Objetivos: El status distónico (SD) es una emergencia médica caracterizada por episodios severos de movimientos hiperkinéticos que requieren hospitalización y tratamiento inmediato debido a complicaciones potencialmente mortales (independientemente de la condición neurológica basal). Nuestro objetivo principal es describir la etiología, la edad de presentación y los factores desencadenantes del SD. Como objetivo secundario, se describen los tratamientos utilizados antes y durante los episodios.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo de una cohorte de 12 pacientes pediátricos en los que se registraron 29 episodios de hospitalización por SD en un hospital



RESÚMENES TRABAJOS

de alta complejidad entre los años 2014 - 2024. Se registraron los datos demográficos (edad de presentación del SD), etiología, factores desencadenantes, semiología del SD, tratamiento utilizado (antes y durante el SD) y las complicaciones asociadas.

Resultados: Los trastornos genéticos 42%(5/12) fueron la etiología más frecuente, seguida por condiciones que imitan la parálisis cerebral (etiología aún no definida) 33%(4/12), 17%(2/12) parálisis cerebral y 8% (1/12) secundario a FIRES. La mediana de edad en el primer episodio fue de 8 años (rango: 1-15 años). Las intercorrientes infecciosas 48% (14/29) fueron los factores desencadenantes más frecuentes, seguidas por procesos gastrointestinales (no infecciosos) 27,5% (8/29) y otros 24,5%(7/29). Las benzodiacepinas fueron el tratamiento más utilizado: diazepam (52%), clonazepam (41%) y lorazepam (38%), seguidos de clonidina (34%) y gabapentina (17%). Dos pacientes recibieron estimulación cerebral profunda (DBS) debido a la refractariedad al tratamiento.

Conclusiones: Dentro de nuestra cohorte pudimos identificar a los procesos infecciosos como el gatillo más frecuente. La identificación temprana de esta situación, coincide con el grado más frecuente reportado. El manejo terapéutico se basó en las guías de tratamiento de SD del Dr. J.P. Lin, adaptadas a nuestra institución, coincidiendo en el uso de la primera línea terapéutica. Dentro de las causas etiológicas de nuestros pacientes se destacan las alteraciones genéticas ya que somos un centro de alta complejidad y de derivación de la especialidad. Cabe destacar que dos de nuestros pacientes requirieron la implantación de DBS

0072 - EL TIEMPO ES CEREBRO Y A VECES, TIRANO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

TEDESCHINI, Ignacio | BUOMPADRE, María Celeste

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Presentar un caso clínico de un paciente con infarto maligno de arteria cerebral media (ACM), características clínico-radiológicas, abordaje terapéutico y evolución.

Resultados: Paciente de 1 año y 9 meses, previamente sana, que ingresa a la guardia por alteración de la conciencia y déficit motor agudo de 48 horas de evolución. Examen neurológico: Estuporosa, afasia y hemiplejía izquierda. Pediatric National Institutes of Health Stroke Scale: 22/42 (moderado/severo) . TC cerebral sin contraste: lesión hipodensa en el territorio completo de la ACM derecha (Alberta Stroke Program Early CT Score 0). Por empeoramiento agudo del estado de conciencia se decide de urgencia hemicraniectomía descompresiva e ingreso a unidad de cuidados intensivos pediátricos. RM/ angiRM: infarto isquémico agudo de ACM secundario a disección de arteria carótida interna derecha. A las 3 semanas del debut inició con enoxaparina por 3 meses y posterior cambio a ácido acetilsalicílico. Evolución (6 meses): Pediatric Stroke Outcome Measure 3,5 = evolución desfavorable (trastorno leve del lenguaje, afectación sensitivo-motora



RESÚMENES TRABAJOS

izquierda severa). Sin recurrencia de eventos. RM/angio-RM (control): restitución parcial del flujo en la carótida interna.

Conclusiones: Describimos un paciente con infarto maligno de ACM. Consideramos muy importante, en este caso, remarcar la rapidez en el proceso diagnóstico, permitiendo un abordaje terapéutico oportuno y modificador del pronóstico. Aunque infrecuente, esta entidad tiene una evolución tórpida donde la hemicraniectomía temprana y la neuroprotección pueden evitar el fallecimiento y mejorar el pronóstico a largo plazo.

0073 - CAUSA POCO FRECUENTE DE HIPERTENSIÓN ENDOCRANEANA, ENFERMEDAD DE BEHÇET

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

TEDESCHINI, Ignacio | BUOMPADRE, Maria Celeste | SAVRANSKY, Andrea

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Presentar una causa poco frecuente de hipertensión endocraneana

Resultados: Caso clínico: Varón de 6 años sin antecedentes relevantes. Consultó por síndrome febril prolongado e intermitente durante un mes, cefalea, artralgias de grandes articulaciones sin artritis y pérdida de peso de 9 kg. Empeora cefalea y agrega vómitos. Punción lumbar: 19 mononucleares, 18,2 mg/dl de proteinorraquia, 56 mg/dl de glucorraquia, fondo de ojos: edema de papila bilateral Se inicia tratamiento con antituberculosos, aciclovir y ceftriaxona, sin mejoría. Por empeoramiento clínico se repite punción lumbar con una presión de apertura de 36 cm de agua diagnosticando hipertensión endocraneana (HTE). Resonancia magnética: trombosis de senos venoso superficial y profundo, sin lesión parenquimatosa, dilatación de vaina de nervios ópticos con protrusión de papilas ópticas. Inicia tratamiento con anticoagulación, acetazolamida y topiramato, sin respuesta. Se evidencia pérdida de agudeza visual y persistencia de HTE. Se coloca una válvula de derivación ventrículo-peritoneal (VDVP), con mejoría add integrum. Dos meses después, se diagnostica panuveítis con aftas orales y se asume como enfermedad de Behçet según criterios diagnósticos (aftas orales, lesiones oculares y manifestaciones neurológicas). Se inicia tratamiento con corticoterapia local y sistémica. Por falta de respuesta ocular se inicia adalimumab como tratamiento modificador. Discusión: Se presenta un caso de HTE secundario a una trombosis profunda y superficial de seno venosos centrales de evolución tórpida con mala respuesta inicial al tratamiento médico que requirió una VDVP. En el seguimiento longitudinal y multidisciplinario se arriba al diagnóstico de enfermedad de Behçet por sus manifestaciones sistémicas acompañantes (afección cutánea, ocular y neurológica) siendo esta entidad rara y que permite ofrecer un tratamiento modificador de la misma para una adecuada mejoría.

Conclusiones: Conclusión: Se destaca la importancia de la valoración multidisciplinaria y seguimiento longitudinal en el manejo de la HTE para un diagnóstico y tratamiento adecuado.



RESÚMENES TRABAJOS

0074 - IMPOTENCIA FUNCIONAL ASOCIADO A ESCORBUTO: EL RESURGIMIENTO DE UNA ENFERMEDAD OLVIDADA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

GOMEZ WANDURRAGA, María | GONZÁLEZ, Celeste Belen | DAZA CHARRIS, Carolina Andrea | PRUSCINO, Florencia | GUTIERREZ, Vanesa Rocio | MORALES, Andrea Paola | QUICANA, Veronica

HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.

Objetivos: Objetivo: Describir el cuadro clínico-radiológico de 2 pacientes con TEA y diagnóstico de escorbuto.

Materiales y Métodos: Materiales y Métodos: Revisión de historias clínicas y exámenes complementarios de 2 pacientes con dicho diagnóstico.

Resultados: Actualmente, el escorbuto es una entidad infrecuente en pediatría. Su baja incidencia y la presentación no específica de los síntomas generalmente resultan en exámenes exhaustivos y un diagnóstico tardío. Debe considerarse la deficiencia de vitamina C como causa de impotencia funcional, especialmente cuando el niño tiene un trastorno del desarrollo sensorial, como autismo, o restricciones alimentarias específicas. Paciente 1: Niño de 3 años con diagnóstico de TEA y selectividad alimentaria presenta cojera de 2 meses de evolución asociando luego impotencia funcional de miembros inferiores con dolor. Se descarta origen traumatológico y síndrome de Guillain Barré. Presenta RMN de cerebro y médula con hematoma subdural y senos paranasales con contenido hemático por lo que se sospecha maltrato en primera instancia. Asocia luego Petequias, edemas de miembros inferiores y laboratorio con anemia. Se realiza tratamiento con vitamina C resolviendo la clínica luego de 15 días. Paciente 2: Niño de .. años con diagnóstico de TEA y marcada selectividad alimentaria en seguimiento con traumatología por impotencia funcional y dolor de miembros inferiores de 1 mes de evolución. Al examen físico presenta Petequias y edema de miembros inferiores. Rx de huesos largos con líneas de Fraenkel. Se realiza tratamiento con vitamina C con mejoría clínica.

Conclusiones: Es importante prevenir las deficiencias nutricionales en niños con TEA y proporcionar suplementos vitamínicos siempre que se observe una alta selectividad alimentaria para evitar una morbilidad significativa.

0075 - FENOTIPOS VARIABLES DE UNA MISMA ENFERMEDAD: DÉFICIT DE GLUT1

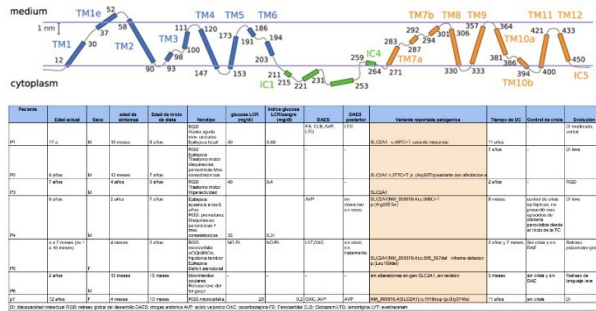
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

PRIANI, Ariana¹ | FASULO, Lorena Andrea¹ | AVILA, Silvia² | GONZALEZ, Lara³ | LOMBAN, Elira⁴ | SEMPRINO, Marcos¹

SERVICIO DE NEUROLOGÍA INFANTIL- CLÍNICA SAN LUCAS¹; GENETICA MEDICA²; CLÍNICA SAN LUCAS³; SERVICIO DE IMAGENES, LEBEN SALUD⁴

Objetivos: Describir los hallazgos clínicos y moleculares en pacientes con GLUT-1 DS detectados en las provincias de Rio Negro y Neuquén.



Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo y descriptivo.

Resultados: Se incluyeron 7 pacientes (5 varones y 2 mujeres) donde la sospecha diagnóstica fue por la presentación clínica y/o la detección de hipoglucorraquia. En seis pacientes se detectaron variantes patogénicas en SLC2A1 que permiten explicar el fenotipo. Se detectaron 3 variantes tipo missense, una nonsense, una por delección inframe, una por duplicación. La edad media de inicio de los síntomas fue de 18 meses, y de inicio de dieta cetogénica fue de 4 años. Los síntomas clásicos fueron retraso del desarrollo, hipotonía, y epilepsia ausencia. 3 pacientes presentaron fenotipo no clásico: ataxia y estrabismo intermitente, epilepsia mioclónica, discinesias paroxísticas desencadenadas por ejercicio (video 1). Uno de ellos inicia a los 15 meses con movimientos oculares verticales atípicos (video 2) iniciados en contexto de estrés (fiebre, sueño) mejorando sintomatología luego del inicio temprano de dieta cetogénica con desarrollo normal.

Conclusiones: Los síntomas claves para la sospecha diagnóstica fueron los movimientos anormales y no la epilepsia en la mayoría de nuestros pacientes. El 57% de nuestra serie tuvo fenotipo no clásico. Todos mejoraron las crisis epilépticas y los movimientos anormales con terapia cetogénica. Diagnosticar y tratar esta patología tiene un impacto claro en la calidad de vida. Reportamos 7 pacientes, con la base estimada de 35 casos nacionales. Esto denotaría una elevada incidencia regional o un subdiagnóstico en el resto del país. El diagnóstico puede establecerse por semiología e hipoglucorraquia, accesible en todos los centros.

0078 - CARACTERIZACIÓN ELECTRO-CLÍNICA Y MOLECULAR DE PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA ASOCIADA A SYNGAP1 EN ARGENTINA

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

CANONERO, Ivana¹ | NUEVO, Matias² | CAPARROZ, Carlos³ | ZAMBRANO, Macarena¹ | REYES VALENZUELA, Gabriela² | SCHNITZLER, Nicolas⁴ | WAISBURG, Claudio⁵ |



RESÚMENES TRABAJOS

PAPAZOGLU, Magali¹ | SFAELLO, Ignacio⁶ | VÁZQUEZ, Martín¹ | LOOS, Mariana² | CARABALLO, Roberto²

LABORATORIO HÉRITAS¹; HOSPITAL GARRAHAN²; CÁMARA ARGENTINA DE ORGANIZACIONES DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA (CAOIC)³; SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.⁴; INSTITUTO SOMA⁵; CLINICA UNIVERSITARIA REINA FABIOLA⁶

Objetivos: Describir las características electro-clínicas y moleculares de 16 pacientes con variantes clínicamente relevantes en el gen SYNGAP1.

Materiales y Métodos: Estudio observacional descriptivo, de reporte de serie de casos. El gen SYNGAP1 codifica una proteína activadora de la Ras-GTPasa sináptica, expresada en neuronas excitatorias. La pérdida de función por variantes deletéreas en el gen SYNGAP1, se asocia a encefalopatía epiléptica y del desarrollo.

Resultados: Presentamos 16 pacientes, con una edad promedio al diagnóstico molecular de 10,9 años (rango de 1,6 años-28 años). Todos presentaron compromiso del desarrollo moderado a severo y epilepsia. Las manifestaciones iniciales fueron hipotonía central(80%) y crisis de ausencias(20%). Las crisis epilépticas iniciaron a los 3,1 años(rango 0.75-18 años); las mioclonías palpebrales con ausencias, y las ausencias mioclónicas fueron las crisis más frecuentes(57%). Otro tipo de crisis fueron mioclonías y mioclonías atónicas(50%), ausencias atípicas(42,85%), crisis atónicas(35,7%), crisis febriles(28,57%), crisis reflejas con la deglución(42,85%). Todos presentaron marcha incoordinada, logrando la deambulaci3n a los 2,3 años (rango 1,7-6 años). Una paciente de 10 años, aún no logra la deambulaci3n. La adquisici3n de las primeras palabras fue a los 2,6 años; 3 pacientes no adquirieron lenguaje verbal. El patr3n interictal más frecuente fueron paroxismos generalizados de punta y polipunta onda. El 92,8% de los casos presentó autismo y alto umbral al dolor, problemas de sueño(57%)y compromiso de succi3n/degluci3n/masticaci3n(28,5%) Todos presentaron variantes clínicamente relevantes (9 patogénicas/7 probablemente patogénicas) en SYNGAP1: nonsense(43,7%), frameshift (25%), missense(12,5%)

Conclusiones: La presencia de retraso global del desarrollo, mioclonías palpebrales con ausencias, ausencias mioclónicas y atípicas, con crisis reflejas son características sugestivas de encefalopatía por SYNGAP1. Teniendo en cuenta que se trata de una EED con características distintivas podría ser considerado un síndrome de etiología específica

0079 - CITRULINEMIA TIPO 1, PRESENTACIÓN NEONATAL

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

ARANCIBIA, Marcia¹ | ATANACIO, Nora² | MUÑOZ, Jhonny¹ | VIDAL, Cintia¹ | RODRIGUES, Brian¹ | RIVERA, Manuel¹ | CASTILLO MONTOYA, Viviana Marcela¹ | ABREGÚ, María¹ | GODNJAVEC, J3sica¹ | VAZQUEZ, Gabriel¹ | BONGIORNI DEL BARCO, Lucas¹

SANATORIO GUEMES¹; HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.²



RESÚMENES TRABAJOS

Objetivos: Describir una paciente con diagnóstico neonatal de Citrulinemia tipo I.
INTRODUCCIÓN La Citrulinemia tipo I (CTLN1) es un trastorno hereditario autosómico recesivo, caracterizado por la deficiencia de la enzima de arginosuccinato sintasa (ASS). Se presenta como un espectro clínico que incluye formas agudas neonatales y formas infantiles.

Materiales y Métodos: Se revisaron características clínicas, estudios complementarios y evolución en paciente con diagnóstico de Citrulinemia tipo I.

Resultados: Paciente mujer de 6 días de vida, procedente de San Luis sin antecedentes perinatólogicos, inició con cuadro clínico a las 48 horas de vida con vómitos, oliguria, convulsiones, alteración del estado de conciencia e hiperamonemia (1630 $\mu\text{mol/l}$). Se tomaron muestras para metabolismo intermedio, e inició tratamiento con benzoato de sodio, carnitina, L-arginina. Se logra descenso de amonio en las primeras 24 horas. Se evidencia citrulina aumentada 1030 μM (VR 8-36) y ácido orótico elevado 48 mg/día (VR <5) en perfil de aminoácidos séricos. El paciente resuelve su compromiso de conciencia, deja de tener convulsiones y actualmente presenta neurodesarrollo acorde a edad.

Conclusiones: La Citrulinemia tipo 1 (CTLN1) tiene como presentación más característica, la forma temprana-neonatal. Ante un neonato con alteración del estado de conciencia que asocia hiperamonemia considerar como diagnóstico la Citrulinemia tipo I, para instaurar precozmente tratamiento específico, con impacto en el pronóstico.

0082 - CALIDAD DE VIDA DE LOS CUIDADORES DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA AL TRATAMIENTO Y ESTIMULADOR DEL NERVIOS VAGO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

MEDINA, Gabriela | CHAMORRO, Noelia | APPENDINO, Ignacio

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.

Objetivos: Evaluar la calidad de vida de los cuidadores al momento de la colocación del VNS a través de la escala PSI-SF. Objetivo secundario: describir la mediana de edad de diagnóstico de ERT y la mediana de edad de colocación de VNS

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, de corte transversal. Incluimos 7 cuidadores de pacientes menores de 19 años con diagnóstico de ERT que se hayan colocado VNS hace menos de 6 meses. Se evaluó la CV a los cuidadores a través de la escala de auto-administración "PSI-SF" (del inglés PARENTING STRESS INDEX: SHORT FORM) validada al español, categorizando las respuestas en "bajo estrés", "estrés adecuado" o "alto estrés" según el puntaje obtenido.

Resultados: 57%(4/7) cuidadores puntuaron para "alto estrés" y 43% (3/7) para "estrés adecuado" según la escala PSI-SF. El 85% sentía que se encontraba dando más de su vida por satisfacer las necesidades de su hijo. La mediana de edad de diagnóstico de ERT fue



RESÚMENES TRABAJOS

de Me=1 año (3 meses-3 años) y Mediana de colocación de VNS Me=8 años (4 años-11 años).

ESTRES PARENTAL	FRECUENCIAS		
ALTO ESTRES	4/7 (57%)		
ESTRES ADECUADO	3/7 (43)		
BAJO ESTRES	0 (0%)		

		FRECUENCIA ABSOLUTA (N)	FRECUENCIA RELATIVA (%)
GÉNERO	Femenino	2	29%
	Masculino	5	71%
EDAD	Preescolar	1	14%
	Escolar	6	86%

Conclusiones: Los resultados obtenidos en este corte transversal forman parte de un estudio descriptivo prospectivo que analizará los resultados de la escala PSI-SF luego de 6 meses de colocado el VNS y nos servirán para analizar posibles cambios en la CV de los cuidadores de pacientes pediátricos con ERT.

0084 - EXPLORANDO LA PROSOPAGNOSIA EN NIÑOS Y NIÑAS CON TEA

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neurodesarrollo

DURANGO, Maria Camila | PULIDO CONDIA, Jessica Xiomara | GUTIERREZ, Melisa | LEIST, Mariana | VAUCHERET PAZ, Esteban

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.

Objetivos: La prosopagnosia es un trastorno neurológico que afecta la capacidad para reconocer rostros, a pesar de que otras funciones visuales y cognitivas se mantienen intactas, con una prevalencia de 3%. En los pacientes con trastorno del espectro autista (TEA), la prosopagnosia puede tener un impacto significativo debido a que el reconocimiento facial es fundamental para la interacción social. Este estudio se enfoca en la evaluación de la prosopagnosia en niños/as con TEA. El objetivo es investigar la capacidad de reconocimiento facial entre niños/as con TEA utilizando el Cambridge Face Memory Test (CFMT-C), una herramienta estandarizada para medir la memoria de caras.

Materiales y Métodos: Se realizó un estudio analítico prospectivo de corte transversal. Se incluyeron 30 participantes con TEA (masculinos=19) entre 6 y 12 años de edad (M=9.53) y CIT=90.66.

Resultados: Todos los participantes completaron el CFMT-C, presentando mayor dificultad para el reconocimiento facial, con una prevalencia de prosopagnosia del 23% (7/30) en comparación con la población general (3%). Además, los varones presentaron un nivel de dificultad mayor ($p=0.05$). Los análisis revelaron que mientras el reconocimiento facial mejora con la edad ($\beta=2.56, p=0.01$), en los niños con TEA con prosopagnosia, no mejora con los años ($\beta=0.63, p=0.6$).

Conclusiones: La prevalencia de prosopagnosia es mayor en los niños/as con TEA, especialmente en varones, lo cual podría incrementar las dificultades sociales. Se sugiere evaluar esta condición en esta población a fin de poder intervenir oportunamente.

0086 - CAMBIOS EN EL ESTADO NEUROLÓGICO DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LESIÓN MEDULAR TRAUMÁTICA. ESTUDIO DESCRIPTIVO RETROSPECTIVO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

ARES, Julieta Jael | GATTI, Marcelo Andres | BENETTI, Nalia Milagros | MONZÓN, Estela Maris | ANDREU, Mauro Federico | FERREA, Monica | JEREZ, Javier Alexandro

FLENI - FUNDACIÓN PARA LA LUCHA CONTRA LAS ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS DE LA INFANCIA

Objetivos: Describir los cambios del estado neurológico en pacientes pediátricos con lesión medular traumática (LMT). Secundariamente, explorar si existe asociación entre variables clínicas y los cambios en el estado neurológico

Tabla 4. Asociación entre variables clínicas y cambios en el estado neurológico

	Cambios en NNL		Cambios en AIS	
	Si n=19	No n=14	Si n=8	No n=25
Edad, años				
5-12	11	8 (42)	3 (21)	2 (18)
13-18	22	11 (58)	11 (79)	6 (75)
Valor p	0,28		0,69	
Nivel de lesión				
Tetrapléjicos	20	13 (68)	7 (50)	5 (63)
Parapléjicos	13	6 (32)	7 (50)	3 (37)
valor p	0,47		0,99	
Gravedad de la lesión*				
Completa	21	12 (63)	9 (64)	2 (25)
Incompleta	12	7 (37)	5 (36)	6 (24)
valor p	0,99		0,02	
Tiempo de evolución, días				
< 45	21	13 (68)	8 (57)	4 (50)
≥ 45	12	6 (32)	6 (43)	4 (50)
valor p	0,72		0,42	
Estancia rehabilitación, meses				
< 6	20	11 (58)	9 (64)	5 (63)
≥ 6	13	8 (42)	5 (36)	3 (38)
valor p	0,99		0,99	

*Gravedad de lesión al alta.
Valores numéricos expresan recuento (n) y porcentajes (%).
Abreviaturas: AIS, Escala de Deficiencia de la ASIA; NNL, Nivel neurológico de lesión.

Tabla 1. Características de los pacientes a la admisión

Variables	Total n=33
Edad, media (DS), años	13,1 (3,1)
Sexo, n (%), varón	19 (57,6)
Estado neurológico, n (%)	
Tetraplejía completa *	12 (36,4)
Tetraplejía incompleta	8 (24,2)
Paraplejía completa **	9 (27,3)
Paraplejía incompleta	4 (12,1)
Etiología de la lesión, n (%)	
Deportes o ejercicio en el tiempo libre	13 (39,4)
Agresión	6 (18,2)
Transporte	12 (36,4)
Caída	0 (0)
Otra causa traumática	1 (3)
Desconocida	1 (3)
Lesión vertebral, n (%)	32 (97)
Lesiones asociadas, n (%)	
TEC	9 (27,3)
Fracturas no vertebrales	5 (15,1)
Lesiones faciales graves	1 (3)
Lesiones torácicas graves	2 (6,1)
Hemorragias graves o daño de órganos internos	5 (15,1)
Cirugía de columna, n (%)	27 (81,8)
Tiempo de evolución, mediana (IQR), días	37 (18,5-55,5)

*Incluye C1-C6; ** Incluye T1-S3.
Abreviaturas: DS, desvío estándar; IQR, rango intercuartílico; TEC, traumatismo encefalocraneano.

Materiales y Métodos: Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo. Se incluyeron pacientes de 6-18 años con diagnóstico de LMT, internados desde 2005-2022 en Fleni (Escobar). Se excluyeron casos con evolución mayor a 3 meses, lesión de cauda equina, condiciones psiquiátricas, enfermedades sistémicas previas, síndromes genéticos o pérdida de datos clínicos relevantes. La variable principal fue la recuperación del estado neurológico, definida por un cambio en el nivel neurológico de la lesión (NNL) y/o en el grado de la Escala de deficiencia de ASIA (AIS) al alta. Se exploró la asociación entre los cambios neurológicos y las variables clínicas, utilizando la prueba exacta de Fisher considerando significativos los valores de $p < 0.05$.

Resultados: La muestra incluyó 33 participantes, de los cuales 21 presentaban LMT completa al ingreso. Al alta, el 63,6 % de los pacientes experimentaron cambios en su estado neurológico: 39,4 % cambiaron solo el NNL, 6,1 % cambiaron solo el AIS, y 18,2 % tanto el NNL como el AIS. Se hallaron diferencias estadísticamente significativas al relacionar la gravedad de lesión con el cambio en el AIS ($p=0.02$).

Conclusiones: Se observó mayor recuperación neurológica en los cambios en el NNL, en comparación con el grado de AIS. Aunque los casos con LMT completas tienen pocas

RESÚMENES TRABAJOS

probabilidades de experimentar cambios en el AIS, aun así, pueden mejorar en al menos un nivel neurológico impactando positivamente en su funcionalidad.

0087 - UNA NUEVA MIRADA DE LAS DISPLASIAS CORTICALES FOCALES (DCF). DCF 2A E INCLUSIONES ASTROCÍTICAS HIALINAS. ¿UN NUEVO SUBTIPO? REVISIÓN DE LITERATURA Y REPORTE DE 2 CASOS.

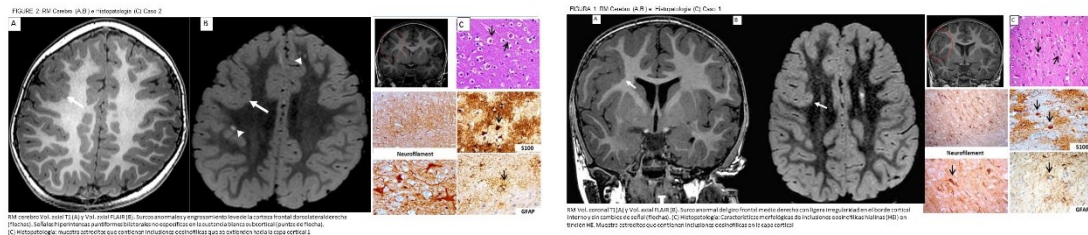
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

MURO, Valeria¹ | MEZMEZIAN, Monica² | CORAS, Roland³ | PETRUCCI, Mariela¹ | RUGILO, Carlos⁴ | YAÑEZ, Paulina⁵ | BLÜMCKE, Ingmar³

HOSPITAL BRITANICO BUENOS AIRES SECCION NEUROLOGIA INFANTIL SERVICIO DE NEUROLOGIA¹; FLENI DEPARTAMENTO DE PATOLOGIA²; DEP NEUROPATHOLOGY, UNIVERSITY HOSPITAL ERLANGEN, FRIEDRICH-ALEXANDER-UNIVERSITY ERLANGEN-NÜRNBERG³; HOSPITAL BRITANICO DEPARTAMENTO IMAGENES⁴; FLENI DEPARTAMENTO IMAGENES⁵

Objetivos: Presentacion de 2 casos clinicos y revision literatura



Materiales y Métodos: Revisión retrospectiva de 2 pacientes con FCD IIA +IAH por dos neurorradiólogos e histopatólogos independientes, y revisión de la literatura

Resultados: Caso 1: Niño de 6 años con EFR desde los 5 meses con retraso global del desarrollo, no verbal. Crisis motoras focales con semiología frontal. RM (Resonancia Magnética) 3T: plegamiento cortical anormal frontoopercular derecho, irregularidades corticales, sin cambios en T2 ni Flair. PETscan hipometabolismo frontal derecho. SPECT no localizador. Panel de secuenciación (NGS) negativo, microarrays cromosómicos negativos. Resección frontal derecha a los 5 años. Resultado: Engel IV-A. Histopatología: FCD tipo IIA+ IAH. Genética molecular no disponible. Figura 1 Caso 2: Niño de 6 años con EDR desde los 4 meses y retraso global del desarrollo, no verbal. Crisis focales con semiología frontal derecha que evolucionaron a espasmo infantil (Síndrome de West) que resolvió. Evoluciona a crisis motoras focales. RM 3T mostró un pliegue y engrosamiento cortical anormal frontal derecho (lateral y basal). Hiperperfusión Ictal Spect fronto dorsal derecho. Exoma negativo. Resección parcial frontal a los 5 años. Resultado Engel IV A. Histopatología: FCD IIA + IAH. Figura 2 Histopatología: La primera revisión para el Caso 1 fue IAH y la segunda revisión fue IAH+FCDIIA para ambos evaluadores. El caso 2 en ambas revisiones encontró acuerdo sobre IAH+FCDIIA. Pruebas genéticas moleculares



RESÚMENES TRABAJOS

no disponibles. Neuroimagen: Los primeros informes de RM fueron normales. La 2da revisión resultó anormal. Las resonancias magnéticas prequirúrgicas fueron evaluadas después de la cirugía y fueron anormales para ambos neurorradiólogos. La revisión de la literatura sobre IAH y EFR mostró casos desde 1910. El espasmo infantil se informó en 21/44 y en todos ellos el inicio de crisis fue menor de 24 meses. La RM mostró una variedad de anomalías en surcos, pliegues corticales y patrones similares a polimicrogiria, así como borrosidad cortical. 2 con RM normal. 4/44 con FCD 2A. Los resultados quirúrgicos son limitados cuando la resección se limita a la lesión. Hay 3 casos reportados con FCDIIA +IAH con una nueva asociación a duplicaciones del cromosoma 1q que incluyen AKT3.

Conclusiones: Las IAH se ha descrito en muestras cerebrales con epilepsia desde 1992 y 44 pacientes postoperatorios. Presentamos 2/6 pacientes con IAH + DCF IIA y RM con patrón polimicrogiria like. El futuro está en el análisis molecular de tejidos y podría ayudarnos a identificar subgrupos y guiarnos en el proceso de toma de decisiones.

0088 - LÍNEA DE TIEMPO DE ALTERACIONES IMAGENOLÓGICAS EN FIRES Y SU RELACIÓN CON EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

ALLENDES, Laura Anabel | SANTILLAN, Lorena | APPENDINO, Ignacio | VACCAREZZA, María | DIEZ, Cecilia | BESADA, Cristina | PEREZ AKLY, Manuel | BELISLE, Ignacio | VAUCHERET PAZ, Esteban

HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: FIRES es un cuadro de presentación aguda en niños previamente sanos caracterizado por estado de mal epiléptico superrefractario asociado a cuadro febril. Hallazgos iniciales de imágenes cerebrales en pacientes con FIRES a menudo son normales, encontrándose en fase crónica cambios atróficos difusos o focales. El objetivo de nuestro trabajo es identificar las anomalías en las resonancias magnéticas (RM) correlacionándolas con la clínica (evolución de la epilepsia).

Materiales y Métodos: Estudio observacional retrospectivo (historias clínicas electrónicas) pacientes con diagnóstico de FIRES (2006 a 2024). Se analizaron las anomalías de la RM al ingreso, a los 6 meses, más allá de los 7 meses; frecuencia de crisis al inicio y posterior a 7 meses del diagnóstico.

Resultados: Se evaluaron 9 pacientes con diagnóstico de FIRES de 1 a 13 años. Se descartaron 2 casos por falta de datos. Los hallazgos en la RM fueron: el 37,5% atrofia cortical difusa al inicio del cuadro y 25% atrofia focal. El 25% de imágenes fueron normales el primer día de evolución; con respecto a la evolución los primeros tres meses la atrofia cortical difusa se presentó en un 62,5% entre primer y segundo mes. Luego de 7 meses observamos atrofia cortical difusa en un 25%, atrofia focal 25%. El 37,5% no presenta imagen de control. El 100% de los pacientes presentaron epilepsia farmacorresistente más allá de los 7 meses de seguimiento.



RESÚMENES TRABAJOS

Conclusiones: FIRES es un síndrome epiléptico grave de etiología desconocida. Se puede ver un amplio espectro de hallazgos de imágenes de RMN, cambios focales y difusos. Comprender las características de la RMN puede apoyar el diagnóstico ayudando al inicio temprano del tratamiento

0089 - RESPUESTA A TERAPIAS BIOLÓGICAS EN PACIENTES CON MIASTENIA GRAVIS REFRACTARIA DE INICIO PEDIÁTRICO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

VAZQUEZ, Gabriel | GODNJAVEC, Jesica | MUÑOZ, Jhonny | ARANCIBIA, Marcia | RODRIGUES, Brian Leonel | VIDAL, Cintia | RIVERA, Manuel | ABREGU VERA, María | CASTILLO MONTOYA, Viviana Marcela | BONGIORNI, Lucas

SANATORIO GUEMES

Objetivos: Describir la respuesta terapéutica con el uso de estos fármacos en MG+ refractaria de inicio pediátrico.

Materiales y Métodos: Serie de casos retrospectiva de pacientes con MG+ refractaria (criterios de protocolo ecu-mg-303). Se revisan características clínicas y los cambios en escalas PIS, QMG y MGCS luego del tratamiento.

Resultados: 1- Pacientes: 4, 2 varones, 3 con MG clase V y uno IVb, inicio de MG entre 6 y 14 años (2 postpuberales), todos generalizados ACRA positivos, 3 timentomizados, QMG inicial entre 17 y 21, y MGCS entre 21 y 27 2- Medicaciones previas: 4/4 piridostigmina, corticoides, rituximab y azatioprina, 2/4 micofenolato, 1/4 ciclofosfamida, 2/4 gammaglobulina mensual, 1/4 plasmaféresis bimensual. 3- Tratamiento: inicio eculizumab entre 16 y 23 años, en 2 de ellos se realizó switch a ravulizumab. 4- Resultados: a las 12 semanas de eculizumab caída en QMG entre 4 y 9 puntos, y en MGCS entre 8 y 17 puntos. Todos mejoría en PIS (Categoría I). 5- Switch a ravulizumab: uno lo hace a las 15 y el otro a las 28 semanas, manteniendo o mejorando los scores con que finalizaron eculizumab.

Conclusiones: Los anticuerpos contra C5 son un tratamiento eficaz para la MG refractaria ACRA positiva, con impacto en la vida diaria de estos pacientes. Debe considerarse su uso en estos grupos en adolescentes. El uso de estas terapias comienza a modificar los algoritmos de tratamiento en MG infantojuvenil.

0090 - MECANISMOS EPIGENÉTICOS EN HIPOXIA ISQUEMIA PERINATAL Y SU POSIBLE ROL EN INTERVENCIONES CLÍNICAS. ESTUDIO DE REVISIÓN NARRATIVA

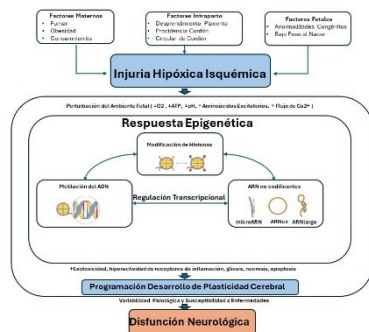
Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurología Neonatal

MURO, Valeria¹ | BINDA, Maria Victoria² | PASTRANA, Analía³ | GARCIA DE ROSA, Marina⁴

RESÚMENES TRABAJOS

HOSPITAL BRITANICO BUENOS AIRES SECCION NEUROLOGIA INFANTIL SERVICIO DE NEUROLOGIA¹; HOSPITAL MATERNO INFANTIL RAMON SARDA²; CIENCIA DE DATOS . HIRPACE³; HOSPITAL ITALIANO DEPARTAMENTO DE GENETICA⁴



Objetivos: Explorar el rol de los mecanismos epigenéticos e impacto en salud reconocidos hasta ahora en Encefalopatía Hipóxica Isquemia Perinatal (EHIP).

Materiales y Métodos: Se realizó una revisión de la literatura para identificar los estudios más relevantes reportados en inglés y español en la base de datos electrónica PubMed MEDLINE. Basado en los resúmenes, se hizo una selección de estos estudios, centrándonos en artículos relacionados a los objetivos planteados.

Resultados: Resultados: Las alteraciones epigenéticas debidas a hipoxia se conservan incluso en ausencia de factores inducibles por hipoxia (HIF-1) lo que sugiere que pueden continuar impactando los fenotipos conductuales más adelante en la vida. Los más estudiados al momento son: 1-Factor HIF-1 inducido por la hipoxia; 2- Metilación del ADN; 3-Modificación de Histonas; 4-Regulación de ARN no codificantes En esta revisión se observa que los mecanismos epigenéticos desempeñan un papel clave en la cascada fisiopatológica asociada a hipoxia. Se describe una red epigenética con múltiples niveles, centradas en la respuesta a hipoxia celular mediada por HIF-1; y otros factores inducibles por la hipoxia como microARN y ARN no codificantes largos. Al momento hay estudios en humanos observando la utilidad de miARN como biomarcadores de injuria cerebral potencial y pronóstico. Estudios in-vitro respaldan estos hallazgos. Estos últimos se convierten así, en potenciales candidatos a ser biomarcadores diagnósticos de posible injuria celular, pero todavía ninguno de ellos ha llegado a un entorno clínico. La comprensión de este intrincado circuito regulatorio en el marco de ensayos clínicos en poblaciones específicas proporcionará más información para la generación de nuevas estrategias en terapéutica y biomarcadores

Conclusiones: Se describe a la EHI como un modelo de injuria cerebral que por su impacto temprano y a largo plazo, requiere de nuevas estrategias para la búsqueda de intervenciones terapéuticas. Actualmente la hipotermia terapéutica es parte de uno de los tratamientos estándar, pero no nos confiere una protección completa para las comorbilidades asociadas. En toda esta revisión hemos visto como los mecanismos epigenéticos están dando más explicaciones a estos comportamientos y revolucionando el campo de la medicina. Sin embargo, sería una mirada incompleta analizar la condición humana descontextualizando lo genético de lo social- ambiental



RESÚMENES TRABAJOS

0091 - EXPERIENCIA EN EL MUNDO REAL CON EL TRATAMIENTO CON NUSINERSEN EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

GOMEZ, Silvina | MOZZONI, Julieta | CORBAZ, Sofia | MONGES, Soledad

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Analizar la respuesta al tratamiento con Nusinersen en una cohorte de pacientes pediátricos con atrofia muscular espinal (AME) seguidos en un Hospital público.

Materiales y Métodos: Análisis retrospectivo de pacientes pediátricos en seguimiento por el grupo de atención de enfermedades neuromusculares, con los siguientes criterios de inclusión: diagnóstico molecular de AME, tratados con Nusinersen desde 07/2017 hasta 03/2024, con al menos 5 dosis, evaluados con escalas motoras pretratamiento y postratamiento periódicamente. Se consideró como mejoría significativa en la función motora: ≥ 3 puntos en Hammersmith Functional Motor Scale-Expanded, ≥ 4 puntos en children Hospital of Philadelphia Infant Test Of Neuromuscular Disorders y/o ≥ 2 puntos en revised upper limb module. Las variables relacionadas con la respuesta al tratamiento fueron: edad de inicio y tiempo total del mismo

Resultados: De 260 pacientes con AME registrados, 48 de 75 pacientes en tratamiento con Nusinersen cumplen criterios de inclusión. 8/48 AME1, 36/48 AME2 y 4/48 AME3. Edad inicio del tratamiento: 21 meses (rango 8-44m) en AME1, 83 meses (30-187m) en AME2 y 108 meses (47-177m) en AME3. La mejoría significativa en las escalas motoras fue: 50% en AME1, 51% en AME2 y 29% en AME3. Existe correlación entre la mejoría significativa y el inicio temprano del tratamiento en los pacientes AME2. Solo se observaron efectos adversos leves relacionados con la punción lumbar.

Conclusiones: Se ha logrado incorporar el tratamiento con Nusinersen a nuestra población, mostrando mejoría en más del 50% de los pacientes AME 1 y 2 sin presentar efectos adversos severos.

0092 - NEUROTUBERCULOSIS INFANTIL: HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN EN UNA SERIE DE CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

GALLARDO, María Shirley | SABINO, Eva Melina | DUQUE, Luisa Fernanda | RODRIGEZ, Manlio | SQUASSI, Isabel Rosa | GACIO, Sebastián

HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ

Objetivos: Describir los distintos hallazgos de imágenes de cerebro en pacientes pediátricos con tuberculosis intracraneal.



RESÚMENES TRABAJOS

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo, de los hallazgos en imagen de resonancia magnética (IRM) y tomografía computarizada (TC) de una serie de casos de 20 pacientes con diagnóstico de neurotuberculosis entre 2016 y 2023 en el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. Los hallazgos se dividieron en: 1-leptomeningitis, 2- hidrocefalia, 3-tuberculomas y 4- lesiones isquémicas, estos últimos se subdividen en lesiones de ganglios basales y tálamos, lesiones corticales hemisféricas y lesiones cerebelosas.

Resultados: Del total de pacientes (n:20), once eran mujeres y nueve varones. Todos tenían al menos una TC de cerebro, que en su mayoría fue el estudio de neuroimagen inicial. En 14 casos se complementó con IRM de cerebro. La leptomeningitis estuvo presente en la mitad de los pacientes (n 10), al igual que la hidrocefalia (10), En 7 casos la leptomeningitis y la hidrocefalia estaban presentes en el mismo paciente. Los 3 casos de hidrocefalia no asociada a leptomeningitis solo tenían TC sin contraste. Las lesiones isquémicas estuvieron presentes en 10 casos (50%). Las zonas más frecuentemente afectadas fueron los ganglios de la base (7) y tálamos (7), seguidas de lesiones corticales hemisféricas (5) y cerebelosas (2). Seis pacientes presentaron tuberculomas, de los cuales se pudo identificar en dos casos el tipo caseificante, siendo el lóbulo frontal (4) la ubicación más frecuente, seguida de los ganglios de la base. En 2 casos fueron únicos, en el resto se hallaron dos o más. También se encontraron lesiones isquémicas en cuerpo calloso en 4 pacientes, en todos los casos asociados a lesiones isquémicas en ganglios de la base, y compromiso de nervio óptico en 1 paciente. Solo 3 pacientes tuvieron imagen normal, en todos los casos solo se realizó TC. Dos de los 3 pacientes con TC normal, eran menores de un año. De los 4 adolescentes mayores de 11 años incluidos en el estudio, 3 presentaron tuberculomas.

Conclusiones: El compromiso meníngeo con leptomeningitis, la hidrocefalia y las lesiones isquémicas fueron los hallazgos más frecuentes en esta serie de casos de neurotuberculosis. La localización más frecuente de las lesiones isquémicas fueron los ganglios basales y tálamos. Encontramos una alta frecuencia de tuberculomas en adolescentes (75%).

0094 - DÉFICIT DE CPT2 FORMA MIOPÁTICA. SERIE DE CASOS DE INICIO PEDIÁTRICO

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

GODNJAVEC, Jesica¹ | **RODRIGUES, Brian Leonel**¹ | **VIDAL, Cintia**¹ | **MUÑOZ, Jhonny**¹ | **ARANCIBIA, Marcia**¹ | **RIVERA, Manuel**¹ | **ABREGU VERA, María**¹ | **CASTILLO MONTOYA, Viviana Marcela**¹ | **VAZQUEZ, Gabriel**¹ | **BONGIORNI, Lucas**¹ | **MUNTADAS RAUSEI, Javier**² | **CORONEL, Carolina**³ | **ATANACIO, Nora**³

SANATORIO GUEMES¹; SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.²; HOSPITAL GENERAL DE NIÑOS PEDRO DE ELIZALDE.³

Objetivos: Describir la presentación clínica y respuesta al tratamiento de 7 pacientes con forma miopática de deficiencia de CPT2 (carnitina palmitoil transferasa 2) con debut en edad pediátrica.



RESÚMENES TRABAJOS

Materiales y Métodos: Serie de casos retrospectiva de pacientes con confirmación genética de déficit de CPT2.

Resultados: 1) Pacientes: 7 pacientes, 4 varones, entre 7 y 27 años, edad de inicio de síntomas entre los 3 y 15 años. Todos presentan mutaciones patogénicas asociadas al gen CPT2. 2) Clínica: a. En crisis: 7/7 presentan hiperckemia aumentada más de 10 veces el valor superior, mialgias, trastorno de la marcha y debilidad proximal; 6/7 calambres, 1/7 rigidez, 3/7 presentaron insuficiencia renal. b. Fuera de crisis: 6/7 mialgias, 4/7 intolerancia al ejercicio, 2/7 fatiga con actividad física. 3) Desencadenantes: 5/7 fueron desencadenados por infecciones, 3/7 el ejercicio, 2 pacientes presentaron crisis espontáneas. 4) Estudios complementarios: glucemia y ácido láctico normales, 2 pacientes con alteración de acilcarnitinas de 16 y 18 carbonos, 1 paciente Fracción de eyección 48% y 1 paciente con esteatosis hepática grado 1 5) Tratamiento: 6/7 recibieron dieta y carnitina, 3/7 TCM (triglicéridos de cadena mediana) y 2/7 Bezafibrato 6) Evolución: 3 pacientes disminuyeron episodios de crisis, 2 presentan leve debilidad proximal.

Conclusiones: La forma miopática de la deficiencia de CPT2 es la más frecuente de los trastornos de la betaoxidación que afectan al músculo y pueden presentar rabdomiólisis, como también mialgias e intolerancia al ejercicio. Se requiere índice de sospecha ante estas manifestaciones para instaurar el tratamiento y evitar complicaciones, aún con acilcarnitinas normales.

0095 - RELEVAMIENTO DE CONSULTAS NEUROLÓGICAS INFANTILES EN COMUNIDADES RURALES DE PUEBLOS ORIGINARIOS

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Otros

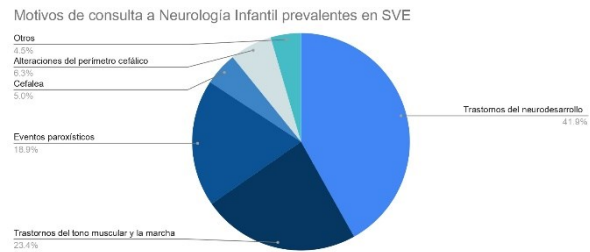
ALLENDES, Laura Anabel | APPENDINO, Juan Ignacio | CARUSILLO SURBALLE, Milagros | **FRANCO, Cecilia Laura** | JARA, Eugenia Anelisa | ORTOLÁ MARTÍNEZ, María Del Rosario | RODRÍGUEZ, Josefina | VAUCHERET PAZ, Esteban Fabián | PULIDO, Jesica

HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES

Objetivos: El proyecto ISTHAT, mediante la colaboración entre el Instituto Universitario del Hospital Italiano de Buenos Aires y el Ministerio de Salud de Salta, busca brindar atención médica a la población de Santa Victoria Este (SVE), una comunidad rural con más del 80% perteneciente a comunidades originarias. La misma enfrenta grandes desafíos socio-sanitarios como desnutrición, inaccesibilidad a agua potable y enfermedades endémicas. Nuestro objetivo es describir los motivos de consulta realizados al Servicio de Neurología Infantil.



RESÚMENES TRABAJOS



Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, de corte transversal. Los datos fueron recogidos de las historias clínicas realizadas a pacientes menores de 18 años durante las consultas en SVE, entre mayo 2022 y junio 2024.

Resultados: Se revisaron un total de 225 consultas sobre 160 pacientes, correspondiendo al 5% de la población total infantil. La media de edad fue de 83.5 ± 50.4 meses. Los motivos de consulta se agruparon en: trastornos del neurodesarrollo (42%), eventos paroxícticos (19%), trastornos del tono muscular y la marcha (23.5%), alteraciones del perímetro cefálico (6%), cefalea (5%), y otros (4.5%). Se indicaron medicamentos anticrisis (MACs) a 19 niños y se confeccionaron 73 certificados de discapacidad (CUD).

Conclusiones: El proyecto ISTAT es relevante para detectar y tratar condiciones neurológicas en comunidades rurales. Un alto porcentaje de niños recibió indicación de MACs y/o emisión de CUD, subrayando la importancia de la atención especializada en áreas con acceso limitado a servicios de salud. Se recomienda continuar con iniciativas multidisciplinarias en regiones vulnerables.

0097 - EXPERIENCIA EN EL TRATAMIENTO DE LA MIOPATÍA MITOCONDRIAL POR DEFICIENCIA DE TK2

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

CORBAZ, Sofia | LOOS, Mariana Amina | PAREJA BETANCUR, Isabel Cristina | GOMEZ, Silvina | PÉREZ, María Mercedes | ARAOZ, Hilda Veronica | MONGES, Soledad

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir las características clínicas y la respuesta al tratamiento con nucleósidos orales en dos pacientes con miopatía mitocondrial por deficiencia de TK2.

Materiales y Métodos: Análisis prospectivo de dos pacientes con miopatía por deficiencia de TK2 en tratamiento con nucleósidos orales de uso compasivo. En seguimiento sistemático con examen neurológico, funciones y escalas motoras, función respiratoria, tolerancia y efectos adversos, según protocolo



RESÚMENES TRABAJOS

Resultados: Presentamos dos pacientes de 5,9 y 6,9 años, uno de ellos con retardo motor previo, que inician a los 18 meses con torpeza motora y caídas frecuentes presentando hipotonía, debilidad muscular progresiva a predominio axial con caída cefálica y posterior pérdida de la marcha. CPK X 2 en ambos casos. En ambos pacientes el estudio molecular evidenció la variante NM_004614.5:c.360_361delinsAA, p.(His121Asn) en homocigosis en TK2 confirmando el diagnóstico de miopatía mitocondrial. Se inició tratamiento con nucleósidos orales a los 4 años y 9 meses en el primer caso y 5 años en el segundo, con una duración de 2 años y 9 meses respectivamente. Se observó mejoría en la fuerza muscular y escalas motoras, con recuperación de la marcha independiente. No agregaron compromiso respiratorio y deglutorio. El tratamiento fue bien tolerado, uno de ellos presentó diarrea osmótica crónica.

Conclusiones: La terapia con nucleósidos orales en pacientes con miopatía mitocondrial por TK2 demostró ser eficaz y bien tolerada, con impacto significativo en la evolución motora, con recuperación de la marcha independiente. Teniendo en cuenta estos resultados, resulta muy importante el reconocimiento y diagnóstico temprano de esta entidad.

0098 - NEURODEGENERACIÓN CON ACUMULACIÓN DE HIERRO CEREBRAL, UNA FORMA CLÁSICA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

RUDA, Martín Ramón | MASSARO SÁNCHEZ, María Del Pilar | MONGES, Soledad | LOOS, Mariana | MONTI, María Luz | VENERUZZO, Gabriel | ANGARITA JIMÉNEZ, Giovanna Andrea

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir características clínicas, imagenológicas y genéticas de una paciente con NBIA relacionada con el gen PANK2

Materiales y Métodos: RESUMEN: Las patologías con neurodegeneración por acumulación de hierro cerebral (NAHC/NBIA) son un grupo de trastornos poco frecuentes, de causa genética, en los que se observa acumulación anormal de hierro principalmente en globo pálido. Se caracterizan por trastornos del movimiento (disonía, parkinsonismo), espasticidad, alteraciones neuropsiquiátricas y atrofia óptica o degeneración retinal. Se describe heterogeneidad genética y fenotípica

Resultados: REPORTE DE CASO Niña de 5 años, sin consanguinidad, madre con DI. Antecedente de RGD, desarrolló a los 4 años disonía y bradicinesia. Al examen físico presentaba cara triangular, sinofris, ptosis palpebral bilateral, sin oftalmoparesia, paraparesia espástica y retracciones articulares en cuatro miembros. FO: retinitis pigmentaria. RM de cerebro: lesiones difusas en globos pálidos con señal hipo-hiperintensa en T1/T2 y SWI/FASE, signo del “ojo de tigre”. Por sospecha de NAHC se realizó panel de genes por NGS con variante patogénica y en homocigosis en gen PANK2. Se realizó prueba terapéutica con levodopa, sin respuesta.



RESÚMENES TRABAJOS

Conclusiones: La asociación de RGD y movimientos anormales en la primera infancia son sugestivas de una etiología genética. El diagnóstico de NBIA se establece mediante las características clínicas e imagenológicas, sin embargo el estudio molecular permite confirmar la etiología y optimizar el manejo terapéutico y asesoramiento familiar.

0099 - MICROCEFALIA CONGÉNITA Y UN DIAGNÓSTICO A TENER EN CUENTA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

SLIDER, Carolina | ARMANI, Gonzalo | MASSARO SÁNCHEZ, Maria Del Pilar

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir aspectos clínicos y bioquímicos de un paciente con diagnóstico de déficit de serina.

Introducción: La microcefalia congénita puede deberse a causas infecciosas, genéticas o metabólicas asociándose a diferentes manifestaciones neurológicas. El déficit de serina es una patología neurometabólica caracterizada su disminución en LCR y plasma. Debemos tenerla en cuenta con la triada de microcefalia congénita, RGD y epilepsia. La variante más frecuente y grave es en el gen PHGDH. Caso clínico: Varón de 4 meses con microcefalia congénita, catarata bilateral y RGD. Antecedente de RCIU, RNT 37 semanas/BPEG 1280 grs, perímetro cefálico 28 cms. Serologías y PCR para TORCHZ, negativas. RM cerebral con agenesia de cuerpo calloso y patrón de giro simplificado. A los 11 meses inicia con espasmos sin hipsarritmia iniciando tratamiento con Vigabatrin. Laboratorio metabólico, normal. Exoma con 2 variantes en el gen PHGDH compatible con déficit de serina. Como método confirmatorio, se realizó PL constatando disminución en LCR y plasma. Inició tratamiento con Serina con mejoría de los niveles en LCR. Presentó mejoría de las crisis y de la conexión.

Conclusiones: Resulta determinante pesquisar antecedentes perinatólogicos y evolución clínica para evaluar qué estudios complementarios solicitar en pacientes con microcefalia congénita.

0100 - PRESENTACIÓN POCO FRECUENTE DE NEUROPATÍA ÓPTICA EN PACIENTE PEDIÁTRICO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

SLIDER, Carolina | GARCIA, Rocio Victoria | HILAL, Miguel | IVAROLA, Paula | SAVRANSKY, Andrea | TENEMBAUM, Silvia

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Reportar causa infrecuente de NO y definir banderas rojas que nos llevaron al diagnóstico.



RESÚMENES TRABAJOS

Materiales y Métodos: Niña de 11 años, con disminución progresiva e indolora de AV de 3 meses de evolución, RM cerebral realce en nervios ópticos y quiasma. AQP4-MOG negativos. Sospechando NO, inició pulsoterapia sin respuesta. Concurrió a nuestro hospital por persistencia clínica, se realizaron: punción lumbar (normal), BOC con producción intratecal, fondo de ojos (papilas pálidas), laboratorio (hipernatremia), RM cerebral: neuritis óptica y quiasmitis. Por neuroimagen sugestiva de patología neuroinflamatoria, repitió pulsoterapia sin cambios. Por antecedentes de baja talla y polidipsia sumado se revalora imagen con persistencia de la captación y tamaño del quiasma asociado a silla turca vacía. Se replantearon diagnósticos diferenciales. Se realizó biopsia con diagnóstico final de germinoma con marcadores negativos.

Resultados: Nuestra paciente se presentó con NO interpretándose asociada a AQP4 por la quiasmitis y el trastorno endocrinológico. Sin embargo, por la falta de respuesta terapéutica y los hallazgos clínico radiológicos se amplió búsqueda etiológica. Los germinomas pueden por compresión o infiltración generar disminución de AV. El diagnóstico se realiza mediante marcadores tumorales (AFP/BGH) y confirmándose con estudio anatomopatológico.

Conclusiones: Debemos considerar patología tumoral o infiltrativa en aquellos casos que asocian síntomas endocrinológicos y tengan mala respuesta terapéutica asociado a lesiones neuro-radiológicas con banderas rojas.

0101 - ESTADO EPILEPTICO DE AUSENCIA: REPORTE DE CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

SLIDER, Carolina | GALLO, Adolfo | SAVRANSKY, Andrea | REYES VALENZUELA, Gabriela | CARABALLO, Roberto

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Reportar 2 casos con estado epileptico de ausencia.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica de 2 pacientes con estado epileptico de ausencia, patrón eléctrico, presentación y evolución clínica.

Resultados: Se reportan dos pacientes con antecedentes de eventos de arresto del comportamiento, presentaban días de evolución con alteración del sensorio, fueron derivados por sospecha de encefalitis. Uno de ellos presentó crisis epilépticas motoras generalizadas. Al ingreso, presentaban compromiso de la consciencia, bradipsiquia y habla incoherente. El electroencefalograma realizado evidenció paroxismos de punta-onda generalizados continuos en un rango de 2-3 Hz, con respuesta positiva a la benzodiazepina, suprimiendo la actividad paroxística y presentando buena respuesta clínica. Ambos pacientes presentaron una excelente respuesta al tratamiento con ácido valproico, permaneciendo libre de crisis luego de 2 años de seguimiento.

Conclusiones: El estado epiléptico de ausencia (EMEA) puede estar infradiagnosticada, especialmente en los que aún no tienen diagnóstico de epilepsia. Reconocer esta entidad



RESÚMENES TRABAJOS

es fundamental y debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial con alteración de la conciencia. Es necesario seguir investigando para determinar la prevalencia del EMEA en pacientes pediátricos, identificar a los pacientes con mayor riesgo de desarrollarlo y determinar las posibles secuelas a largo plazo.

0102 - INFARTO MEDULAR. PRESENTACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA, ETIOLOGÍA Y EVOLUCIÓN, EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA HOSPITALARIA.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Vasculares

HILAL, Miguel | VILLASANTI, Marianela Luz | SLIDER, Carolina | GARCIA, Rocio Victoria | MASSARO SÁNCHEZ, Maria Del Pilar | SAVRANSKY, Andrea | BUOMPADRE, Maria Celeste

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir características clínicas, radiológicas, etiología y evolución de una serie de pacientes con infarto medular agudo.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo de pacientes con infarto medular agudo, atendidos en hospital Garrahan desde 2008-2023. Criterios de inclusión: diagnóstico definitivo de infarto agudo de arteria espinal, seguimiento mínimo de seis meses.

Resultados: Se incluyeron 9 pacientes (6 varones), mediana de 10 años (2-12). Cuadro agudo de menos de 24 horas de dolor, déficit motor y/o sensitivo (100%), compromiso esfinteriano (22%). Cinco tenían diagnóstico previo: obesidad (2), hemofilia (2) y coartación de aorta (1). Factores desencadenantes: ejercicio intenso (3) y traumatismo menor (3). Resonancia Magnética: 80% con lesiones hiperintensas en T2 y STIR en territorio de arteria espinal anterior ("ojos de búho"), en dos pacientes, realce post-contraste en cuerpos vertebrales adyacentes; 20% presentó compromiso de arteria espinal posterior. La localización más frecuente fue dorsal (D9-D11). La etiología identificada más frecuente fue por embolia fibrocartilaginosa (7 pacientes), dos pacientes con hemofilia presentaron compresión extrínseca, y uno fue secundario a clampeo prolongado de aorta abdominal secundario a cirugía de coartación de aorta. Tres pacientes recibieron metilprednisolona y uno gammaglobulina por sospecha inicial de mielopatía inflamatoria. Al alta, cuatro pacientes mostraron recuperación completa tras rehabilitación kinésica.

Conclusiones: Presentamos una serie de casos con diagnóstico de infarto medular. Etiología más frecuente, embolia fibrocartilaginosa. El territorio de arteria espinal anterior y la localización dorsal baja fueron la topografía más identificada. El infarto medular debe tenerse en cuenta entre los diagnósticos diferenciales de mielopatía aguda

0104 - RECONOCIMIENTO DE EMOCIONES BÁSICAS A TRAVÉS DE EXPRESIONES FACIALES EN NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo



RESÚMENES TRABAJOS

LEWTAK, Adriana | LEIST, Mariana | **RODRIGUEZ SORRIBAS, Josefina** | RÍOS PISTOIA, Maria Fernanda | VAUCHERET PAZ, Esteban

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.

Objetivos: El TDAH es un trastorno del neurodesarrollo que compromete funciones atencionales y ejecutivas que pueden interferir en el reconocimiento de emociones faciales. En este estudio se exploró el reconocimiento de emociones básicas y complejas en sujetos pediátricos con TDAH.

Materiales y Métodos: Investigación de tipo prospectiva, transversal, controlada. Se incluyeron 60 participantes, divididos en 2 grupos: Grupo TDAH(n=30) y el Grupo Control(n=30) con desarrollo neurotípico. Se presentó a cada participante fotografías y videoclips de niños/as y adultos, debiendo identificar la emoción que expresaba cada rostro.

Resultados: No se hallaron diferencias significativas en el reconocimiento de emociones básicas entre el Grupo Control (M=44.43;DS2.01), y el Grupo TDAH (M=43.90;DS2.14;t(58)=0.995;p=0.324), ni en el reconocimiento de emociones complejas [t(58)=0.514;p=0.609]. Observamos un rendimiento significativamente mejor ante rostros infantiles (M=29.56) comparado con rostros adultos (M=14.86;p<0.001;d=11.03). El Grupo TDAH mostró un significativo mejor reconocimiento de emociones positivas (p<0.001), con peor rendimiento en reconocer la tristeza y la ira.

Conclusiones: El Grupo TDAH mostró un mejor reconocimiento de emociones positivas, con dificultad en reconocer la tristeza, pero su desempeño diferencial respecto al Grupo neurotípico en el reconocimiento de emociones en general fue similar. El rendimiento mejora significativamente con rostros pediátricos por lo que deben evitarse rostros de adultos para evaluar a esta población en este aspecto

0105 - ESPASMOS EPILÉPTICOS INFANTILES DE INICIO TARDÍO: ETIOLOGÍA Y DESCRIPCIÓN ELECTROCLÍNICA.

Modalidad: E-poster

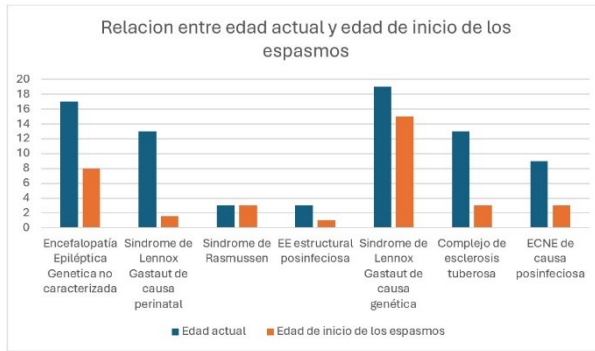
Unidad Temática: Epilepsia

INTRIAGO ESPINOZA, Lenin Antonio | ABERASTURY, Marina | JUAREZ, Fernanda | VILLELLA, Ivana | SOLIS, Patricia | PRINCICH, Juan Pablo | KOCHEN, Silvia | GIAGANTE, Brenda

ENYS CONICET – SERVICIO DE NEUROCIENCIAS, HOSPITAL DE ALTA COMPLEJIDAD EN RED EL CRUCE “NÉSTOR KIRCH

Objetivos: Determinar las características electroclínicas de 7 niños con EET.

RESÚMENES TRABAJOS



N°	Diagnóstico	Edad actual	Edad de inicio de los espasmos	Neurodesarrollo	Espasmos aislados	Focales / generalizados	Cluster	GMFCs	EEG IC	EEG ICTAL
1	Encefalopatía Epiléptica del desarrollo de causa no determinada	17	8	Trastorno del desarrollo	si	focales	no	III	Desorganizado, lentificado, asimétrico, actividad de inicio ICT interictal	ondas breves con NEM, actividad de inicio ICT asimétrica
2	Síndrome de Lennox Gastaut de causa perinatal	13	1	Defecto global del desarrollo, EEG focalizado y alterado	No	Focal	No	IV	Desorganizado, lentificado, asimétrico, ondas breves con NEM, actividad de inicio ICT interictal	Parox. vol. breves con NEM, actividad de inicio ICT interictal
3	Síndrome de Rasmussen	3	3	Trastorno por déficit de desarrollo	no	Focales y generalizadas	SI	II	Asimétrico con focalización focalizada en un lado, actividad de inicio ICT interictal	OC con NEM, actividad de inicio ICT interictal
4	EE estructural posinfeciosa	3	1	Trastorno por déficit de desarrollo	SI	Focales	no	I	Desorganizado, lentificado, asimétrico, actividad de inicio ICT interictal	Alteración de voltaje
5	Síndrome de Lennox Gastaut de causa genética	18	13	Trastorno por déficit de desarrollo	No	Generalizados	no	IV	Desorganizado, lentificado, asimétrico, actividad de inicio ICT interictal	Alteración de voltaje
6	Complejo de esclerosis tuberosa	13	3	Trastorno por déficit de desarrollo	SI	Focales	si	II	Desorganizado, lentificado, asimétrico, actividad de inicio ICT interictal	Alteración de voltaje con NEM, actividad de inicio ICT interictal
7	ECNE de causa posinfeciosa	8	3	Trastorno por déficit de desarrollo	no	Generalizados	no	II	Desorganizado, lentificado, asimétrico, actividad de inicio ICT interictal	Alteración de voltaje

Materiales y Métodos: Se realizó una revisión retrospectiva de pacientes mayores de 3 años con epilepsia refractaria, se registraron EET mediante videoelectroencefalografía durante el periodo julio 2023 - julio 2024.

Resultados: Se incluyeron 7 pacientes, el 57% (4p) masculinos y el 43% (3p) femeninos, una mediana de inicio de espasmos de 3 años (rango 1 - 15a). Todos presentan compromiso del neurodesarrollo. El 71% (p5) tienen Síndrome de Lennox Gastaut (SLG) y 29% (2p) epilepsia focal. El 42% (3p) presentan etiología estructural secundario a encefalopatía hipóxico isquémica y postinfeccioso y 2p de causa genética uno de etiología no determinada, un cromosoma 15 isodiccéntrico, un paciente con esclerosis tuberosa y una Encefalitis de Rasmussen (ER). La semiología de los espasmos 57% (p4) fueron asimétricos y 71% (p5) aislados. En el trazado interictal, 86% (6p) presenta un ritmo desorganizado lentificado, con atenuaciones de voltaje en 1 paciente, asimétrico en 2 pacientes, actividad paroxísticas focal en 100% de los registros y generalizada en 2. El trazado ictal evidenció una actividad paroxística focal en 71% (p5) y difusa con atenuaciones en 29% (2p.)

Conclusiones: En nuestra corte de 7 pacientes con EIT evidenciamos hallazgos electroclínicos similares a lo reportado, como así también el SLG la causa más frecuente. Destacamos la presencia de EET en el paciente con ER y en un paciente con cromosoma 15 isodiccéntrico.

0106 - ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO DE INICIO TEMPRANO ASOCIADA A GANANCIA DE FUNCIÓN EN CANALES DE SODIO VOLTAJE DEPENDIENTES

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

CALLIGARIS, Silvana | REYES VALENZUELA, Gabriela | NUEVO, Matias | TOUZON, Maria Sol | LOOS, Mariana | GAUTO, Amin | OBREGON GOMEZ, Leidy Rossana | NIEVES, María Noelia | ANGARITA JIMÉNEZ, Giovanna Andrea | CARABALLO, Roberto

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir las características clínicas, electroencefalográficas y moleculares de 4 pacientes con encefalopatía epiléptica y del desarrollo de inicio temprano (EET) por



RESÚMENES TRABAJOS

canalopatías de sodio voltaje dependientes asociadas a variantes con ganancia de función (GoF) en los genes SCN1A/2A/3A/8A.

Materiales y Métodos: Análisis descriptivo de las historias clínicas de 4 pacientes con diagnóstico de EEIT en periodo neonatal

Resultados: Paciente 1; gen SCN1A:c.4036T>C(p.Ser1346Pro) presentó artrogrifosis congénita, crisis tónica con apnea desde los 2 días de vida y movimientos discinéticos. vEEG focal temporal derecha e interictal normal. Paciente 2; gen SCN2A:c.638T>C(p.Val213Ala): inició crisis tónica con apnea a los 2 días de vida con vEEG patrón focal migrante. Paciente 3; gen SCN3A:c.2624T>C(p.Ile875Thr): crisis secuenciales y espasmos al nacer con evolución a estado de mal mioclónico, polimicrogiria extensa en neuroimagen y vEEG multifocal. Paciente 4; gen SCN8A:c.4399T>G(p.Phe1467Val): movimientos intraútero categorizados como polimioclonías no epilépticas. A los 20 días crisis tónica y apnea con EEG focal parieto-occipital e interictal normal. Salvo el paciente 3, todos lograron reducción de 50-75% de las crisis con bloqueantes de sodio y terapia cetogénica. La afectación en el desarrollo fue severa con riesgo de muerte temprana.

Conclusiones: Crisis tónicas y secuenciales combinadas con movimientos anormales orientarían una canalopatía en EEIT. Considerar al gen SCN3A como posible causa de polimicrogiria en neonatos con EEIT. El diagnóstico genético temprano es esencial para el tratamiento de precisión en los casos con variantes GoF asociados a canales de sodio. La terapia cetogénica podría optimizar el efecto de los fármacos

0108 - HALLAZGOS ELECTROENCEFALOGRÁFICOS EN PACIENTES CON ENCEFALITIS INMUNOMEDIADA (EI): EXPERIENCIA EN UN SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Desmielinizantes- Neuroinmunología

CRUZ, Eliana Romina Elisa | BOTTINO, Marina | TILCA GEREZ, Ariadna Natali | RAMIREZ QUINTERO, Yuranny | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | BONGIORNI, Lucas | RIVERA, Manuel | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir las características electro-clínicas en una serie de pacientes pediátricos; período 2014-2024.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo-descriptivo de 52 niños con diagnóstico de EI confirmados, probables y posibles según los criterios de Cellucci y cols.

Resultados: La edad promedio al diagnóstico fue 7 años (rango: 1-17). 13 fueron EI confirmados (11 NMDAR, 1 CASPR2, 1 anti-GAD), 23 posibles, 16 probables. 23 casos mostraron EEG normal, 29 fueron patológicos (16 lentificado, 14 desorganizado, 8 con descargas focales, y 3 delta brush). El 92% de los EEG patológicos pertenecía al grupo de las EI confirmadas, mientras el 58% de los seronegativos tuvo EEG patológico. De los 52 casos, 28 presentaron crisis (la mayoría focales) y 7 status convulsivo. Los 3 pacientes con delta brush presentaron estatus convulsivo (uno de ellos focal) y solo 1 evolucionó a



RESÚMENES TRABAJOS

epilepsia refractaria En la evolución 26 presentaron epilepsia secundaria de los cuales en 12 fue refractarias (2 NMDAR, 1 anti-GAD y el resto seronegativos). El 20% de los pacientes con EEG anormal no desarrolló epilepsia secundaria. La RMN de cerebro fue patológica en el 50 % de los casos, en este grupo el 40% presentó EEG anormal.

Conclusiones: Los hallazgos EEG en nuestra serie son similares a los publicados en la literatura. Se observó mayor prevalencia de EEG patológicos y epilepsia secundaria en el grupo de los pacientes con EI confirmada vs los seronegativos (probable/posible). El hallazgo de patrón delta brush fue infrecuente. La mayoría de los pacientes con EEG patológico desarrollaron epilepsia secundaria.

0109 - SNAREPATÍAS: EXPANSIÓN DEL FENOTIPO CLÍNICO - ELECTROENCEFALOGRÁFICO

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Epilepsia

MEDINA, Agustina¹ | REYES VALENZUELA, Gabriela² | NUEVO, Matias² | LOOS, Mariana² | VENERUZZO, Gabriel² | POCIECHA, Juan² | BALLESTA, Diego³ | OBREGON GOMEZ, Leidy Rossana² | ALONSO, Cristina² | CARABALLO, Roberto²

HOSPITAL J. J. DE URQUIZA¹; HOSPITAL GARRAHAN²; HOSPITAL PEDIÁTRICO "DR AVELINO L. CASTELÁN"³

SX	EDAD	FENOTIPO	GENOTIPO	TIPO	ORIGEN	REPORTADA	
1	F	3 años	Crisis focales y generalizadas y Status en contexto febril / RGD previo	STX1B c.716C>T - p.(Ser239Phe)	Patogénica	de novo	novel
2	F	14 m	EED de inicio temprano (EIDEE) asociado a Status mioclonico + Ataxia	STXBP1 c.1090T>C - p.(Cys354Arg)	Patogénica	Materno	ClinVar ID: 230041
3	F	2 m	Espasmos epilépticos infantiles con Hipsarritmia (IESS)	STXBP1 c.874C>T - p.(Arg292Cys)	Patogénica	de novo	ClinVar ID: 191238
4	M	8 m	Epilepsia focal en paciente con encefalopatía del desarrollo + temblor	STXBP1 c.874C>T - p.(Arg292Cys)	Patogénica	de novo	ClinVar ID: 191238
5	F	3 m	EED de inicio temprano (EIDEE) asociado a PS y luego a Hipsarritmia	STXBP1 c.1216C>T - p.(Arg406Cys)	Patogénica	de novo	ClinVar ID: 207431
6	M	2 años	Crisis focales y generalizadas y Status en contexto febril / RGD previo	STXBP1 c.1652G>A - p.(Arg551His)	Patogénica	de novo	ClinVar ID: 586474
7	M	8 años	Epilepsia generalizada con crisis reflejas (estimulo sorpresa) EED de inicio temprano (EIDEE) + ataxia	STXBP1 c.1390C>G - p.(Arg464Gly)	probablemente patogénica	de novo	ClinVar ID: 2864477
8	F	8 años		STXBP1 c.1547+1G>A	probablemente patogénica	en estudio	novel

Objetivos: Describir el fenotipo clínico-electroencefalográfico y los hallazgos genéticos de pacientes con variantes en genes STXBP1 y STX1B.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo realizado en un centro pediátrico de alta complejidad. La información clínica-electroencefalográfica fue analizada por el equipo de Epilepsia y la unidad de Genómica. Las variantes en STX1B y STXBP1 fueron identificadas por medio de un panel de genes asociados a Encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED) diseñado en el mismo centro.

Resultados: Se incluyeron 8 pacientes con variantes en los genes STXBP1 (7) y STX1B (1). Los fenotipos electro-clínicos asociados al gen STXBP1 fueron: Síndrome de Dravet (DS)(1), espasmos epilépticos infantiles con hipsarritmia (IESS)(2), EED de inicio temprano (EIDEE) (3); Epilepsia focal en paciente con encefalopatía del desarrollo (1) y epilepsia generalizada con crisis reflejas tónicas-atónicas (1). El caso con variante en



RESÚMENES TRABAJOS

STX1B, presentó fenotipo de DS. De los cinco fenotipos descritos, cuatro se asocian clásicamente a las SNAREpatías (DS, IESS, EIDEE y encefalopatía del desarrollo) y uno de ellos no: epilepsia generalizada con crisis reflejas. El 50% (4) asoció movimientos anormales: ataxia y temblor. Todas las variantes fueron de novo, a excepción de un caso heredado. Dos variantes no fueron previamente reportadas, por lo que se las considera novedosas.

Conclusiones: Estos resultados expanden el espectro clínico de las epilepsias relacionadas con variantes en genes asociados al complejo SNARE. La heterogeneidad clínica asociada a éstas, obliga a considerarlas como etiología probable en Epilepsias generalizadas y EED que asocien compromiso intelectual y trastornos del movimiento.

0110 - NF2-RELATED-SCHWANNOMATOSIS DE PRESENTACIÓN ATÍPICA, A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

LOMBARDI, Francina | DOMINGUEZ, Romina | RIVERA, Manuel | PALOMAR, Nicolas | CEJAS, Claudia | CARNEVALE, Martina | DIEZ, Blanca | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir la presentación clínica de un paciente con NF2-RELATED-SCHWANNOMATOSIS en mosaico.

Materiales y Métodos: Descripción de un caso clínico de presentación inusual.

Resultados: Paciente de 7 años de edad, que consulta por dificultad en la dorsiflexión del pie izquierdo. Al examen físico se constata hipotrofia de miembro inferior izquierdo a predominio distal, con imposibilidad de elevación de antepié y hallux e imposibilidad de dorsiflexión, mácula hipopigmentada en epigastrio e imposibilidad de marcha en talones. Se realizó EMG con VC con hallazgos compatibles con mononeuropatía del CPE izquierdo. Se realizó RMN de plexo lumbosacro donde se observan múltiples tumores en relación a las raíces del plexo lumbosacro y ciático izquierdo que podrían corresponder a tumores de vaina neural (neurofibromas /schwannomas plexiformes), a predominio izquierdo. Hipotrofia de músculos glúteos homolaterales. Se completó con RMN corporal total normal y panel genético de genes de neurofibromatosis/schwannomatosis, obteniendo resultado positivo para gen NF2 en heterocigosis.

Conclusiones: La nueva clasificación de NF2-SCHWANNOMATOSIS describe las variantes en mosaico y destaca la necesidad de controles periódicos para la búsqueda de otras neoplasias asociadas. Asistimos a diario a nuevos avances en relación al tratamiento de esta patología por lo cual es fundamental su diagnóstico precoz.

0111 - DESÓRDENES GENÉTICOS CON COMPROMISO DE SUSTANCIA BLANCA EN PEDIATRÍA: SERIE DE CASOS.

Modalidad: E-poster



RESÚMENES TRABAJOS

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

ANGULO, Alejandra | CRUZ, Eliana Romina Elisa | JULIAN, Eliana | SEGURA MATTOS, Sol | DOMINGUEZ, Romina | JORRAT, Pablo | DURAND, Consuelo | VILLANUEVA, Mercedes | CARULLO, Maria Paulina | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir pacientes con Leucoencefalopatías de causa genética.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo, se analizaron historia clínicas digitalizadas de 17 pacientes.

Resultados: Se describen 17 pacientes, con debut entre el nacimiento y los 11 años. Los hallazgos iniciales fueron trastorno del desarrollo (7), macrocefalia (5), encefalopatía epiléptica y estatus epiléptico (5), narcolepsia (2), paraparesia espástica (2), insuficiencia suprarrenal (2), estrabismo, retinitis pigmentaria y fenotipo peculiar. Las lesiones en SB generalizadas estuvieron en Enfermedad de VanderKnaap (MLC1) 2, Canavan (1) y Síndrome de Alpers. La localización posterior típica estuvo presente en 1 paciente con Adrenoleucodistrofia el otro, atípicamente tuvo frontal. La Enfermedad de Alexander (EA) 1 y Aicardi Goutieres presentaron ubicación frontal. Las lesiones periventriculares se encontraron en EA, Krabbe, Mucopolisacaridosis 1 y Aciduria glutárica. Los pacientes con EA y Kearns Sayre tuvieron lesiones en tronco encefálico y cerebelo, los quistes fueron propios de MLC1, Canavan, Vanishing white matter, APOPT1. La hipomielinización fue el patrón típico en TMEM63A, ATP6V1A y Alpers. 4 pacientes presentaron marcadores bioquímicos y 3 hallazgos clínicos que fueron orientadores para el diagnóstico.

Conclusiones: Es de suma importancia la búsqueda de marcadores clínicos, bioquímicos que asociados a los hallazgos radiológicos, orientan para arribar al diagnóstico, priorizando aquellos con posibilidad de tratamiento. Los estudios moleculares siguen siendo herramienta determinante en el diagnóstico de estas entidades.

0112 - MUTACIÓN KCNB1: REPORTE DE DOS CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

ANGULO, Alejandra | JORRAT, Pablo | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir clínica de 2 pacientes son mutación KCNB1

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo, se analizaron historias clínicas digitalizadas de 2 pacientes.

Resultados: Se describen dos pacientes un varón (2 años) y una niña (5 años), que inician antes del primer año de vida con retraso en la adquisición de pautas del neurodesarrollo con predominio en el lenguaje expresivo. El primero inicia a los 2 años con estatus febril focal que luego fueron recurrentes y refractarias. En su fenotipo motor se evidenció



RESÚMENES TRABAJOS

hipotonía y estereotipias. La niña inicia los 3 años con epilepsia refractaria con evolución a Encefalopatía Epiléptica. En su fenotipo motor presenta ataxia. La resonancia magnética cerebral fue normal en los dos.

Conclusiones: Nuestros pacientes manifiestan el espectro clínico relacionado a la mutación KCNB1, hacemos hincapié que el retraso del neurodesarrollo tiene predominio en el lenguaje y la epilepsia en ambos casos fue resistente a antiepilépticos. La mutación del gen KCNB1 debe ser tenida en cuenta en diagnóstico de encefalopatía epiléptica y del desarrollo.

0113 - MUTACIONES CHD, SERIE DE CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

ANGULO, Alejandra | LOMBARDI, Francina | VILLANUEVA, Mercedes | CARULLO, Maria Paulina | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir el fenotipo de pacientes con variantes CHD.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo, se analizaron historias clínicas digitalizadas de 7 pacientes.

Resultados: Se describen 7 pacientes con variantes CHD, 3 CHD2, 2 CHD4, 1 CHD3 y 1 CHD7. En los pacientes con variantes CHD2 todos manifestaron epilepsia, buen control de crisis en uno, y los otros con epilepsia refractaria y encefalopatía epiléptica. Todos con DI y 1 TEA. El tipo de crisis fue variado. Los pacientes con variantes CHD4 con fenotipo de Síndrome de Sifrim–Hitz–Weis: DI, con predominio en lenguaje, dismorfias faciales, en extremidades, hipotonía, microcefalia, estrabismo y criptorquidia. Uno con epilepsia. Uno debutó a los 2 años con Tumor de Willms. El portador de variante CHD3 (Síndrome Snijders Blok-Campeau): macrocefalia, DI de predominio en lenguaje y dismorfias. El portador del Síndrome de Charge (CHD7): dificultades deglutorias, coloboma, dismorfia en orejas, hipotonía y retraso con predominio en lenguaje.

Conclusiones: La alteración en la regulación de la expresión génica por afectación de este grupo de genes, presenta una variabilidad en expresión clínica neurológica, la mayoría síndromes clínicos caracterizados. El reconocimiento de estas entidades como causante de trastornos del neurodesarrollo asociado a epilepsia y/o dismorfias, es importante para el abordaje diagnóstico y asesoramiento genético.

0114 - UN RARO DESORDEN METABÓLICO EN LA INFANCIA: REPORTE DE UN CASO DE ACIDURIA ORGÁNICA HSD10

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

ÁLAMO, Rocío Elizabeth | DURAND, Consuelo | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles



RESÚMENES TRABAJOS

FLENI

Objetivos: Reportar un caso de HSD10 tipo infantil.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo, se analiza historia clínica digitalizada de un paciente con mutación HSD10.

Resultados: Niño de 4 años, gemelar, producto de fertilización in vitro (ovo y espermadonación), complicada por preeclampsia y HELLP. Nace por cesárea, 33/1850 g. Vigoroso. Pesquisas neonatales normales. Presenta retraso generalizado del desarrollo y encefalopatía epiléptica con crisis mioclónicas, buena respuesta a clobazam. Hipotónico e hiperlaxo. RNM cerebral muestra ligera ampliación difusa de surcos cerebrales y cisuras. Cariotipo normal. Laboratorio neurometabólico muestra descenso de carnitina, incremento de transaminasas, aumento de ácido 2-metil-3-hidroxiisovalérico y tigililglicina. El perfil de ácidos orgánicos urinarios sugiere defectos de cetosis y del metabolismo de aminoácidos ramificados, por lo que se solicita panel de genes para defectos de cetolisis: WES revela variante del gen HSD17B10.

Conclusiones: Este trastorno infrecuente, con variabilidad fenotípica, puede presentarse de forma inespecífica, como en este paciente, con un retraso en las pautas madurativas. El diagnóstico puede orientarse mediante el perfil de ácidos orgánicos urinarios, aunque pueden ser normales. La acidosis láctica persistente, reflejo de disfunción mitocondrial, también puede estar presente. Sin embargo, la confirmación diagnóstica es genética.

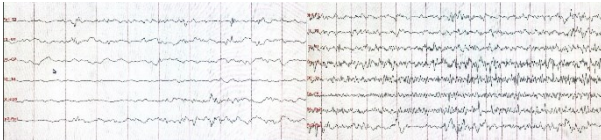
0115 - TRATAMIENTO TEMPRANO EN ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA Y DEL DESARROLLO NEONATAL. RELEVANCIA DEL INICIO PRECOZ DE TERAPIA CETOGÉNICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

KOZAMEH, Verónica | GUERRA, Maria Belen | VAUDAGNA, Maria Paula | MICULAN, Josefina | MARTINEZ, Hector Ariel

HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA



Objetivos: Descripción de caso clínico de paciente con diagnóstico de encefalopatía epiléptica y del desarrollo

Materiales y Métodos: Recolección de datos mediante sistema de Historia clínica.

Resultados: Paciente de 2 meses de vida derivado de neonatología por convulsiones motoras focales migrantes de inicio en hemisferio izquierdo con generalización secundaria, medicado con fenobarbital y pobre respuesta clínica. Presenta descompensación clínica, ingresa a unidad de cuidados críticos. Electroencefalograma



RESÚMENES TRABAJOS

continuo evidencia actividad interictal epileptiforme frontoparietal derecha. Estudios de neuroimagen, metabólicos e infectológicos no mostraron anomalías significativas.

Conclusiones: La terapia cetogénica ha demostrado ser un tratamiento seguro y eficaz para la encefalopatía epiléptica del desarrollo (EEDD). Su inicio no debe ser demorado ante dicha situación clínica y la edad del paciente no debería ser un factor limitante ya que diversas publicaciones respaldan el uso de la dieta cetogénica en edades tempranas, confirmando su efectividad y seguridad en esta población.

0116 - ESPECTRO FENOTÍPICO DE MUTACIONES DEL GEN PRRT2

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

CHINIGIOLI, Micaela | BOTTINO, Marina | DOMINGUEZ, Romina | RIVERA, Manuel |
ÁLAMO, Rocío Elizabeth | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir seis pacientes pediátricos con variantes patogénicas del PRRT2.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo, se analizaron historias clínicas digitalizadas de 6 pacientes.

Resultados: Paciente 1 y 2: 18 y 23 años. Sin antecedentes perinatales, el paciente 1 tiene antecedentes familiares de epilepsia, ambos comienzan entre los 12-13 años con episodios compatibles con discinesia paroxística cinesigénica, con buena respuesta a carbamazepina. Paciente 3 y 4: 6 y 9 años; el primero con antecedente paterno de tortícolis paroxística, migraña hemipléjica, inició con convulsiones a los 4 meses. El segundo presentó hipoglucemias neonatales, inició con convulsiones a los 2 meses. Ambos evolucionaron con encefalopatía epiléptica y retraso global del neurodesarrollo. Paciente 5: 1 año, sin antecedentes perinatales, abuela y tía materna con episodios compatibles con discinesia paroxística. Inició a los 6 meses con convulsiones, en tratamiento actual con levetiracetam, respuesta parcial. Neurodesarrollo normal. Paciente 6: 1 año, sin antecedentes, inició con convulsiones a los 4 meses, buena respuesta a fenobarbital, agregó distonía intermitente. Neurodesarrollo normal. Todos los pacientes presentan la variante c.649dupC (p.Arg217Profs*8).

Conclusiones: Las variantes de PRRT2 se han asociado con un espectro clínico heterogéneo, coincidente con lo evidenciado con nuestros pacientes.

0117 - EL MECP2 Y LAS CONSECUENCIAS DE SU DUPLICACIÓN.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

MEJÍA, María | JORRAT, Pablo | VILLANUEVA, Mercedes | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir 2 pacientes pediátricos con síndrome de duplicación del MECP2



RESÚMENES TRABAJOS

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo, se analizaron historias clínicas digitalizadas de 2 pacientes.

Resultados: Se describen dos varones de 12 y 13 años. Ambos iniciaron precozmente con retraso global del desarrollo a predominio motor y con ausencia del lenguaje actualmente. El paciente menor presentó mayor regresión con el inicio de la epilepsia a los 5 años y el segundo con convulsiones neonatales con respuesta favorable al fenobarbital. Ambos cursan con encefalopatía epiléptica y del desarrollo, refractarios al tratamiento, con patrón electroclínico de síndrome de Lennox-Gastaut con neuroimagen y cariotipo normal. Por falta de acceso a otros estudios genéticos se realizó de forma tardía a través de microarray el diagnóstico de duplicación del gen MECP2. Actualmente presentan discapacidad intelectual severa, epilepsia refractaria, alteraciones en la conducta y el sueño, compromiso motor severo con múltiples interurrencias respiratorias.

Conclusiones: En el caso de nuestros pacientes la falta de acceso inmediato a los estudios genéticos frente al panorama de múltiples comorbilidades no permitió el diagnóstico temprano. Sin bien la duplicación del gen MECP2 puede causar un espectro amplio de síntomas, que varían en severidad. Esta variabilidad puede depender del tamaño de la duplicación y de otros factores genéticos y epigenéticos que influyen en cómo se expresa la duplicación en cada individuo. El diagnóstico temprano es crucial para intervenir y manejar los síntomas que pueden mejorar la calidad de vida de los pacientes.

0118 - PRESENTACIÓN DE CASO: SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ ASOCIADO A ANTICUERPO GT1A EN PACIENTE PEDIÁTRICO EN UN HOSPITAL DE ALTA COMPLEJIDAD DE BUENOS AIRES.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

BLOIS RIVELA, Valeria Andrea | ACEVEDO OLLER, Vanina Lorena | ANZUAGA, Antonela Agostina | **GOMEZ REDONDO, Jassir David** | PAUNI, Micaela | BARBOSA, Walter Atilio

HOSPITAL EL CRUCE

Objetivos: Describir un caso clínico de un paciente pediátrico con una variante de Guillain Barré asociado a anticuerpo GT1a, en un hospital de alta complejidad de Buenos Aires.

Materiales y Métodos: Se realiza revisión de historia clínica de paciente con síndrome de Guillain Barré variante solapada entre Miller Fisher, faringocervicobraquial y encefalitis de Bickerstaff rápidamente progresiva asociado a anticuerpo GT1a.

Resultados: Paciente de 9 años de edad, previamente sana, que presenta cuadro rápidamente progresivo caracterizado por encefalopatía, cuadriplejía ascendente, arreflexia progresiva asimétrica, ptosis unilateral y paresia del sexto par. Durante su estadía asoció disautonomías y SIHAD. Se instauró tratamiento de primera línea con escasa respuesta y se escaló a segunda línea (ciclofosfamida) asociada a plasmaféresis.



RESÚMENES TRABAJOS

Luego de cuatro meses de internación, se deriva con franco compromiso motor, respirando a aire ambiente y sin dificultad para la alimentación hacia un centro de rehabilitación para pacientes crónicos. Estudios complementarios obtenidos: disociación albumino citológica en LCR y panel de anticuerpos antigangliósidos IgM en suero positivos para: GD1a, GD2, GQ1b, GT1a, GT1b. Este último se repite a los seis meses con resultado IgG positivo para GT1a. EEG al ingreso: con patrón encefalopático. Velocidades de conducción: neuropatía motora axonal.

Conclusiones: Describimos una paciente con una presentación clínica atípica del síndrome de Guillain Barré por solapamiento de las variantes de un cuadro de polineurorradiculopatía axonal motora aguda asociado al anticuerpo GT1a. Consideramos relevante la descripción de nuestro caso dada la escasa bibliografía nacional e internacional en relación a este anticuerpo en la población pediátrica.

0119 - TERAPIA CETOGÉNICA PARENTERAL: UNA HERRAMIENTA POCO UTILIZADA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

SANTILLAN, Lorena¹ | **DIEZ, Cecilia**¹ | **VACCAREZZA, María**¹ | **PACCE, Maria Sol**² | **CRESTA, Araceli**³ | **ORTIZ TOLABA, Eliana**⁴ | **REYES VALENZUELA, Gabriela**⁵ | **VERINI, Antonella**³ | **ARMENO, Marisa**⁴

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA, HOSPITAL ITALIANO DE BUENOS AIRES.¹; HOSPITAL GARRAHAN²; HOSPITAL GARRAHAN³; HOSPITAL GARRAHAN⁴; SERVICIO DE NEUROLOGÍA - HOSPITAL DE PEDIATRÍA "PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"⁵

Objetivos: Introducción La terapia cetogénica es el tratamiento no farmacológico más utilizado en epilepsia fármaco-resistente. Dentro de las estrategias de implementación de esta terapia, la nutrición parenteral cetogénica (NPC) es habitualmente subutilizada. Objetivo: Describir un grupo de pacientes en los cuales se utilizó NPC evaluando su implementación y la prevalencia de efectos adversos.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo en pacientes pediátricos que recibieron NPC en dos Hospitales de cuarto nivel de atención.

Resultados: Fueron evaluados un total de 8 pacientes con una media edad de 6,25 años. Los cambios de nutrición cetogénica enteral a parenteral se realizaron por dificultad en sostener la vía enteral secundarios a diarrea severa, gastroparesia, hemorragia digestiva, apendicitis/peritonitis y sepsis. En promedio se alcanzaron ratios cetogénicos menores a 2.5:1 y la NPC representó un aporte calórico total entre un 14-88% del calculado por fórmula (OMS,Schofield), manteniendo niveles de cetonemia adecuados. El promedio de días en NPC fue de 7,2. Los diagnósticos neurológicos fueron: FIRES, NORSE, Epilepsia con crisis focales migratorias, complejo Esclerosis tuberosa y epilepsia focal de origen genético, . El aporte lipídico adecuado al flujo de infusión e hipertrigliceridemia, y el proteico fue menor a las recomendaciones del paciente crítico, con infusiones continuas entre 18 a 24hs.Como complicaciones agudas 5 /8 pacientes presentaron hipertrigliceridemia sin requerir suspensión de la NPC.



RESÚMENES TRABAJOS

Conclusiones: La NPC es una alternativa válida y temporal para iniciar o sostener la TDC en los casos en los cuales la vía enteral no es posible requiriendo para su implementación el soporte de la UCI y de un equipo de TC.

0120 - LIPOFUSCINOSIS JUVENIL: REPORTE DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Errores Congénitos Del Metabolismo- Encefalopatías Progresivas

MEJÍA, María | JULIAN, Eliana | VILLANUEVA, Mercedes | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Reportar un caso de lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 3 (CLN 3) o Juvenil con manifestaciones clínicas características.

Materiales y Métodos: Revisión de historia clínica digitalizada, estudio retrospectivo.

Resultados: Varón de 13 años que inicia seguimiento a los 20 meses por retraso en el lenguaje. A los 4 años debuta con crisis generalizadas, EEG focal y Resonancia normal. Inicia tratamiento anticomitial con buen control. Evoluciona con dificultades de aprendizaje, trastorno conductual severo con fenotipo dentro del espectro del autismo. A los 6 años comienza con compromiso visual que fue progresivo con retinitis pigmentaria y ataxia. Se constata atrofia cerebelosa con estudios neurometabólicos normales incluyendo actividad enzimática para CNL1 y 2 normales. Frente a síndrome cerebeloso con pérdida visual progresiva se dirige estudio genético con panel de ataxias y retinitis pigmentaria con la confirmación de 2 variantes en el gen CLN3 (delección exón 8-9) patogénica y otra de significado incierto C.320C>G (p.Pro107Arg) , que tienen correlato con la clínica del paciente. Actualmente presenta síndrome cerebeloso, compromiso cognitivo moderado y deterioro visual con visión luz en forma bilateral.

Conclusiones: Destacamos las banderas rojas que ha presentado el paciente a través de los años, el cual inicialmente se presenta con un trastorno del neurodesarrollo y convulsiones aparentemente autolimitadas con estudios normales. En la edad escolar el compromiso visual progresivo, la ataxia y la pérdida de habilidades adquiridas fueron los signos de alerta para sospechar un trastorno neurodegenerativo y a pensar en CNL3 como una de las causas más frecuentes a esta edad.

0122 - ESPECTRO FENOTÍPICO DE VARIANTES DEL GEN CACNA1A - SERIE DE CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

BOTTINO, Marina | CARULLO, Maria Paulina | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | VILLANUEVA, Mercedes | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI



RESÚMENES TRABAJOS

Objetivos: Describir los elementos semiológicos, características electroencefalográficas y de neuroimagen de 4 pacientes con variantes patogénicas del gen CACNA1A (OMIM 601011).

Materiales y Métodos: Se revisaron historias clínicas de 4 pacientes con mutación confirmada del gen. 2 varones y 2 mujeres. Media de edad inicio de síntomas 5 meses. Media de edad al diagnóstico 11 años.

Resultados: Pacientes 1 y 2: 18 y 10 años respectivamente. Ambos con epilepsia, ataxia y nistagmo. Paciente 1: epilepsia de inicio temprano, con antecedentes familiares de migraña. Paciente 2: epilepsia al año y medio, agrega ataxia. EEG generalizado en ambos. Pacientes 3 y 4: 29 y 11 años respectivamente. Debutaron con ataxia, asociada a migraña paciente 3 y con movimientos oculares anormales el 4. La neuroimagen presentó hipoplasia de vermis cerebeloso (3) y atrofia cerebelosa (4). La totalidad de pacientes presentaron retraso global del neurodesarrollo. Todos los pacientes se confirmaron con estudio genético mediante panel de ataxia. Las variantes fueron clasificadas como: CACNA1Ac.4001+1G>A y CACNA1Ac.4052G>A (patogénicas), CACNA1Ac.1997C>A y CACNA1Ac.1613T>C (probablemente patogénica). Todas en heterocigosis, 2 fueron noveles.

Conclusiones: La expresividad clínica en los pacientes con mutaciones CACNA1A es heterogénea, existiendo una superposición entre los distintos fenotipos. Debe sospecharse en pacientes con epilepsia y/o ataxia episódica o progresiva, migraña y movimientos oculares, en especial ante la presencia de antecedentes de herencia autosómica dominante.

0124 - CHIARI TIPO 1 VERSUS CHIARI-COMPLEX: DEFINIENDO LOS FENOTIPOS CLÍNICOS

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Otros

BOTTINO, Marina | TILCA GEREZ, Ariadna Natali | PIZZA, Isabel Cristina | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | LOMBARDI, Francina | AGUILAR, Martin | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Identificar las diferencias del fenotipo clínico de pacientes con Chiari tipo 1 versus Chiari-Complex.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo mediante la revisión de historias clínicas, en pacientes menores de 20 años con seguimiento por el servicio de neuropediatría. Se revisaron 48 pacientes: 24 con Chiari tipo 1 y 24 Chiari-Complex.

Resultados: El promedio de edad fue de 13 años. 58% fueron mujeres. El promedio de edad al diagnóstico fue de 7,8 años, con una demora promedio entre inicio de síntomas y diagnóstico de 10,6 meses. El 87% presentó síntomas, siendo más frecuente: cefalea, seguido de vértigo, náuseas, parestesias y apneas; pudiéndose identificar diferencias



RESÚMENES TRABAJOS

según el tipo de Chiari, lo que nos permite plantear un fenotipo clínico característico en cada uno. El 66% requirió tratamiento quirúrgico, pero observando los Complex este porcentaje asciende al 83%, teniendo que ser re-intervenidos la mitad de ellos en un segundo o tercer tiempo. De los estudios neurofisiológicos el 36% PSG, 25% PEAT y 39% PESS resultaron alterados, también siendo diferentes según el tipo.

Conclusiones: Si bien el Chiari tipo 1 es una patología muy conocida y estudiada en nuestra población, cuando nos referimos al Chiari-Complex encontramos muy pocos estudios al respecto que evalúen tanto el aspecto clínico como los valores imagenológicos que lo definen. Se necesitan más trabajos acerca de Chiari-Complex dada que la diferenciación de estos casos puede terminar en diferentes abordajes quirúrgicos.

0125 - EXPERIENCIA EN EL USO DE LA TELEMEDICINA EN UN SERVICIO DE NEUROLOGÍA DE UN HOSPITAL DE ALTA COMPLEJIDAD

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

GALLO, Adolfo | SAVRANSKY, Andrea | BUOMPADRE, Maria Celeste | REYES VALENZUELA, Gabriela | KONDRATIUK, Graciela | MARTINEZ, Maria de Las Mercedes | MONGES, Soledad

HOSPITAL GARRAHAN

Objetivos: Describir la experiencia de la incorporación de las diferentes modalidades de telemedicina entre distintos profesionales de la salud con el servicio de neurología infantil de alta complejidad.

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo con recopilación de las consultas derivadas a la Oficina de Comunicación a Distancia (OCD) para el servicio de neurología entre enero de 2022 y julio de 2024 desde la incorporación de un médico de planta destinado a esta actividad. Se analizaron el número, origen y patologías más frecuentes de las consultas realizadas, y se clasificaron según la respuesta otorgada a dichas consultas como de segunda opinión asincrónica, sincrónica (videoconsultas) y/o derivación.

Resultados: Se analizaron 618 consultas, con un promedio de 20 consultas por mes (rango: 5 a 30), de todas las provincias de Argentina e internacionales. El 26% de las consultas fueron de la provincia de Buenos Aires seguido por Entre Ríos con 15% de las consultas. Las principales causas de consulta fueron epilepsia (182), enfermedades neuromusculares (91), enfermedades inmunomediadas (58). Luego de la consulta inicial asincrónica, se realizaron 58 consultas sincrónicas y 160 derivaciones que corresponden a turno de seguimiento/primera vez ambulatorio o internaciones para tratamientos de alta complejidad.

Conclusiones: La incorporación de las diversas modalidades que ofrece la telemedicina ha demostrado, en nuestra especialidad, ser de enorme utilidad para el abordaje multidisciplinario y a distancia, optimizando la accesibilidad y favoreciendo la atención centrada en las personas.



RESÚMENES TRABAJOS

0126 - CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS EN UNA SERIE DE PACIENTES CON SÍNDROME DE ANGELMAN

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

TILCA GEREZ, Ariadna Natali | RAMIREZ, Yuranny | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | RIVERA, Manuel | VILLANUEVA, Mercedes | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir las características fenotípicas en una serie de pacientes con Síndrome de Angelman (SA).

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo a partir de historias clínicas de pacientes con SA confirmados menores de 25 años.

Resultados: Se obtuvo una muestra de 15 pacientes, rango etario de 2 a 24 años (promedio 10 años), 10 varones y 5 mujeres. La mediana edad al diagnóstico fue de 21 meses. La positividad del test de metilación fue del 100%, de los cuales 12 corresponden a delección, 2 a disomía uniparental y 1 mecanismo no aclarado. De nuestra serie, el 100% de los pacientes no tuvieron lenguaje verbal, 75% hipotonía, 60% ataxia, 42% trastorno del sueño, 33% microcefalia, 26% no lograron deambulación, 26% estereotipias y 1 sólo niño con autismo. 2/3 de la muestra presentó epilepsia con un promedio de debut a los 23 meses. Los tipos de crisis más frecuentes fueron mioclonías, crisis tónico clónicas generalizadas y ausencias. Casi 1/3 evolucionaron con epilepsia refractaria. En el EEG basal el 40% evidenció un trazado desorganizado y el 60% tuvo actividad delta con espigas superpuestas a predominio posterior. 1/3 de los pacientes presentaron hallazgos patológicos en la RMN. Ninguno tenía antecedentes familiares de SA.

Conclusiones: El SA es un desafío diagnóstico en los primeros meses de vida. Se debe tener especial atención al EEG ya que se considera un biomarcador. Existe una correlación genotipo-fenotipo descrita, por lo que el mecanismo molecular implicado nos permite comprender la variabilidad clínica dentro del síndrome.

0127 - SÍNDROME MEGALENCEFALIA-POLIDACTILIA POSTAXIAL-POLIMICROGIRIA-HIDROCEFALIA: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

TILCA GEREZ, Ariadna Natali | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | RIVERA, Manuel | VILLANUEVA, Mercedes | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Presentar un caso pediátrico de esta enfermedad genética poco frecuente que asocia MDC, retraso global del desarrollo y epilepsia.

Materiales y Métodos: Reporte de caso clínico, estudio descriptivo.



RESÚMENES TRABAJOS

Resultados: Lactante de 3 meses que identificaron retraso global del desarrollo y fosita pilonidal. A los 7 meses realizaron RMN arribando al diagnóstico de MDC. A los 2 años debuta con epilepsia: crisis focales y generalizadas (VPA, LEV y CLB). Actualmente presenta 1 crisis cada 3 meses. EEG: Paroxismos de espiga-onda fronto temporales izquierdos. Evoluciona denotando un fenotipo peculiar, hipotonía, estrabismo, sin desarrollo del lenguaje y cuadriparesia espástica. RMN de cerebro (6 años): polimicrogiria bilateral extensa asociada a trastorno de la operculización y síndrome perisilviano bilateral. Secuenciación exómica completa: Variante probablemente patogénica en el gen CCND2 heterocigota.

Conclusiones: El síndrome MPPH es una patología rara y poco frecuente reportada en la bibliografía. Nuestro caso cumple con las características reportadas para esta mutación. A pesar de su rareza, debe considerarse ante un paciente que asocie polimicrogiria bilateral, dimorfismo del sistema ventricular, epilepsia y retraso global del desarrollo.

0128 - ENFERMEDAD DE MOYA MOYA (EMM): REPORTE DE UN CASO CONFIRMADO POR ANATOMÍA PATOLÓGICA

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

CRUZ, Eliana Romina Elisa | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | RODRIGUEZ, Facundo | SEVLEVER, Gustavo | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir el rol de la biopsia en un caso de EMM de difícil diagnóstico

Materiales y Métodos: Reporte de caso, estudio retrospectivo.

Resultados: Niña de 15 años, previamente sana, desarrolla episodios paroxísticos y síntomas neurológicos progresivos a lo largo de un año: sensación de calor, palidez, escotomas centellantes, hemiparesia izquierda, parestesias y anartria. Inicialmente tratada con levetiracetam ante la sospecha de EMM. Presenta hemiparesia izquierda, adiadococinesia y episodios de Limb Shaking Syndrome. La AngioTAC revela ACVs isquémicos subagudos/agudos en ambas arterias carótidas internas y tronco basilar. La RMN de pared vascular y Angiografía Digital, muestran focos de inflamación activa en el segmento terminal de la ACI derecha, sin afectación de vasos sistémicos. Ante la sospecha de una vasculitis de SNC se realizó biopsia cerebral, mostrando hipertrofia de la íntima e infiltrado linfocitario perivascular, recanalización de la luz en algunos vasos, y múltiples áreas de infarto cerebral, confirmándose enfermedad de Moya Moya, por lo que se realizó una revascularización cerebral.

Conclusiones: Las patologías que pueden imitar una vasculitis del SNC suponen un reto médico. La angiografía es orientadora, pero no reemplazan el juicio clínico. Se requieren más investigaciones sobre el papel inflamatorio en la patogénesis EMM, tal como pudo observarse en nuestra paciente, ya que se podrían evaluar posibles nuevos objetivos terapéuticos.



RESÚMENES TRABAJOS

0129 - DUPLICACIÓN GEN NEXMIF COMO CAUSA DE AUTISMO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neurodesarrollo

CRUZ, Eliana Romina Elisa | PIZZA, Isabel Cristina | MOLINA, Sabrina Giselle | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | VILLANUEVA, Mercedes | CARULLO, Maria Paulina | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Reportar dos hermanos con diagnóstico de microduplicación intragénica del gen NEXMIF como causa de trastorno del espectro autista (TEA) y discapacidad intelectual (DI) leve ligadas al X.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo, revisión de historia clínica digital de 2 paciente pediátricos.

Resultados: Paciente 1: Varón 7 años, retraso del neurodesarrollo desde los 9 meses con síntomas gastrointestinales, actual diagnóstico de TEA y DI leve (CIT 59). Examen físico: ligera micrognatia, hiperlaxitud e hipotonía. Microarray: ganancia de segmento Xq13.3 entre 329 a 484 KB (incluye gen NEXMIF). Paciente 2: varón 15 años, refieren desarrollo acorde hasta el año, luego retraso a predominio comunicación y lenguaje, actualmente TEA y DI leve (CIT 65). Examen físico: Micrognatia, orejas largas, paladar ojival, hipotrofia muscular generalizada, cifosis lumbar, escoliosis. Microarray con misma mutación que el hermano que incluye duplicación del gen NEXMIF. Únicos hijos de padres, sanos no consanguíneos. Niegan antecedentes familiares.

Conclusiones: El gen NEXMIF, incluido en la región duplicada en ambos hermanos se asocia con el trastorno del desarrollo intelectual ligado al X, habiéndose descrito principalmente la haploinsuficiencia (pérdida de dosis génica) y no la triplosensibilidad (ganancia de dosis génica) como mecanismo de enfermedad. Sin embargo, en la literatura se han descrito aislados casos familiares con varones afectados que portaban una duplicación únicamente del gen NEXMIF asociadas con un fenotipo clínico de discapacidad intelectual y autismo. A la luz de estos hallazgos se considera que el fenotipo puede ser más variable y leve en las microduplicaciones.

0130 - VARIEDAD FENOTÍPICA DE PACIENTES CON SINDROME CARDIOFACIOCUTANEO (CFC)

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

CRUZ, Eliana Romina Elisa | RAMIREZ QUINTERO, Yuranny | LOMBARDI, Francina | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | JORRAT, Pablo | VILLANUEVA, Mercedes | MASSARO, Mario | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI



RESÚMENES TRABAJOS

Objetivos: Describir las características clínicas de una serie de casos pediátricos con CFC, entre 2014-2024

Materiales y Métodos: Se describen cinco pacientes, tres varones y dos mujeres, entre 6 y 16 años de edad. Tres presentaron mutaciones en BRAF y dos en MAP2K1.

Resultados: En cuanto a las manifestaciones neurológicas del BRAF, dos pacientes presentaron epilepsia farmacorresistente con status focal motor de inicio antes de los 2 años. Uno de ellos asociaba microcefalia, y el segundo disgenesia del cuerpo caloso, estenosis parcial del acueducto de Silvio, atrofia cortical e hipocampo izquierdo. El tercer paciente asoció macrocefalia, hidrocefalia y disgenesia del cuerpo caloso.

Manifestaciones extra neurológicas: hipertrofia biventricular (caso 1) y comunicación interauricular (CIA) (caso 3). Dos pacientes presentaron mutación del MAP2K1. El primero tuvo crisis generalizadas y focales a los 9 años, macrocefalia y neuropatía de fibras finas. La RMN mostró disgenesia del cuerpo caloso y dilatación ventricular. El segundo, tenía un trazado electroencefalográfico patológico, pero sin antecedentes de convulsiones.

Manifestaciones extra neurológicas: la primer paciente, alteraciones deglutorias, y el segundo, CIA, síndrome de piernas inquietas, déficit de hormona de crecimiento.

Hallazgos comunes: Rasgos faciales dismórficos, retraso global y severo del neurodesarrollo, lesiones en piel típicas. Ninguno presentó neoplasias.

Conclusiones: Existe correlación genotipo-fenotipo en las manifestaciones no neurológicas, pero es limitada la experiencia en aspectos neurológicos, principalmente la epilepsia. Es fundamental continuar con investigaciones para comprender mejor la epilepsia en este síndrome, no solo desde el punto de vista fisiopatológico, sino también electroclínico y de tratamiento.

0131 - ARTERIOPATÍA CEREBROVASCULAR Y STROKE EN SÍNDROME DE PROGERIA DE HUTCHINSON-GILFORD (HGPS): REPORTE DE UN CASO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Vasculares

BRACCO, Maria Florencia | CARNEVALE, Martin | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir las características clínicas e imagenológicas en la arteriopatía cerebrovascular y stroke en HGPS

Materiales y Métodos: Reporte de caso

Resultados: Paciente 7 años con diagnóstico de progeria que se encuentra recibiendo Lonafarnib, consulta por cefalea asociada a vómitos y fotofobia de larga evolución, que luego suma de forma paroxística parestesias de 4 miembros con recuperación ad integrum. En una oportunidad desviación de la comisura labial, adormecimiento lingual y parestesia hemicara izquierda. Se realiza RMN cerebral: Hiperintensidades en sustancia blanca parietal bilateral; area secuelar en núcleo caudado derecho; AngioTAC: Estrechamiento de en ambas carótidas internas en segmentos supraclinoideos ;Estenosis



RESÚMENES TRABAJOS

e irregularidad parietal de A1 izquierda. Múltiples vasos colaterales ectásicos y tortuosos; Hipoplasia de ambas arterias vertebrales, que evidencia ausencia de flujo. Se realiza diagnóstico de stroke arterial (con lesiones agudas y crónicas) y episodios de ataques isquémicos transitorios. Se inicia con AAS 5 mg/kg/día disminuyendo episodios paroxísticos de parestesias y cefalea.

Conclusiones: El stroke arterial isquémico es común en los pacientes con HGPS, pero frecuentemente clínicamente silentes, como el caso de nuestro paciente. Estos con el tiempo pueden acumularse y ocasionar síntomas más permanentes, aumentando la morbimortalidad. Por esto se sugiere realizar neuroimágenes de control de forma anual a pesar de no presentar sintomatología, y utilizar como tratamiento Lonafarnib (que disminuye la acumulación de progeria) junto con la aspirina en dosis bajas, ya que podrían disminuir los eventos de ataques isquémicos transitorios, accidentes cerebrovasculares y la insuficiencia coronaria.

0132 - DESAFÍO 2024: EVALUACIÓN COMPARATIVA DE GRANDES MODELOS DE LENGUAJE PARA PREGUNTAS CLÍNICAS DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA EN EXÁMENES DE RESIDENCIAS MÉDICAS POSTBÁSICAS.

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Otros

PASTRANA, Analía¹ | PEÑA, Claudia² | MURO, Valeria³ | PEDROUZO, Silvina⁴

CENTRO DE REHABILITACIÓN HIRPACE¹; OS LUIS PASTEUR²; HOSPITAL BRITANICO BUENOS AIRES SECCION NEUROLOGIA INFANTIL SERVICIO DE NEUROLOGIA³; SOCIEDAD ARGENTINA DE PEDIATRIA⁴

Objetivos: En los últimos años la Inteligencia Artificial (IA) ha avanzado en forma exponencial. Los “grandes modelos de lenguaje” desarrollados tienen gran capacidad para generar y comprender el lenguaje natural en diferentes áreas como salud y educación. El objetivo de este trabajo es: Evaluar comparativamente el desempeño de los grandes modelos de lenguaje para responder preguntas clínicas del área de Neurología Infantil realizadas en contexto de examen de residencias postbásicas 2024.

Materiales y Métodos: 1) Selección de preguntas relacionadas con Neurología Infantil del examen de Residencias Postbásicas Pediátricas del Concurso Unificado 2024. 2) Realización de análisis comparativo de las respuestas, con herramientas basadas en los modelos de lenguaje GPT-4 y Gemini-1.5 Pro. Para cada pregunta se utilizaron dos prompts diferentes. En el primero no se agregó información adicional y en el segundo se agregó “Actúa como médico pediatra”. 3) Recopilación y comparación de las respuestas obtenidas en primera y segunda instancia con las publicadas como correctas en la página web del concurso.

Resultados: De un total de 100 preguntas del examen se analizaron 12 que correspondían a Neurología Infantil. Ninguna de ellas contenía imágenes. La utilización de GPT-4 no muestra cambios entre la primera y segunda consulta, con 10 aciertos para 12 preguntas (84%). Sin embargo, al utilizar Gemini-1.5 Pro se observa que el grado de



RESÚMENES TRABAJOS

aciertos varía desde 7/12 (67%) a 11/12 (91%). Cabe destacar que sólo 1 pregunta no fue contestada correctamente por ambos modelos.

Conclusiones: El desempeño de ambos modelos para responder preguntas del área de Neurología Infantil, representa un gran potencial para su estudio por los hallazgos significativos. El uso de la IA aplicada en forma ajustada, crítica y responsable, puede proporcionar beneficios para la educación y formación de los médicos en favor de los pacientes. Ver anexos en: https://drive.google.com/drive/folders/1Lkr3-7DBCOoBTPrspjqjni-rHT1lvfRS?usp=drive_link

0133 - NEUROPATÍA PERIFÉRICA EN PACIENTES ONCOLÓGICOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Neuromuscular- Sn Periférico

LOMBARDI, Francina | PALOMAR, Nicolas | CARDOSO, Agustin | DIEZ, Blanca | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Reportar 6 pacientes que presentaron neuropatía periférica secundaria a tratamiento oncológico en tumores de sistema nervioso central (SNC).

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo y descriptivo de pacientes entre 3-12 años (n= 6) en tratamiento por tumores de SNC que presentaron como efecto adverso neuropatía periférica, atendidos en el último año en nuestra institución. Se evaluó: presentación clínica, evolución, suspensión del tratamiento y tratamientos asociados.

Resultados: La edad promedio fue 6 años. Sin diferencias según sexo. La mitad de los pacientes consultaron por síntomas, mientras que el 50% fueron detectados durante el interrogatorio dirigido en contexto de controles neurológicos periódicos, entre ellos: dolor en extremidades, parestesias, trastorno de la marcha y temblor severo. El 67% presentó neuropatía sensitiva y el 33% sensitivo-motora. Al examen físico se constató ROT disminuidos, alteración de sensibilidad, y menos frecuentemente ataxia. 67% fue secundario a vincristina y 33% a erdafitinib. 50% requirió neuroprotectores únicamente, mientras que el resto necesitó tratamiento específico para el dolor. El 50% debió suspender el tratamiento oncológico, pudiendo 2 reincorporarlo en menor dosis logrando finalizarlo correctamente. El resto de los pacientes no requirió cambios de su tratamiento. La resolución de los síntomas se observó en promedio en 1 mes.

Conclusiones: Estos casos subrayan la importancia del seguimiento neurológico en pacientes oncológicos en tratamiento. La detección temprana, el tratamiento de los síntomas neuropáticos y la atención multidisciplinaria no sólo mejoran la calidad de vida de los pacientes, sino que también son cruciales para optimizar la atención al paciente y minimizar las interrupciones del tratamiento.

0136 - EXPLORANDO LA DELECIÓN 16P11.2: ANÁLISIS CLÍNICO DE CASOS Y DESAFÍOS DEL NEURODESARROLLO

Modalidad: E-poster



RESÚMENES TRABAJOS

Unidad Temática: Neurodesarrollo

RAMIREZ QUINTERO, Yuranny | PIZZA, Isabel Cristina | MOLINA, Sabrina Giselle | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | LOPEZ, Maria Belen | VILLANUEVA, Mercedes | CARULLO, Maria Paulina | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Presentar las características clínicas de 4 pacientes con delección 16p11.2, uno de los trastornos genómicos recurrentes más comunes asociados a TEA y otros trastornos del neurodesarrollo.

Materiales y Métodos: Análisis de 4 casos de pacientes con delección 16p11.2, basado en la revisión de historias clínicas digitalizadas de FLENI.

Resultados: Se describen cuatro pacientes que iniciaron seguimiento entre los 3 y 8 años de edad, por retraso en el desarrollo con mayor compromiso del lenguaje. Diagnóstico actual de TEA en tres de los pacientes, con rango de CI 64-78 en todo el grupo; asimismo, tres con trastorno de la coordinación. Como comorbilidad en un paciente se encontró un subependimoma en pared lateral del 4º ventrículo y el mismo asocia pubertad precoz. Durante su seguimiento se realiza diagnóstico de epilepsia a dos de los niños, que fue controlada con levetiracetam. Dentro del espectro fenotípico del síndrome de microdelección 16p11.2 ninguno de nuestros pacientes presentó obesidad ni alteraciones esqueléticas, pero sí dismorfias menores y baja talla.

Conclusiones: Nuestra serie de casos cumple la gran mayoría de características clínico-neurológicas reportadas en este síndrome. No encontramos una diferencia fenotípica clara entre delección distal o proximal del cromosoma. Resaltamos la importancia de realizar estudios genéticos en pacientes con retraso del neurodesarrollo asociados a comorbilidades y dismorfias. En el caso específico de delecciones 16p11.2 para buscar comorbilidades (asociación con PRR2) y asesoramiento genético ya que aproximadamente 10% de los casos puede ser heredado de padres sanos o con manifestaciones clínicas leves.

0138 - ENCEFALITIS CON LESIÓN REVERSIBLE DEL ESPLenio DEL CUERPO CALLOSO (MERS). REPORTE DE CASOS

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

QUINTERO, Yuranny Ramirez | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | CARULLO, Maria Paulina | SEGURA MATTOS, Sol | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Describir la presentación clínica de una serie de 6 niños y adolescentes que presentaron MERS atendidos en nuestra institución en los últimos 10 años

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo, se analizaron historias clínicas digitalizadas de 6 pacientes, sexo masculino, entre 5 y 20 años,



RESÚMENES TRABAJOS

Resultados: Todos los pacientes presentaron síntomas prodrómicos (como cefalea, astenia, tos, vómitos) la mitad en contexto febril. Tres de los pacientes (50%) convulsiones como síntoma que motivó la consulta (uno estatus epiléptico), el resto: uno alteraciones visuales, otro alteración marcha con disartria y un paciente en el que se evidenció alteración en RMN por antecedente de hipertensión endocraneana idiopática. Cuatro pacientes (66%) aislaron agente infeccioso: 2 influenza A, 1 VEB y 1 Mycoplasma pneumoniae. En dos de los pacientes se constató hiponatremia leve. Todos presentaron hallazgos radiológicos de MERS: lesión ovoide en esplenio del cuerpo caloso, hipertensas en difusión y FLAIR; hipointensas en los mapas de ADC, sin realce con gadolinio. El tratamiento fue sintomático. El paciente con estatus epiléptico continuó con levetiracetam. La resolución de los síntomas neurológicos se dió en un máximo 5 días, y las imágenes en promedio 3 meses.

Conclusiones: Nuestros pacientes con MERS presentaron predominio de sexo masculino, síntomas prodrómicos, una evolución benigna, con resolución rápida de los síntomas neurológicos e imágenes tal como ha sido reportado en la bibliografía. El reconocimiento oportuno de esta entidad es fundamental para realizar diagnósticos diferenciales, proporcionar tratamiento adecuado a la causa subyacente, evitar intervenciones innecesarias y garantizar un manejo clínico eficiente.

0139 - MOVIMIENTOS OCULARES ANORMALES COMO MOTIVO DE CONSULTA EN PEDIATRÍA

Modalidad: Plataforma

Unidad Temática: Movimientos Anormales

CHINIGIOLI, Micaela | CRUZ, Eliana Romina Elisa | MOLINA, Sabrina Giselle | PIZZA, Isabel Cristina | ÁLAMO, Rocío Elizabeth | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Presentar etiologías y herramientas diagnósticas utilizadas en pacientes pediátricos cuyo motivo de consulta único fue movimientos oculares anormales.

Materiales y Métodos: Estudio retrospectivo-descriptivo de la revisión de Historias clínicas de pacientes atendidos en un servicio de neuropediatría, entre 2014-2024.

Resultados: Se presentan 54 niños, edad media: 10 meses, inicio de síntomas: 12 meses. Las etiologías fueron: episodios paroxísticos no epilépticos (EPNE) en el 43% (incluyendo desviación tónica hacia arriba 57%, spasmus nutans 26%, desviación hacia abajo 1.9%, y 13% no categorizados), nistagmo congénito (17%), enfermedades metabólicas (9%), tumores (7%), opsoclonus-mioclonus (3.7%) y déficit de Glut-1 (3.7%). Se realizó resonancia magnética nuclear (RMN) en el 95% (27% patológica), electroencefalograma (EEG) en el 59% (15% patológico no correlacionado), videoEEG en el 13% (1 estudio patológico sin correlato), punción lumbar en el 19% (3.7% con bajo índice glucorraquia/glucosa), estudios genéticos en el 35% (siendo en 5 casos diagnóstico), y PEV y ERG en el 49% y 35%, respectivamente, con 13 resultados patológicos no vinculables con la etiología. El 20% aportó videos caseros útiles para el diagnóstico. Se



RESÚMENES TRABAJOS

encontró causa estructural en la mitad de los pacientes, estos presentaban otros signos o síntomas concomitantes.

Conclusiones: La sospecha diagnóstica basada en evaluación clínica, examen neurológico y análisis de videos resulta crucial para el diagnóstico. La RMN, EEG/video EEG, estudios metabólicos y genéticos contribuyeron significativamente al diagnóstico. Sin embargo, PEV y ERG no proporcionaron información diagnóstica relevante. El videoEEG fue especialmente útil para confirmar los EPNE.

0140 - ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA EN TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO HIPERCINETICO EN EDAD PEDIÁTRICA: EXPERIENCIA EN EL SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA DE FLENI

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Movimientos Anormales

CHINIGIOLI, Micaela | CERQUETTI, Daniel | SCHTEINSCHNAIDER, Angeles

FLENI

Objetivos: Contribuir al conocimiento sobre el uso de DBS en trastornos del movimiento hiperkinéticos, a través de la presentación de 10 pacientes con diferentes diagnósticos (GNAO1, DYT1, síndrome de Tourette, distonía secundaria a accidente cerebrovascular, ECNE.)

Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo por revisión de historias clínicas digitalizadas de 10 pacientes pediátricos.

Resultados: El objetivo de implantación fue en todos nuestros pacientes GPi. Los parámetros de estimulación se ajustaron en función de las respuestas individualizadas de los pacientes. Fueron evaluados al mes, 3,6, y 12 meses, y luego en forma anual con el Índice de discapacidad de Barthel, Escala de movimientos anormales, y Escala unificada de calificación de distonía (UDRS). La mejoría fue evidente en pacientes con distonía asociada a la mutación DYT1, coreoatetosis y discinesias secundarias a la mutación GNAO1, así como en la paciente con síndrome de Tourette. Estos pacientes mostraron una recuperación funcional significativa, lo que mejoró notablemente su calidad de vida. En particular, en aquellos con mutaciones en GNAO1, la ECP fue crucial para controlar el estatus discinético, permitiendo su alta de la Unidad de Terapia Intensiva Pediátrica.

Conclusiones: La evidencia emergente sugiere que DBS puede tener una aplicabilidad más amplia, convirtiéndose en una opción terapéutica valiosa para tratar distonías secundarias, síndrome de Tourette grave y casos complejos como el estatus discinético.

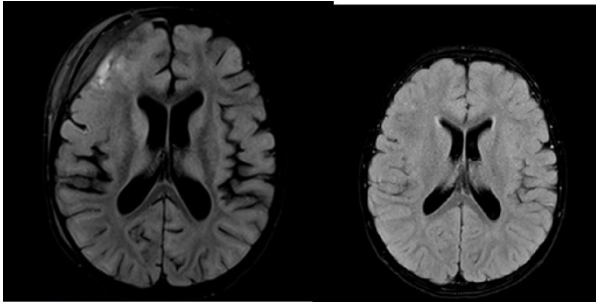
0141 - ENFERMEDAD DE INJERTO CONTRA HUESPED EN SISTEMA NERVIOSO CENTRAL, A PROPÓSITO DE UN CASO

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Otros

VELASQUEZ LAGUNA, Richard Edwin | DE IULIIS, Matias

HOSPITAL DE NIÑOS RICARDO GUTIERREZ



RM 67 días de internado

RM de ingreso

Objetivos: Presentar el caso de un paciente con LMA M4 que desarrolló posteriormente a un TCPH una enfermedad de injerto contra el huésped que comprometió el sistema nervioso central.

Materiales y Métodos: Descriptivo, reporte de caso clínico.

Resultados: Paciente femenino de 3 años de edad con diagnóstico LMA M4, que requirió un trasplante de células progenitoras hematopoiéticas haploidentico en los 4 meses previos, en tratamiento con tacrolimus, consulta por ptosis palpebral bilateral de 24hs de evolución. En RMN de cerebro con y sin contraste no se observaron hallazgos de relevancia. Pedimos ACRA que fueron normales. A las 72hs por deterioro del sensorio requiere internación en UTIP para ARM e indicamos gammaglobulina. Luego de 72hs presenta una crisis focal motora en cara y hemicuerpo izquierdo, agregando en post ictal un temblor cefálico sostenido durante toda su evolución. Reiteramos la RMN de cerebro que evidenció lesiones compatibles con edema citotóxico/inflamatorio en circunvolución frontal media y cíngulo derecho, no realizo con contraste, con AngioRMN normal. Se descartaron por cultivos en LCR y serologías HSV1,2, Enterovirus, Herpes 6,7, EBV, CMV. A los 14 días se suspende Tacrolimus por HTA. Indicamos plasmaféresis. En una nueva RMN de cerebro las lesiones se extendieron en ambos hemisferios cerebrales, comprometiendo predominantemente la región frontal derecha. La espectroscopía mostró franca reducción del pico de N-acetilaspártato en el giro frontal superior derecho. Se realizó biopsia cerebral con patrón morfológico de encefalopatía crónica y gliosis reactiva. A los 40 días la paciente falleció, confirmando con necropsia el diagnóstico presuntivo de EICH con compromiso en SNC.

Conclusiones: Presentamos un caso de complicación infrecuente en pacientes con LMA M4, post trasplante de progenitores hematopoiéticos haploidenticos, que se presentan con enfermedad de injerto contra el huésped que afecta el sistema nervioso central. El inicio con ptosis palpebral nos planteó el diagnóstico diferencial con miastenia gravis. La clínica puede ser insidiosa e inespecífica, con crisis epilépticas y diferentes grados de encefalopatía. En este tipo de pacientes debemos considerar enfermedades infecciosas, vasculares, metabólicas y tóxicas. Se precisa un elevado índice de sospecha, la realización de exploraciones complementarias de forma precoz y el inicio de un tratamiento empírico según corresponda para intentar disminuir la elevada morbimortalidad que conllevan cada una de ellas.



RESÚMENES TRABAJOS

0142 - EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA TIPO 7 (EPM7) POR MUTACIÓN EN GEN KCNC1: DESCRIPCIÓN DE FENOTIPO. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Modalidad: E-poster

Unidad Temática: Epilepsia

GUERRA, Maria Belen | KOZAMEH, Verónica | MICULAN, Josefina | VAUDAGNA, Maria Paula | MARTINEZ, Hector Ariel

HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD DE CÓRDOBA

Objetivos: Describir fenotipo de niña de 13 años con diagnóstico de EMP7.

Materiales y Métodos: Registro de datos extraídos de historia clínica.

Resultados: La epilepsia mioclónica progresiva tipo 7 (EPM7) es una enfermedad autosómica dominante, por mutación heterocigótica KCNC1 c.959G>A (p. Arg320His) de Novo o heredada, que codifica proteína Kv3.1. Prevalencia <1/1.000.000, edad 6 a 14 años. Puede presentar neurodesarrollo normal, mioclonías progresivas, ataxia, convulsiones generalizadas tónico-clónicas y deterioro cognitivo posterior. Se puede exacerbar con menstruación y mejorar la ataxia con fiebre. La resonancia magnética cerebral es normal o con atrofia cerebelosa, electroencefalogramas muestran descargas generalizadas punta, onda polipunta, con fotosensibilidad. El tratamiento de elección es ácido valproico solo o combinado a clonazepam o levetiracetam. Caso Clínico: Paciente femenino, 13 años, sana, inicia a los 7 años con crisis motoras focales mioclonías palpebrales, orofaciales y generalizadas tónica-clónicas, con deterioro cognitivo y conductual. Epilepsia refractaria a múltiples anticonvulsivantes como Levetiracetam, clobazam, fenitoína, Cannabidiol. A los 12 años tras menarca inicia con ataxia, bradipsiquia, temblor, disartria, mayor deterioro cognitivo, aumento de crisis comiciales con frecuencia de 1-3 mensuales relacionadas a menstruación y fotoestimulación. El postictal con ataxia más pronunciada durante 24 hr. Electroencefalograma con paroxismos generalizados y focales temporales izquierdos con fotoestimulación positiva. Se realizaron estudios de screening metabólico, acústico, oftalmológico, enzimáticos, ecografía abdominal y Resonancia magnética cerebral, normales. A los 13 años recibe panel genético con variante heterocigótica KCNC1 c.959G>A(p.Arg320His) compatible con EPM7.

Conclusiones: El fenotipo de EPM7 es heterogéneo orientador de la enfermedad que requiere confirmación genética temprana.