

# Boletín Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia

Año 12, N° 2, Diciembre 2001, Chile

ISSN 0717-1333



## Contenido:

- Homenajes Premio "Ricardo Olea Guldemont" 2001.
- Resúmenes del Congreso 2001. Neurología. Psiquiatría.
- Cuenta del Directorio 2000-2001.
- Reuniones y Congresos.
- Grupos de Desarrollo.
- Noticias.

# BOLETIN SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

AÑO 12 - N° 2 - DICIEMBRE 2001 - SANTIAGO DE CHILE

ISSN 0717-1331



**DIRECTORIO 1999 - 2001**

Presidente:	Dr. Tomás Mesa L.
Vicepresidente:	Dra. Virginia Böhme K.
Secretaria:	Dra. Marcela Larraguibel O.
Tesorera:	Dra. Verónica Burón K.
Directores:	Dra. María Alicia Espinoza A. Dra. Maritza Carvajal G. Dra. María José Ferrada P. Dra. Esperanza Habinger C. Dr. Pedro Menéndez G. Dra. Carmen Quljada G.

Past-Presidente:	Dr. Ricardo García S.
------------------	-----------------------

Secretaria:	Sra. Carolina Martínez S.
-------------	---------------------------



# BOLETIN SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

AÑO 12 - N° 2 - DICIEMBRE 2001

ISSN 0717-1331

## CONTENIDOS



	Página
• EDITORIAL	3
• HOMENAJES PREMIO "RICARDO OLEA GULDEMONT", 2001 Psiquiatría: Dr. Hernán Montenegro Arriagada Neurología: Dr. Jorge Förster Mujica	4 7
• RESUMENES CONGRESO 2001 - NEUROLOGIA - PSIQUIATRIA	10
• INDICE DE AUTORES - NEUROLOGIA - PSIQUIATRIA	60
• CUENTA DEL DIRECTORIO 2000 - 2001	63
• REUNIONES Y CONGRESOS	69
• GRUPOS DE DESARROLLO	70
• NOTICIAS	71
• SUGERENCIAS PARA LAS CONTRIBUCIONES	72

Directora del Boletín: Dra. Freya Fernández K.

Comité Editorial:

- Dra. Verónica Burón K.
- Dra. Marta Colombo C.
- Dra. Perla David G.
- Fgo. Marcelo Díaz M.
- Dra. María Alicia Espinoza A.
- Dr. Ricardo García S.
- Dra. Isabel López S.
- Dr. Pedro Menéndez G.
- Sic. Gabriela Sepúlveda R.

## Editorial "Premio Dr. Ricardo Guldemberg" 2001

Dr. Hernán Monje Negro Arizaga

El honor de presentar el Premio Guldemberg con este escrito.

Esta es una de las pocas ocasiones en que el primer premio de honor al ganador se lo otorga para la comunidad que lo otorga.

*La Sociedad se ha ido posicionando gradualmente frente a la comunidad, como una entidad que agrupa a múltiples profesionales, preocupados por el bienestar físico y mental de niños y adolescentes, donde se realizan sesiones de educación médica continua, y existe un proceso de acreditación periódica de sus asociados.*

*El Congreso Anual es la actividad científico y social principal realizada por la sociedad, por lo que nos propusimos generar un evento que realmente lo representara.*

*Escribir sobre el "XIX Congreso de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia" realizado recientemente, es escribir sobre un proyecto que asumimos con mucho honor y desarrollamos con la mística y entrega desinteresada, de un importante grupo humano que aportó su mejor esfuerzo.*

*Independiente del resultado de la evaluación, que fue muy favorable en todos los aspectos, hay una reflexión que quisiera compartir.*

*La organización de un congreso, es y será siempre un aprendizaje, tanto para el que lidera el equipo, como para aquellos que participan en su gestión. Mas allá del plano médico, se conocen los aspectos relacionados con el delicado mundo de la industria farmacéutica, el cual tiene una implicancia directa en el desarrollo científico de todas las sociedades. Una vez recorrido este camino, nos damos cuenta que aún queda mucho por delante, para concentrar esfuerzos y también los aportes hacia los intereses que nos representen a todos. La integración de especialistas de diferentes*

*Cada año la institución premia a quienes trabajan y reflexionan con el máximo respeto por los otros colegas. La gran misión de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y la Adolescencia es brindar un espacio para el desarrollo de la ciencia y el arte.*

*centros regionales a la organización, fue un avance, pero aún falta mayor descentralización. El tratar de conciliar objetivos de un número importante y heterogéneo de especialistas, es una tarea difícil, pero queda la esperanza que el futuro siempre será mejor.*

*Otros aspectos que quisiera destacar, fueron la difusión que partió con un proyecto artístico, y luego siguió con la generación de una página web que fue muy visitada y reconocida y el programa científico, que también fue evaluado en forma positiva, por el alto nivel académico de sus conferencistas internacionales, y también de los nacionales, lo cual no se contradice con que sea perfeccionable, así como el número y calidad de las comunicaciones libres, que es un fiel reflejo de la realidad de la investigación científica nacional.*

*Año a año, la literatura científica nos sorprende con los nuevos descubrimientos y el contar con expositores que narran su experiencia nos estimula a participar en los congresos, como encuentros de actualización. Además el intercambio de experiencias entre especialistas que trabajan inmersos en diferentes realidades, es un conocimiento que nos engrandece a todos.*

*Por último, me gustaría invitar a participar en las actividades de la sociedad, ya que constituye una experiencia de vida y de crecimiento, por lo que agradezco sinceramente a la Sociedad, la oportunidad entregada y el apoyo brindado*

Gracias.

Dra Viviana Venegas Silva



## Premio "Dr. Ricardo Olea Guldemont" 2001 Psiquiatría Dr. Hernán Montenegro Arriagada

Cada año la naturaleza premia a hombres, mujeres y niños con el magnífico presente que son los brotes primaverales. De este mismo modo la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y la Adolescencia ha instaurado su premio anual, Premio Dr. Ricardo Olea, que reconoce la señera labor de un Psiquiatra o Neurólogo infantil que haya dejado huella en el quehacer de las disciplinas que velan por el desarrollo del menor. Con este premio la Sociedad busca destacar el aporte trascendental que uno de los nuestros hace, superando los límites de nuestras disciplinas y generando un impacto en nuestra comunidad.

Por ser este año la primera oportunidad que se otorga; el Premio Dr. Ricardo Olea 2001 tiene dos dignos recipiendarios; uno en el campo de la Neurología Infantil y otro en el de la Psiquiatría del niño y el adolescente y yo tengo el honor y

el placer de presentar al Psiquiatra galardonado con este premio.

Esta es una de las felices ocasiones en que un premio, además de honrar al ganador, es un orgullo para la comunidad que lo otorga. Que más digno merecedor de este primer reconocimiento de sus pares que el Profesor Doctor Hernán Montenegro Arriagada.

Quisiera hoy, no sólo referirme al psiquiatra y docente sino también a la persona.

El Dr. Montenegro, hijo de médico que ejercía la pediatría, nace en la ciudad de Victoria en la actual novena región y se traslada a Santiago a la edad de un año.

Realizó sus estudios de preparatorio y humanidades en el Instituto Luis Campino y los



*XLV Congreso de la Sociedad de Psiquiatría y  
Neurología de la Infancia y Adolescencia  
Viña del Mar, 4 al 6 de Octubre 2001*





*XIX Congreso de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia  
Viña del Mar, 4 al 6 de Octubre 2001.*

universitarios en la Universidad de Chile.

Hernán Montenegro, actualmente casado con la Sra. Sonia Bralic, tiene cinco hijos, el mayor médico salubrista en la OPS. Además cuenta con cuatro nietos y siempre hace mención al hecho que el menor de sus hijos tiene la misma edad que el mayor de sus nietos.

En cuanto a su labor profesional el Dr. Montenegro reúne todos los atributos necesarios para recibir este premio. Su labor no sólo ha formado múltiples generaciones de psiquiatras infantiles sino que también ha tenido impacto en miles de niños y constituido un verdadero aporte al conocimiento de nuestra disciplina.

Los inicios del Dr. Montenegro en la psiquiatría infantil dan muestra de un especial coraje, contando a comienzo de los 60 con una beca de pediatría en la cátedra del Dr. Meneghello e impulsado por este maestro renuncia a esta beca e inicia un proceso de preparación que incluye formación en pediatría, neurología y psiquiatría que le preparan para estar en condiciones de iniciar su formación como

psiquiatra infantil en Estados Unidos. Eran los tiempos en que casi no existían los psiquiatras infantiles y la formación se hacía construyendo espacios con valentía y tesón.

La sola lectura del currículum del Dr. Montenegro partiendo con su formación como Psiquiatra Infantil en la Escuela de Medicina del John Hopkins con una beca de la Organización Mundial de la Salud en la década del '60 hasta llegar al presente con su cargo de Profesor titular de la Universidad de Santiago ocuparía mucho más tiempo que el destinado a su presentación.

Pero hay aspectos que creo indispensable recalcar. Hernán Montenegro tiene una larga trayectoria que le ha llevado a múltiples instancias de servicio asistencial, es un académico que no desconoce los rigores de la atención de los pacientes en el Servicio público, su paso por los servicios de psiquiatría infantil de los Hospitales Roberto del Río y Exequiel González Cortés da fe de ello. Pero su labor por el bienestar de los niños y jóvenes va más allá del trabajo clínico asistencial, y logra



grandes aportes desde sus cargos de asesor y de Jefe Salud Mental en el Servicio Nacional de Salud, el Ministerio de Salud, OPS/OMS y UNICEF.

El campo de acción de nuestro galardonado se extiende desde el asistencial al académico. ¿Cuántos de los aquí presentes no hemos sido sus discípulos en pregrado o postgrado? ¿Quién podría discutir su valioso aporte a la formación de generaciones de Psiquiatras Infantiles y Psicólogos?. Bástenos señalar su desempeño docente en la Universidad de Chile, en la Escuela de Psicología de la Universidad Católica, como docente en el Instituto de Terapia Familiar de Santiago y como Profesor titular de Psiquiatra Infantil en la Universidad de Santiago. Pero su aporte al saber va mucho más allá del aula universitaria o la sala de hospital, múltiples capítulos de libros y libros completos, así como artículos e investigaciones lo demuestran.

Igualmente activo ha sido en el trabajo societario, miembro de la Sociedad Chilena de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia; miembro y fundador de la Federación Latinoamericana de Psiquiatría de la Infancia y Adolescencia.

Como les decía la enumeración es larga, pero quiero mencionar más detenidamente algunos aspectos que constituyen a mi juicio un impacto mayor y que hacen la labor del Dr. Montenegro digna de respeto y admiración. Si hablamos de impacto... ¿Cómo ignorar el efecto benéfico que sobre miles han tenido los programas de estimulación temprana y la incorporación de la evaluación del desarrollo psicomotor y la estimulación psicosociales a los programas del niño del MINSAL?

Si hablamos de aporte al conocimiento... ¿Cómo no referirnos a la investigación de prevalencia de los trastornos psiquiátricos en

población escolar de Santiago realizada con la aplicación del cuestionario de Achenbach a mediados de los '80?; este trabajo constituye un hito y una referencia obligada en la epidemiología psiquiátrica infantil chilena.

Si hablamos de divulgación ¿Cómo no mencionar el primer texto chileno de Psiquiatría del Niño y del Adolescente el cuál editó el conjunto con el Dr. Humberto Guajardo?

Cito en forma destacada estos tres hitos, porque ellos tres por sí solos constituyen motivos de sobra para que hoy nos encontremos reunidos premiando al Doctor Hernán Montenegro; qué ejemplos más claros de cómo el quehacer de un hombre supera los límites de su propia disciplina.

Pero no puedo terminar sin un breve relato personal. Hace más de una década, en los primeros días de Abril, un residente del primer año, recién egresado de Medicina de la Universidad de Concepción, con más sueños que conocimientos en psiquiatría infantil tuvo la fortuna, en un miércoles en una sala del Exequiel González Cortés, de iniciar un viaje mágico por las etapas del desarrollo, los efectos de la Televisión en el niño, los factores determinantes en la salud mental infantil, el rol de la familia; un viaje por el conocimiento de esta bella y apasionante área de la medicina que es la psiquiatría infantil, y ese residente como muchos otros tuvo el privilegio de tener como su primer guía, ese y muchos otros miércoles, al Profesor Doctor Hernán Montenegro Arriagada; y ese mismo residente, hoy más de diez años después, tiene el orgullo y la felicidad de presentar al ganador del Premio Ricardo Olea 2001, al Dr. Hernán Montenegro Arriagada.

Muchas Gracias Dr. Montenegro.

Dr. Mario Valdivia Peralta



## Premio "Dr. Ricardo Olea Guldemont" 2001 Neurología Dr. Jorge Förster Mujica

Nace en Santiago el 25 de noviembre de 1945, vive sus primeros años en Peumo ya que su padre Roberto, administraba el Fundo "La Rosa". Cuando tenía cuatro años fallece su padre en un accidente de avioneta en la zona.

Su madre Tita y sus seis hijos permanecen en el campo, posteriormente Jorge parte a Santiago a estudiar en el Liceo Luis Campino donde termina sus estudios secundarios, viviendo en la casa del abuelo materno Herberto Mujica médico oftalmólogo.

Ingresa a estudiar Medicina a la Universidad Católica en 1963 egresando en 1970. Participa activamente en la Federación de estudiantes de la Universidad Católica y en la célebre "toma" de 1968. Se le recuerda como estudioso y

obsesivo. En 5to. año de Medicina conoce a su actual esposa Nicole Pommez Sermini estudiante de enfermería, juntos participan en trabajos sociales en poblaciones y otras actividades del Centro de Alumnos. Durante toda su carrera participa en los trabajos de verano de la FEUC, en especial recuerda su contacto con la gente de Arauco y Caleta Tobul.

Se casa con Nicole en Agosto 1970 poco después de recibirse, con quien lleva 31 años de feliz matrimonio, en su hogar se le percibe como colaborador, sencillo y reservado.

Su primer hijo Matias nace en la Maternidad del Hospital Sótero del Rfo atendido por su propio padre, ya que al recibirse Jorge ingresa al Servicio de Pediatría y al Servicio de Urgencia







XIX Congreso de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia  
Viña del Mar, 4 al 6 de Octubre 2001

Infantil de este Centro Hospitalario, donde posteriormente forma parte de la Unidad de Neurología y Psicología junto al Dr. Luis Schlack. También se desempeña como Neurólogo Infantil en el Servicio del CEDIUC, y en la Escuela de Psicología de la UC. Siendo también Director del Consultorio La Bandera y Jefe de Pediatría del Consultorio Alejandro del Río.

Reconocido por sus pares como, buen clínico, estudioso, obsesivo, criterioso, conciliador, ejecutivo, tranquilo, cálido y acogedor, con un gran sentido social y entrega por sus pacientes. Todo esto lo lleva a ser nombrado Jefe del Servicio Médico Quirúrgico Infantil del Hospital Sótero del Río desde 1996 cargo que deja en el presente año para volver con sus pacientes.

También ha realizado múltiples actividades como docente, en nuestra Sociedad y en la Liga Chilena contra la Epilepsia: Profesor del Departamento de Educación Diferencial de la

Facultad de Educación de la Universidad de Chile, Profesor auxiliar asociado de Pediatría de la Universidad Católica, Docente de la Escuela de Psicología de la UC y Fonoaudiología de la U. de Chile, además de ser un activo participante como Docente en Congresos, Conferencias y Mesas Redondas con publicaciones en revistas y textos de estudio.

En nuestra Sociedad se ha destacado por su permanente participación. Presidente de la SOPNIA en el período 1997-1999, Vicepresidente 1995-1997 y Vicepresidente del Congreso de 1994. Miembro del Directorio de la Liga Chilena contra la Epilepsia desde 1996, actualmente Vicepresidente de esta Institución. También pertenece a la Asociación Nacional de Ligas Chilenas contra la Epilepsia, miembro activo de la Sociedad de Epileptología de Chile, y Grupo Normativo del Ministerio de Salud para la Epilepsia.

También tiene otros premios además del que le

estamos otorgando, Premio Mejor Labor Funcionario Sótero del Río, Mejor Funcionario Médico 1983, Diploma de Honor por excelente desempeño funcionario en el Servicio Metropolitano Sur Oriente.

Jorge además tiene como hobby la pintura y la guitarra, sus hijos, Matías, Catalina, Consuelo y Constanza recuerdan las levantadas temprano los domingos para recorrer museos, exposiciones de libros y asistir a conciertos.

Como ven existen merecidas razones para entregarle este premio por lo que en representación de la SOPNIA y el Grupo de estudio de Trastornos del Desarrollo se le entrega el premio "Dr. Ricardo Olea Guldemont" al Dr. Jorge Förster Mujica por su destacada trayectoria en el campo de la Neurología Infantil.

Dra. Maritza Carvajal Gamé

Contenido  
CMT debe ser una enfermedad de carácter congénito, con una prevalencia de 1:100000 en Chile. El fin de este documento es proporcionar información sobre

INTRODUCCIÓN  
El Dr. Ricardo Olea Guldemont falleció el día 15 de mayo de 1983, víctima de un infarto de miocardio. La familia desea que se realice un estudio de los antecedentes en su familia.

Objetivo  
El presente es un estudio retrospectivo de los antecedentes de la familia.

Caso clínico 1  
El Sr. Ricardo Olea Guldemont falleció el día 15 de mayo de 1983, víctima de un infarto de miocardio. La familia desea que se realice un estudio de los antecedentes en su familia.

Caso clínico 2  
El Sr. Ricardo Olea Guldemont falleció el día 15 de mayo de 1983, víctima de un infarto de miocardio. La familia desea que se realice un estudio de los antecedentes en su familia.

Objetivo  
El presente es un estudio retrospectivo de los antecedentes de la familia.

Caso clínico 1  
El Sr. Ricardo Olea Guldemont falleció el día 15 de mayo de 1983, víctima de un infarto de miocardio. La familia desea que se realice un estudio de los antecedentes en su familia.

Caso clínico 2  
El Sr. Ricardo Olea Guldemont falleció el día 15 de mayo de 1983, víctima de un infarto de miocardio. La familia desea que se realice un estudio de los antecedentes en su familia.

Caso clínico 3  
El Sr. Ricardo Olea Guldemont falleció el día 15 de mayo de 1983, víctima de un infarto de miocardio. La familia desea que se realice un estudio de los antecedentes en su familia.



## Resúmenes Congreso 2001

## TRABAJOS NEUROLOGIA

## PRESENTACIONES POSTER

## NP1

## CHARCOT MARIE TOOTH (CMT): 3 CASOS CLINICOS

*Sanz H, Rojas V, Cabello JF, Contreras J, Legüe M y Novoa F.*

*Unidad de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.*

## Introducción

El Charcot Marie Tooth (CMT) o atrofia peroneal muscular constituye una causa común de polineuropatía periférica sensitivo motora hereditaria. La clasificación clínica actual se encuentra en revisión, dado los avances actuales en genética molecular.

## Objetivo

Presentar tres casos clínicos característicos de la enfermedad.

## Caso clínico 1

3 años 7 meses, sexo masculino. Historia de un año de caídas frecuentes.

**Examen:** Pies en extensión y aducción, fuerza y reflejos disminuidos en extremidades inferiores, marcha en steppage, sensibilidad normal. **Electrofisiología:** Polineuropatía motora sensitiva de tipo axonal de predominio miembro inferior.

## Caso clínico 2

3 años 2 meses, sexo masculino. Historia de un año de trastorno de la marcha y dolor en pies progresivo.

**Examen:** Pie cavo y aducto, atrofia peroneal bilateral, marcha en steppage, sensibilidad normal.

**Electrofisiología:** Polineuropatía motora sensitiva más severa en nervios peroneales.

## Caso clínico 3

3 años, sexo femenino. Inicia deambulación 1 año 10 meses, dificultad en la marcha.

**Examen físico:** Hipotrofia peroneal bilateral; pie cavo y aducto, fuerza y reflejos disminuidos en extremidades inferiores, marcha en steppage. Sensibilidad normal.

**Electrofisiología:** Polineuropatía sensitivo motora, axonal desmielinizante.

## Conclusión

CMT debe tenerse presente en pacientes que presentan debilidad progresiva muscular distal, si bien no existe tratamiento específico la intervención precoz aminora sus efectos.

## NP2

## MIASTENIA GRAVIS Y DISTROFIA MIOTÓNICA (DM) :

*Kleinsteuber, K.; Avaria, M.A.; Faúndez, P., Rocco, P.; Carvallo, P.*

*S. Neurología Infantil, H. San Borja Arriarán, Neurología Infantil, H. Roberto del Río.*

*Depto. Biología Celular y Molecular, Fac.de Ciencias Biológicas, P.Universidad Católica de Chile.*

La distrofia miotónica (DM) y la miastenia gravis son patologías de relativa frecuencia en la práctica neurológica, sin embargo su asociación ha sido reportada aisladamente en la literatura. **Objetivos:** Presentar un caso de esta asociación, destacando forma de presentación, clínica y exámenes de laboratorio y evolución. **Caso clínico:** Mujer de 20 años, sin antecedentes familiares conocidos inicia a los 11 años fatigabilidad, debilidad muscular de extremidades superiores, fluctuante durante el día y variable de un día a otro. A los 14 años se objetiva: ptosis sin oftalmoparesia, voz nasal, debilidad facial, de cuello y de extremidades superiores. Test de Tensilón positivo. Test de estimulación repetitiva: positivo Anticuerpos antireceptor de Acetilcolina: positivos, AchR binding antibody 9.9 (VN <0.8 nmol/L). Se inicia tratamiento anticolinesterásico con disminución progresiva de síntomas, manteniéndose oligosintomática con mínima dosis de fármacos durante 5 años. Reevaluada en 2000 por dificultad para relajar las manos, se constata



miotonía de acción y percusión. Se examina a la familia comprobándose varios miembros con clínica de DM oligosintomáticos no diagnosticados hasta ese momento. EMG evidencia miotonía. Se realiza estudio genético a la familia buscando expansión de tripletes en el gen DMPK.

### Conclusiones

Asociación de estas dos patologías si bien rara, ha sido descrita previamente en la literatura. En nuestro caso destacan los síntomas miasténicos como elementos predominantes, la poca relevancia asignada a los síntomas de DM tanto en la paciente como en la familia, y el aporte de los estudios de laboratorio específicos para ambas patologías. (Financiado por DIPUC 2742-013).

### NP3

#### **DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL. Características clínicas, electrofisiológicas, de neuroimágenes y neuropatológicas en 3 niños.**

*Troncoso, M.; Goebel, H.; Troncoso, L.; Santander, P.; Kleinstuber, K.; Coria, C.; León, D.; Mercado, V.*

*Servicio Neurología Infantil Hospital Clínico San Borja Arriarán. Universitätsklinikum Mainz Alemania. Hospital Higuera, Talcahuano. Hospital de Chillán.*

### Introducción

La distrofia neuroaxonal infantil (DNAI), corresponde a una encefalopatía neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva cuyas manifestaciones se inician en el primer o segundo año de vida. El defecto genético aún no se conoce, por lo que en la actualidad su diagnóstico sólo es posible con estudio neuropatológico. Algunas formas clínicas se han visto asociadas a deficiencia de alfa N acetilgalactosaminidasa.

### Objetivo

Presentar 3 niños no relacionados en quienes se confirmó la sospecha clínica de DNAI con estudio de microscopía electrónica de piel.

### Casos

Se trata de 2 hombres y una mujer (edad actual:

6, 10, 4 años). Todos ellos fueron niños normales hasta los 8 meses en que comenzaron dos de ellos en forma lenta y progresiva, y uno en forma brusca, a perder sus habilidades adquiridas principalmente motoras, con hipotonía y debilidad generalizada, aparición de Babinski, atrofia papilar, nistagmus, uno de ellos macrocefalia.

El TAC cerebral y la RMN en todos ellos mostraron grados variables de atrofia cerebelosa. Las velocidades de conducción nerviosa sensitivo y motoras fueron normales, y la electromiografía mostró signos de compromiso de motoneurona. Los potenciales evocados mostraron latencias centrales prolongadas. Electroretinograma normal. Se hizo estudio morfológico de piel con microscopía electrónica observándose en todos ellos hallazgos ultraestructurales en fibras nerviosas concordantes con la impresión clínica.

### Comentario

Siendo una patología rara, frente a la sospecha es necesario su diagnóstico por implicaciones pronósticas y genéticas.

### NP4

#### **DEFICIENCIA DE LA PROTEINA TRANSPORTADORA DE GLUCOSA TIPO1 Y DIETA CETOGENICA.**

*Cornejo, V.; Raimann, E.*

*Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos INTA*

La deficiencia de la proteína transportadora de glucosa tipo 1 (GLUT1) es un error innato del transporte de glucosa cerebral. Presentan convulsiones, tono anormal, retardo del desarrollo psicomotor, microcefalia e hipoglicorraquia.

### Caso D.S.K.

PN: 3.450 g, TN: 49.5cm, Cc: 35.2 cm, lactancia materna hasta los 5 meses y fórmula infantil. Inicia convulsiones a las 6 semanas de vida, incrementándose a 20 mioclonias/día. Se trata con AV, FNB y CBZ sin respuesta. Se realizan exámenes: ác. láctico (N), ac. orgánicos (N), cuantificación de aa (N), acilcarnitinas (N), RNM: atrofia frontal-parietal moderada y aumento de espacios subaracnoideos, EEG anormal. A los 6 meses es evaluada en Boston, donde se detecta glucosa sérica de 84 mg/dl y en LCR



de 26 mg/dl, obteniéndose una razón de glucosa LCR/Suero de 0.31 y una captación de glucosa por eritrocito del 55,6%.

#### Diagnóstico

Defecto del Transportador de Glucosa Tipo 1. A los 7 meses inicia dieta cetogénica, desapareciendo las convulsiones. Actualmente tiene 15 meses, sin anticonvulsivantes, en dieta cetogénica 1:3 (9% prot, 11%HdC, 80%Lip), L-carnitina, ác. lipóico.

#### Exámenes

Ac. BOHbutirato de ayuno: 2.0 mM, post prandial: 3 a 4 mM, glucosa suero 83 mg/dl. Crecimiento ponderal: P/E y T/E en p75th y CC en p10th y DPSM limitrole. Se concluye que debería descartarse un defecto de GLUT1 en pacientes con epilepsia refractaria.

#### NP5

### TRATAMIENTO DE ENFERMEDAD DE MENKES CON COBRE HISTIDINA EN CHILE. PRESENTACION DE UN CASO CLINICO

*Cabello, JF; Valiente, A; Speisky, H; Jiménez, I. y Raimann, E.*  
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA).

#### Objetivo

Mostrar la implementación de la terapia con cobre histidina en un paciente con enfermedad de Menkes y su seguimiento.

#### Caso Clínico

Paciente de sexo masculino, con síndrome hipotónico y retraso en la adquisición de habilidades motoras desde los 3 meses de vida. En el examen físico de su primera consulta a los 3 meses y medio destacaba eutrófico, con pelo descolorido y frágil, descamación fina de piel, hipotonía axial y de extremidades. Visión microscópica del pelo: pili torti. Cupremia 30mg/dL (rango normal: 70-150), Ceruloplasmina 2mg/dL (rango normal: 20-40), niveles de catecolaminas confirman el diagnóstico bioquímico. La RNM de cerebro mostró mielinización normal, leve atrofia cortical y presencia de vasos elongados y tortuosos. Radiografías de huesos largos mostraron metáfisis anchas. A los 5 meses aparecen

espasmos infantiles sin hipsarritmia, que se controlan con fenobarbital. Se inició terapia con inyecciones de cobre histidina a una dosis de 200ug día a los 5 meses y medio de vida.

#### Resultados

A los 15 días de iniciada la terapia con cobre histidina se constataron niveles de ceruloplasmina de 18mg/dL y cupremia de 60mg/dL. Luego del mes los niveles se normalizaron. Sin evidencias de progresión ni regresión en su desarrollo psicomotor. No ha presentado evidencia de colecciones subdurales, infecciones urinarias ni fracturas óseas.

#### Conclusión

Demostamos la factibilidad de ofrecer un tratamiento a la familia de un paciente con Enfermedad de Menkes con aparente buena respuesta clínica.

#### NP6

### ANOREXIA NERVIOSA COMO FORMA DE PRESENTACION DE UNA ENCEFALOPATIA MITOCONDRIAL CON ACIDOSIS LACTICA Y STROKE-LIKE (MELAS)

*Millar, A.; Kleinsteuber, K.; Parra, P.; López, I.; Troncoso, M.; Troncoso, L.; Miller, P.*  
S.Neuropsiquiatría Infantil H. San Borja Arriarán, Santiago, Chile.  
Clínica INDISA

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de trastornos cuyos fenotipos clínicos son variables.

#### Objetivo

Dar a conocer un caso de MELAS, destacando la cronicidad de sus manifestaciones y su carácter multisistémico.

#### Caso Clínico

Mujer de 17 años sin antecedentes mórbidos familiares ni personales inicia a los 7 años anorexia, con vómitos episódicos. Evoluciona con compromiso pondoestatural severo, planteándose a los 11 años Anorexia Nerviosa y Talla baja familiar. El 14.03.2001 inicia cefalea, vómitos, amaurosis, convulsiones y compromiso de conciencia permaneciendo en estado crítico por más de 1 mes. Al examen destaca desnu-