

BOLETIN

SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

AÑO 15 - Nº 1 - SEPTIEMBRE - 2004

ISSN 0717-1331



DIRECTORIO 2003 - 2004

Presidente: Dra. Virginia Böhme K.
Vicepresidente: Dra. Isabel López
Secretaria General: Dra. Maritza Carvajal G.
Tesorera: Dra. Ma. Alicia Espinoza A.
Directores: Dra. M. Angeles Avaria B.
Dr. Jorge Förster M.
Dra. Marcela Larraguibel Q.
Dra. Cecilia Ruiz C.
Dra. Begoña Sagasti A.
Dra. Viviana Venegas S.

Past-President: Dr. Tomás Mesa L.

Secretarias: Sra. Carolina Martínez S.
Sra. Muriel Lizana A.

INTEGRANTES COMITE EDITORIAL

Directora del Boletín:

Dra. Freya Fernández K.

Director Asociado Psiquiatría:

Dr. Ricardo García S.

Director Asociado Neurología:

Dra. Isabel López S.

Comité Editorial:

Dr. Carlos Almonte V. (Santiago)
Dra. Claudia Amarales O. (Punta Arenas)
Dr. Cristian Amézquita G. (Concepción)
Dra. María Eliana Birke L. (Antofagasta)
Dra. Verónica Burón K. (Santiago)
Dr. Manuel Campos P. (Santiago)
Dra. Marta Colombo C. (Viña del Mar)
Dra. Perla David G. (Santiago)
Dra. Flora De La Barra Mc. (Santiago)
Flgo. Marcelo Díaz M. (Santiago)
Dra. Alicia Espinoza A. (Santiago)
Dra. Marcela Larraguibel Q. (Santiago)
Dr. Pedro Menéndez G. (Santiago)
Dr. Tomás Mesa L. (Santiago)
Dra. Emilia Monsalves S. (La Serena)
Dr. Hernán Montenegro A. (Santiago)
Dr. Fernando Novoa S. (Viña del Mar)
Dr. Fernando Pinto L. (Coyhaique)
Dra. Begoña Sagasti A. (Santiago)
Ps. Gabriela Sepúlveda R. (Santiago)
Dra. Ledia Troncoso A. (Santiago)
Dr. Mario Valdivia P. (Concepción)
Dr. Julio Volenski B. (Iquique)

Asesora Resúmenes en Inglés:

Dra. M. Angeles Avaria B. (Santiago)

Esmeralda 678, 2º Piso Interior, Fono Fax: 632.0884, e.mail: sopnia@terra.cl
Página web: www.sopnia.com Santiago - Chile

Diseño: Juan Silva / 635 2053 / jusilva2@terra.cl

BOLETIN SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA

AÑO 15 - Nº 1 - SEPTIEMBRE 2004

ISSN 0717-1331

CONTENIDOS

	Página
EDITORIAL	3
TRABAJOS ORIGINALES	
• Epidemia de meningitis meningocócica en el año 1993. Estudio colaborativo en la evaluación de secuelas neurológicas 6 meses y 6 años <i>Drs. Tomás Mesa, Pascuala Ortúzar, Carlos Acevedo, Perla David, Ricardo Erazo, Juan Carlos Faúndez, Jorge Förster, Ledia Troncoso, Iris Delgado</i>	5
• Síndrome de Rett <i>Dr. Juan Francisco Cabello A.</i>	14
• Recorridos en el continuum de los trastornos alimentarios en una muestra de adolescentes chilenos. <i>Drs. Dolly Figueroa, Patricia Cordella, P. Urrejola, I. Hodgson, Psic. C. Unger, P. Lizana V. Pique, C. San Martín</i>	28
• Terapia electroconvulsiva (TEC) en psiquiatría infanto juvenil: Experiencia en una Clínica privada. <i>Drs. Cecilia Ruiz, Virginia Boehme, Armando Nader</i>	40
REVISION DE TEMAS	
• Trastornos del lenguaje y síndrome de déficit atencional <i>Flga. Angélica Cunazza</i>	48
CASOS CLINICOS	
• Dermatotilomania <i>Drs. Juan Carlos Martínez, Claudia González</i>	53
REUNIONES Y CONGRESOS	59
GRUPOS DE DESARROLLO	59
NOTICIAS	63
SUGERENCIAS PARA LAS CONTRIBUCIONES	64

Editorial

LA FILOSOFIA WEB Y LA SERENDIPIA

Para que un país sea competitivo se supone que alguien está invirtiendo en investigación. En el nuestro la inversión en investigación médica es aún bastante marginal. Pero si en vez de lamentarnos partimos del primer concepto, el término competitividad, cuya raíz latina quiere decir: “concurrir con los pares a un lugar”, podemos llegar a ver las cosas de otra manera. Concurrir con los pares, ir con los colegas, a ese otro sitio donde las cosas se dan, puede ser un buen camino para escapar a la falta de estímulo. Estoy de acuerdo que el concepto de competir fue construido a partir de metáforas, pero lo que aquí nos interesa es buscar la manera de aproximarnos a ver de más cerca cómo se hace ciencia, cómo va el día a día, dónde aprender, cómo discernir, y por qué no, cómo investigar desde otro punto de vista. En mi concepto, **la competitividad debe rescatar el saber de todos y no necesariamente estar dentro.**

Resulta que nos vemos abocados desde hace una decena de años a aprender a navegar desde tierra firme. En somnolientas jornadas después de un largo día de trabajo, aprendemos, nos zambullimos en la Red y de paso nos especializamos en una nueva virología y ahora una suerte de parasitología loca de warms para la que cuesta defenderse. Estamos adquiriendo en menor o mayor medida el uso de esta nueva herramienta que es la web. Hace aproximadamente nueve años, nacen los sitios ligados a las sociedades científicas. Hace unos siete alguna editorial se las juega a poner en el cyber espacio lo que hasta ayer costaba conseguir, textos completos, libros de resúmenes al mismo tiempo que el congreso, las publicaciones de nuevos genes, los múltiples diálogos, foros, simposios, seminarios. El tiempo del conocimiento se abrevia bajo la impronta de estar al día es estar ya, ahora. Con un mísero click lo que está en japonés lo ponemos en tres coma cinco segundos en español. Puede parecer una locura, mas según Lancet, un médico clínico utiliza entre 4 y 14 horas semanales de su

tiempo en la internet médica. Un becado o un investigador, más. En USA, Francia e Inglaterra, los conocimientos de pregrado en medicina provienen en un 49% de la web.

Nosotros estamos metidos en desarrollar en la SOPNIA una página, **www.sopnia.com** un poco sin saber para qué. Nos embalamos en que se vaya desarrollando para que sirva a los especialistas. Más que una intuición un darse cuenta. El directorio anterior, ya tuvo la idea. Tenemos hace dos años una página que ya está viviendo su segunda etapa con este directorio. Esta vez lo hacemos bajo el auspicio visionario de Pfizer, y recurrimos a una empresa seria que cuenta con periodistas, diseñadores, editores que nos ayudan y asesoran. Lo hacemos buscando una filosofía web y manteniendo la independencia de la sociedad.

Encontrarán ustedes que la mayor parte de los desarrolladores de la Red poseen un conocimiento técnico excepcional, particularmente para llenarnos la pantalla de banners publicitarios y para que se nos abran pantallas con ofertones. Gráficos y animación amigable que desvirtúa lo que buscamos. Nos preguntamos cada tanto en esa navegación ¿para qué sirve? Les aseguro que no tenemos aún la respuesta pero lo que ocurre es que cada sitio opera para un segmento y para ello precisa ser único en estructura y control. El foco, a nuestro juicio, debe ponerse en la simplicidad y en la modulación. Simplificación o sea la clave de distribuir sistemas fáciles de entender. Pensamos que la página debe reunir criterios de simplicidad, estabilidad y reposición oportuna. Una suerte de trabajo de la glía, que permite que el conocimiento se mueva rápido, demasiado rápido. Sabemos también que la causa de que un corredor mediano o lento abandone una carrera es que el que la lidera corra a perderse. Demasiado impredeciblemente tal vez. Si la carrera sacrifica siempre a los corredores más lentos, la carrera no estará bien. Una buena página web debiera correr a la velocidad de éstos para mantener su vigencia. Al fin, la parsimonia nos permite detenernos a

reflexionar. Empezamos por los links más clásicos, las sociedades cercanas, las revistas más conocidas, tratamos de satisfacer todas las tendencias. Una de las cosas que hacemos es incorporar al Boletín de la Sopnia que usted tiene en sus manos y lo lanzamos al mundo por el cyber espacio. Pasamos de tener unos cientos de ejemplares a un número creciente e indefinido. Las visitas crecen exponencialmente. Esto cuadra con la iniciativa de este directorio de jerarquizar el Boletín y llevar a indexarlo, convirtiéndolo en una revista con dignidad científica mayor y universal (porque digno siempre ha sido). Entonces nos damos cuenta que estamos pensando más en grande. La misma visión en la revista que en la página. Lo mismo ocurre con los planes de educación continua y con los pasos que van dando los grupos, los equipos en los hospitales públicos, los equipos docentes en las universidades.

La competitividad, concurrir con los pares a otro lugar, se hace entonces palpable. Se oye a los corredores tratando de ganar. Como decíamos al principio, sin saberlo todavía, propendemos a ayudar a llevarnos, a rescatar el saber de todos.

Ahora bien, ¿Qué es la serendipia?

El siguiente paso de la búsqueda de información en la Red será a través de fenómenos de "serendipia", es decir, provocados deliberadamente. Este fenómeno se basa en la facultad extraordinaria que tienen algunas personas para encontrar la información adecuada sin haberla buscado. Según dos expertos franceses, Olivier Ertzscheid y Gabriel Gallezot, esta capacidad puede ser formalizada y trasladada luego a Internet. Estos investigadores consideran a esta "ciencia inesperada" el nuevo paradigma para la obtención de información. La "serendipia" es un concepto nuevo que refleja un fenómeno

corriente en el campo del conocimiento. Según Gallezot, la 'serendipia' puede definirse como la "condición del descubrimiento que se realiza gracias a una combinación de accidente". Es aquella que proviene de lo azaroso. Abro el Smith y me encuentro con la fotografía del síndrome tal que en todo se parece al niño que vimos ayer. En buenas cuentas, hay personas que son capaces de elaborar el pensamiento de una manera espacial que se encuentra con aspectos de la Red que se transforman en criterios de tratamiento, o que abren a un estudiante adelantado la comprensión de un fenómeno complejo. La serendipia viene de antiguo. La realidad es que muchos de los descubrimientos científicos fueron el producto de golpes de que se consideraron de suerte, de resultados inesperados de los investigadores. Un ejemplo de serendipia es el descubrimiento de la penicilina, entre otros muchos. En Toulouse se lanza una cátedra informática para transformar en ley binaria este conocimiento. Ahora aparecen estos investigadores que auguran que un buen buscador en la Red es el que se suma a la capacidad serendípica que todos llevamos dentro. De modo que la **www.sopnia.com** puede ser en poco tiempo un modelo de esto. Que ni sepamos que vamos a ir a Concepción este año y descubramos apretando un botón del PC que el programa de un Congreso que nos interesa está allí. Y que también podemos inscribirnos y enviar un resumen. Y luego encontremos que ofrecen un cargo de psiquiatra infanto juvenil en Curanilahue, o que hay una entrevista muy formal e interesante al profesor Ricardo García sobre depresión infantil. La página está y de la mano de ustedes tendrá que crecer como todo lo bien sembrado. No los voy a invitar a visitarla. Podría asaltarles e injertarse el serendipiador de turno. ¡No lo hagan!

Dr. Pedro Menéndez

Epidemia de Meningitis Meningocócica en el año 1993: Estudio Colaborativo en la Evaluación de Secuelas Neurológicas 6 meses y 6 años después

Mesa L., Tomás (1); Ortúzar G., Pascuala (2); Acevedo S., Carlos (3); David G., Perla (4); Erazo T., Ricardo (5); Faúndez C., Juan Carlos (6); Foester M., Jorge (7); Troncoso A., Ledía (8); Delgado B., Iris (9).

(1) Departamento de Pediatría. Unidad de Neurología Infantil. Pontificia U. Católica de Chile.
(2) Departamento de Pediatría. Pontificia Universidad Católica de Chile, (3) Hospital San Juan de Dios, (4) Hospital Ezequiel González Cortés, (5) Hospital Calvo Mackenna, (6) Hospital Roberto del Río, (7) Hospital Sótero Del Río, (8) Hospital Clínico San Borja Arriarán, (9) Servicio Nacional de Salud.

Introducción

La enfermedad meningocócica es hoy en día una causa importante de morbilidad y mortalidad a nivel mundial. Se describe en general una tasa de letalidad de un 5% a 10%, específicamente 7,5% para meningitis por *Neisseria meningitidis* incluso en países desarrollados. Los pacientes que superan la etapa aguda, tienen en general buen pronóstico, sin embargo, se ha demostrado un porcentaje importante de secuelas neurológicas (10-20%)(2,11,15), que incluyen hipoacusia, Retraso del Desarrollo Psicomotor (RDSM), convulsiones postmeningitis, déficit motores, siendo la más frecuente el compromiso auditivo (7-15%)(3, 7,12).

Con el uso de antibióticos, la mejor educación de la población, el manejo precoz de la meningitis bacteriana y la vacunación contra *Hemophilus influenzae*, la incidencia de secuelas ha descendido desde aproximadamente un 50% a un 16%. Al incluir complicaciones neurológicas denominadas menores, tales como hipoacusia, trastornos de conducta y alteraciones del aprendizaje, estas cifras aumentan alcanzando un 30% (12). En general, se ha visto que un peor pronóstico funcional posterior se correlaciona con la gravedad de la enfermedad aguda, la precocidad del compromiso neurológico y la identidad del patógeno.

Se dice en general, que la *Neisseria meningitidis* es el germen que menos porcentaje de complicaciones produce, sin embargo, dado que es el patógeno más frecuente de meningitis en

la población infantil, en términos absolutos es responsable de numerosos secuelas.

El año 1993, Chile presentó una epidemia de meningitis meningocócica, elevando las tasas de incidencia de 3.8 a 4.2 /100.000 habitantes. Mediante un estudio colaborativo de diferentes zonas de salud de la Región Metropolitana (RM), se decidió realizar un seguimiento neurológico prospectivo para identificar secuelas a corto y largo plazo, específicamente las características de la población afectada por esta epidemia y evaluar la incidencia y tipos de secuelas neurológicas que presentaron dichos pacientes después de un período de 6 meses y luego de 6 años.

Sujetos, materiales y métodos

La cepa epidémica de meningitis en Chile en 1993, fue el Meningococo grupo B CH539, B:15:P1.3. Ese año, en Santiago, se encontró un aumento en la incidencia de meningitis de 3,8 a 5,9 por 100,000 habitantes. En la RM el total de casos fue de 328, identificados según hemocultivo, cultivo de líquido cefalorraquídeo (LCR), LCR alterado con diplococos gram negativos, latex positivo a meningococo o un claro nexo epidemiológico. En ese contexto se realizó un análisis descriptivo, prospectivo y longitudinal de la población infantil afectada por enfermedad meningocócica.

De los 328 casos señalados, 137 pacientes correspondían a menores de 20 años. Estos pacientes fueron sometidos a una evaluación

neuropediátrica, con un examen físico completo y estandarizado, seis meses después del diagnóstico de la enfermedad. En forma concomitante se analizó el compromiso auditivo por otorrinolaringólogo en 241 pacientes, de los cuales 123 correspondieron a la población evaluada neurológicamente (123/137). Esta evaluación consistió en un examen clínico básico, audiometría (61/123) y/o potenciales evocados de tronco (63/123) según criterio del especialista.

En 232 casos se realizó una evaluación psicométrica, para medir su coeficiente intelectual (CI). En menores de 3 años se usó el test de Bayley II (Escala de Desarrollo de Bayley para el Lactante II); entre los 3 y 6,5 años, WISP-R (Escala de Inteligencia de Wechsler para Preescolares Revisadas) abreviado, con las subpruebas de Información, Completación, Aritmética y Cuadrados, evaluado con normas para población americana. Entre los 6,5 y 16 años se utilizó la prueba WISC-R (Escala de Inteligencia de Wechsler para Escolares Revisada) abreviada, con las subpruebas de Semejanzas, Vocabulario, Cubos y Ordenación, evaluado con normas chilenas estandarizadas en 1980. En los pacientes mayores de 16 años se utilizó el test de Wais (Escala de Inteligencia de Wechsler para Adultos) abreviada, con las subpruebas de Semejanzas, Vocabulario, Ordenación y Cubos, evaluado con normas americanas.

CI sobre 90 puntos se consideraron normales, puntajes de 80 - 89 puntos se tabularon como normal lento, de 70 - 79 puntos se consideraron limítrofes y aquellos con un puntaje menor a 70 se denominó retardo mental. Se consideró alterado todo CI menor a una desviación estándar del promedio (CI < 84 puntos).

Se estableció como secuela neurológica a toda alteración en el examen neurológico y/o otorrinolaringológico que pudiera ser atribuible a la enfermedad meningocócica. No se consideró como tal aquellos trastornos aislados como miopía, dislalia, hiperactividad o alteraciones neurológicas de manifestación previa al momento de la enfermedad. Aquellos pacientes que presentaron alteraciones en el examen neurológico, otorrinológico o psicológico fueron

reevaluados a los 6 años.

Los hallazgos del examen neurológico fueron registrados y tabulados en una ficha especial diseñada para estos efectos. La información fue recopilada mediante la revisión sistemática de las fichas, la cual se analizó en forma estadística y comparativa en el programa de computación Excel 7.0, utilizando el valor p de significación estadística para la comparación de grupos.

Resultados

Características demográficas de la población

Los resultados mostraron que el mayor porcentaje de casos identificados provenía del área sur (35%, n=48). La edad promedio de la muestra fue de $4,7 \pm 4,0$ años. El porcentaje de casos masculinos fue de 55,5% (n= 76), con un promedio de edad de $4,8 \pm 4,2$ años. Los casos femeninos representaron el 44,5% (n= 61) del total, con un promedio de edad de $4,7 \pm 3,8$ años, sin diferencias estadísticamente significativas entre ambos géneros. El mayor porcentaje de pacientes (35%, n=48) se concentró en el grupo etéreo de 2-6 años, seguido por los grupos de 1-2 y 6-12 años, con un 24,1% y 25,5% respectivamente (tabla 1).

La tasa de letalidad en el grupo total para la enfermedad meningocócica fue de un 7,3% (n=24).

Evaluación neurológica a los 6 meses

Al cabo de este período se encontró que el porcentaje de pacientes con secuelas fue de 19,7% (n=27), con un promedio de edad de $3,3 \pm 2,4$ años, la cual fue menor en forma estadísticamente significativa a la del grupo sin secuelas ($5,0 \pm 4,2$ años) con $p < 0,01$. En cuanto a la distribución por grupo etéreo, se obtuvo una diferencia significativa en el grupo de 1-2 años, encontrándose un mayor número de pacientes con secuelas en este grupo (40,7%, n=11) que en el grupo sin secuelas (20%, n=22). No hubo diferencias significativas al comparar otros grupos etéreos, género o área de residencia en la RM.

De los pacientes que presentaron alteraciones

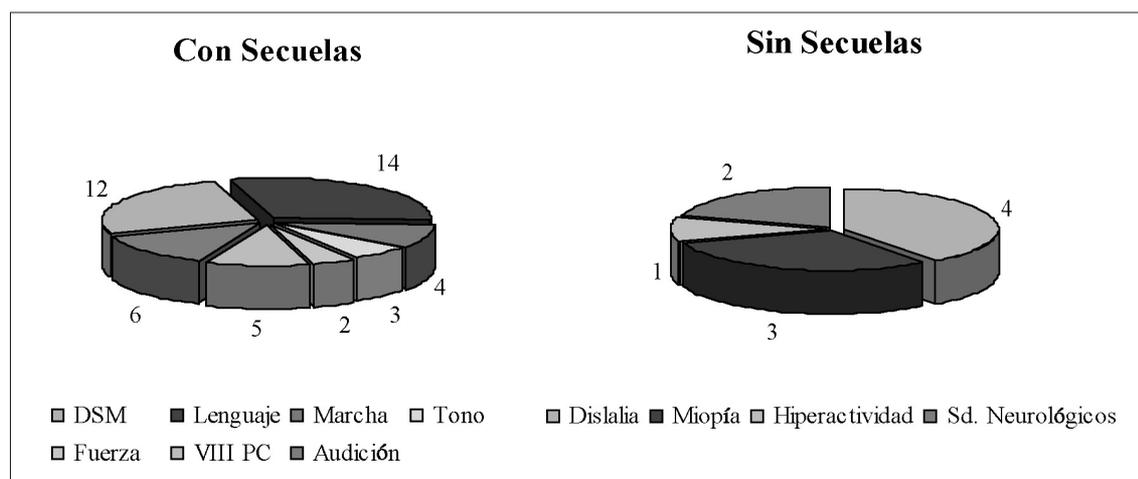
Tabla 1.
Características demográficas

	<i>Masculino Femenino</i>							<i>Promedio</i>	<i>Total</i>
			<i>< 1a</i>	<i>1-2 a</i>	<i>2-6 a</i>	<i>6-12 a</i>	<i>> 12a</i>		
Total	76	61	10	33	60	22	12	4.7 a	137
	55.5%	44.5%	7.3%	24.1%	43.8%	16.1%	8.8%		100.0%
Sin secuelas	61	49	9	22	49	18	12	5.0 a	110
	44.5%	35.8%	6.6%	16.1%	35.8%	13.1%	8.8%		80.3%
Con secuelas	15	12	1	11	11	4	0	3.3 a	27
	10.9%	8.8%	0.7%	8.0%	8.0%	2.9%	0.0%		19.7%

al examen neurológico (n=27), un 44,4% (n=12) tuvieron compromiso del desarrollo psicomotor (DSM); 51,9% (n=14) alteración del lenguaje; 14,8% (n=4) alteración de la marcha; 11,1%

(n=3) alteración del tono y 7,4% (n=2) disminución de fuerza. Las alteraciones al examen neurológico están detalladas en la figura 1.

Figura 1.
Alteraciones evidenciadas en el examen neurológico según presencia de secuelas



Dentro de las alteraciones del DSM, un 83,3% (n=10) tuvo compromiso del lenguaje; 41,7% (n=5) compromiso social; 33,3% (n=4) alteración motora y un 25,0% (n=3) compromiso de la coordinación. Al evaluar lenguaje se demostró 78,6% (n=11) con compromiso expresivo y un 28,6% (n=4) con dislalia. Un 22,2% (n=6) tuvo compromiso de la audición y del VIII par craneano.

El 5,8% (n=14) de la población examinada por otorrino mostró hipoacusia. De estos 69,2%

(n=9) presentó compromiso unilateral sin preferencia por lado.

Hubo alteraciones del CI en un 29,2%, siendo 19/120 en rango limítrofe y 5/120 en rango de retardo mental.

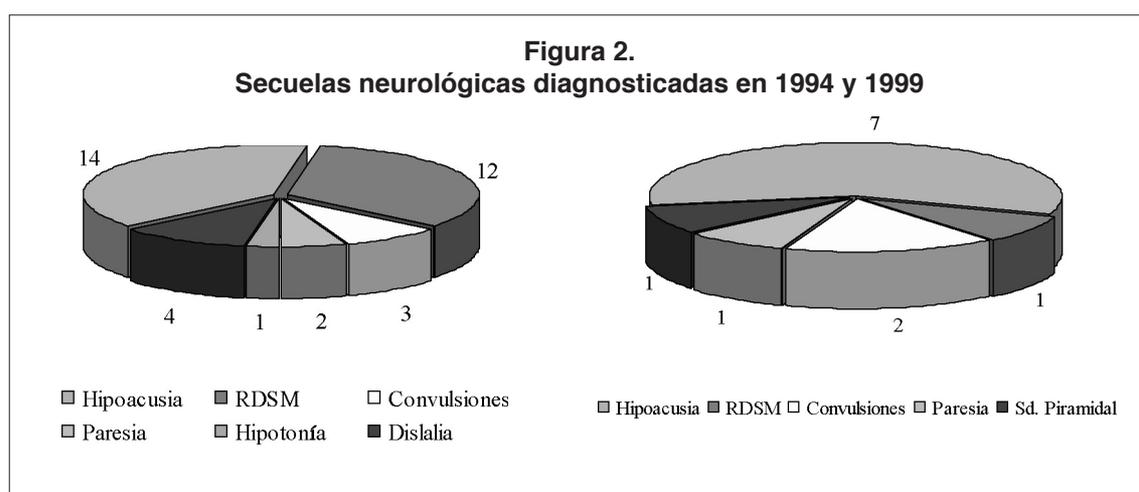
Análisis del examen neurológico de pacientes sin secuelas en 1994

Del total de pacientes estudiados que padecieron meningitis meningocócica, el 80,2%

(n=110) evolucionó sin secuelas tanto al examen neurológico como otorrinolaringológico. Estos pacientes evidenciaron las siguientes antecedentes neurológicos previos (10/110), los que no se consideraron secundarios a la enfermedad meningocócica: dislalia (4/10); miopía (3/10); hiperactividad (1/10) y en dos casos manifestaciones diversas secundarias a enfermedades generalizadas (síndrome de Down e hidrocefalia congénita).

Análisis de los pacientes con secuelas neurológicas en 1994

De 27 pacientes con secuelas (Figura 2), un 51,8% (n=14) demostró hipoacusia en el examen otorrinolaringológico. Hubo RDSM en el 44,4% (n=12) de los casos. En 1 paciente se presentaron ambas secuelas (3,7%). Se identificaron otras secuelas menos frecuentes, tales como convulsiones post-meningitis, paresia e hipotonía, con una prevalencia de 11,1% (n=3), 7,4% (n=2) y 3,4% (n=1) respectivamente.



Reevaluación a los 6 años

En 1999 se reexaminaron 19 de los 27 pacientes (70,4%) identificados con secuelas en 1994. De los 12 pacientes con RDSM, se logró reevaluar a 4. En tan sólo 1 caso se mantuvo el diagnóstico de RDSM. De los 3 pacientes con cuadros convulsivos post-meningitis, se reevaluó a 2 de ellos. Uno persistía con convulsiones periódicas

en tratamiento y el otro se encontraba asintomático, sin medicación. De los 2 pacientes con paresia, se reevaluó a 1 de ellos, el cual no presentaba alteración al examen físico. Como hallazgo se encontró un síndrome piramidal en un paciente con antecedente de RDSM y un cuadro convulsivo en otro con un RDSM grave (tabla 2).

Tabla 2. Evaluación otorrinolaringológica en 1994 y 1999

	1993		1999	
Normal	110	89.4%	5	55.6%
Unilateral	9	69.2%	1	25.0%
Derecha	4		1	
Izquierda	5		0	
Bilateral	4	30.8%	3	75.0%
Subtotal	13	10.6%	4	44.4%
Total	123		9	

De los 14 pacientes con hipoacusia previa se pudo reevaluar a 9 de ellos. Se encontró déficit auditivo en 4 casos (5 obtuvieron evaluación normal) y de ellos, 3 tenían compromiso bilateral y tan sólo 1 compromiso unilateral. De los 5 pacientes sin alteración, 4 de ellos habían tenido compromiso unilateral en 1994 y sólo 1

compromiso bilateral (tabla 2).

Se reevaluó psicométricamente a 25 de los 35 pacientes que habían obtenido un CI menor a 84 puntos en 1994. De ellos, 11 obtuvieron sobre 110 puntos y 11 persistían alterados (tabla 3).

Tabla 3. Evaluación psicométrica en 1994 y 1999

CI	Puntos	1993		1999	
Normal	110-90	66	55.0%	10	40.0%
Normal-lento	80-89	30	25.0%	7	28.0%
Limítrofe	70-79	19	15.85	4	16.0%
Retardo mental	menor 70	5	4.2%	4	16.0%
Total		120		25	
Alterado	menor 84	35	29.1%	11	44.0%

Discusión

Mediante el presente estudio se pudo observar que hubo una distribución geográfica homogénea en la RM sin predominio estadísticamente significativo de alguna área en especial. Se vio una tendencia mayor en el área sur, lo que pudiera explicarse por la importante carga asistencial que le corresponde a esa zona. En relación con la distribución por grupo etáreo, la población se dispuso en forma de campana de Gauss, con un promedio de edad de $4,7 \pm 1.2$ años. La distribución por género no mostró diferencias significativas, predominando la población masculina (55,5%) lo que coincide con lo publicado sobre meningitis en la literatura(6,14). Esto demuestra que la *N. meningitidis* afectan proporcionalmente más a preescolares que a lactantes (12,14), a diferencia de la meningitis a *H. influenzae*.

La tasa de letalidad en el grupo estudiado fue de 7,3%, similar a la observada en países desarrollados, donde se alcanzan cifras entre un 5 y 10%, incluyendo todos los grupos de edad. Se supone que el porcentaje sería mayor si el cálculo se restringiera a casos de lactancia temprana o a los que presentan signos de endotoxemia en el momento del diagnóstico (3). Datos establecen que la mortalidad de las meningitis en países desarrollados como

Escocia (5) ha descendido de 11.9% entre los años 1946 a 1960, a 1.8% en el período 1971-1986. Esto reafirma que los resultados en nuestra población son comparables a lo publicado en la literatura debido probablemente a causas multifactoriales, entre las cuales destacan el mayor nivel educacional poblacional, mejor atención del equipo de salud, precocidad de consulta y virulencia de la cepa del microorganismo.

En la evaluación neurológica 6 meses después de la enfermedad, se observó que el promedio de edad fue menor en los pacientes que desarrollaron secuelas y que hubo un mayor número de niños con déficit neurológico en el grupo etáreo de 1 - 2 años, ambas diferencias estadísticamente significativas ($p < 0.05$). Destaca el hecho que el grupo etáreo que presentó mayor frecuencia de secuelas no correspondía al grupo con mayor frecuencia de esta enfermedad. Esto podría reflejar una mayor susceptibilidad de los lactantes a presentar secuelas neurológicas por cambios fisiopatológicos, (edema cerebral, alteración en la perfusión cerebral y daño secundario a sustancias neurotóxicas), hipótesis esgrimida por otros, quienes han recopilado datos sobre la evolución aguda de la enfermedad y su directa relación con el pronóstico (1).

De los pacientes que presentaron alteraciones en el examen neurológico (19,7%), destaca que casi la mitad de ellos presentó retraso del DSM y del lenguaje, y que el resto de las alteraciones fueron mucho menos frecuentes. En la población escolar de USA, un 1,7 % reciben educación especial para retardo mental, en Suecia un 0,4% tiene un retardo mental grave (13,18), lo que denota el RDSM una complicación específica, debido al compromiso encefálico difuso en las meningitis.

Dentro de los trastornos del DSM el área más afectada fue el lenguaje expresivo, lo que nos motiva a plantear la necesidad de evaluar este parámetro en forma más específica, dado los múltiples factores que podrían favorecer esta alteración, tales como aquellos de tipo sociales, período de convalecencia y falta de estímulo, hipoacusia o un RDSM global secundario a esta enfermedad. Con respecto a la dislalia como trastorno del lenguaje, se vio que estaba presente en ambos grupos, siendo más prevalente en el grupo con secuelas. Creemos que este hallazgo se puede explicar en parte por la alta incidencia de hipoacusia o tal vez por la alteración concomitante del lenguaje expresivo en estos pacientes.

Con relación a la totalidad de las secuelas neurológicas, la hipoacusia fue la más frecuente, correspondiendo al 51,8% (n=14) de ellas. En un porcentaje discretamente menor se encontró RDSM (44,4%, n=12) y un sólo paciente presentó ambas alteraciones. Esto es de especial interés, ya que se podría pensar que el RDSM podría ser explicado en parte por el compromiso auditivo, sin embargo se demostró la independencia de ambos eventos. Los otros déficits pesquisados tales como convulsiones, paresia e hipotonía, fueron significativamente menos frecuentes, lo cual coincide con lo publicado. Cabe destacar que la hipoacusia, a pesar de ser menos frecuente en relación con otros patógenos, es la de mayor incidencia dentro de las secuelas de nuestra serie. Mayatapek y cols. han comunicado que la sordera es más común en los pacientes con infección meningocócica del serogrupo Y, que en los pacientes del serogrupo B, que es el agente etiológico más frecuente en la mayor parte de los países desarrollados (17).

El porcentaje de hipoacusia en la evaluación otorrinológica fue de 10,6%, lo cual es concordante con lo descrito en la literatura (8, 12, 15, 20), y coincide en que es de predominio unilateral. Hay que destacar que el examen clínico neurológico sólo detectó un 4,3% de compromiso auditivo (6/137), de los cuales en sólo 1 caso se confirmó hipoacusia en forma objetiva. Se sabe que las pruebas auditivas corrientes solamente valoran un rango muy estrecho de frecuencias y pueden no ser suficientemente sensibles para captar grados de deficiencia auditivos pequeños pero importantes, especialmente en relación con las frecuencias superiores a 8 kHz.(22). Es por lo tanto imperativo realizar una evaluación formal, ya que la audición es vital para la adquisición del lenguaje, educación y desarrollo social, y cuenta con buena rehabilitación mientras se realice el diagnóstico en forma precoz.

De los pacientes que se reevaluaron otorrinológicamente (9/13), sólo 4 persistieron con algún déficit auditivo y de ellos 3 tenían compromiso bilateral, a diferencia de lo visto previamente. Esto es de especial interés, ya que podría postularse que aquellos pacientes con compromiso unilateral tendrían mejor pronóstico auditivo debido a una mayor reversibilidad de su trastorno en el tiempo.

Se pudo reevaluar a sólo el 70,4% de los pacientes al cabo de 6 años, lo que se debió principalmente a pérdida del seguimiento clínico. En cuanto a la evolución de los pacientes con convulsiones post-meningitis, se observó que hubo tanto recuperación, como mantención y aparición tardía de ellas, lo que es esperable y por otra parte pudiese estar explicado por el tamaño muestral. De un 4% a 8% de los sobrevivientes a meningitis bacteriana, quedan con un síndrome convulsivo (3). El único factor predictivo para la epilepsia es la aparición de una insuficiencia neurológica persistente después de la meningitis, indicando una lesión cerebral (3).

Las secuelas motoras tuvieron un comportamiento similar, con recuperación en un caso, y aparición tardía de un síndrome piramidal en otro paciente.

La evaluación psicométrica demostró compromiso significativo del CI en un 29.1% de los pacientes, lo que coincide con otros países en desarrollo, cuando evalúan estos aspectos en las meningitis en general. Salih y cols., describió en Sudán, que un 33% de los pacientes de su serie quedaban con secuelas neuropsicológicas (23). Considerado como grupo, los niños que han padecido meningitis puntúan por debajo de los niños controles en lo referente a las áreas principales de las funciones neuropsicológicas (12). El rendimiento verbal y las pruebas del cociente intelectual muestran valores inferiores a los controles, aunque dentro de los límites de la normalidad. La capacidad de lectura está disminuida y pueden haber sutiles diferencias en la coordinación visomotriz, memoria y habilidades de ejecución. Los pacientes tendrían problemas de integración de las informaciones auditivas verbales y visuales, ya sean espaciales o motrices, que provocan dificultades de aprendizaje y de comportamiento. Esto es más grave aún en los estratos socioeconómicos bajos (12).

Conclusiones

El hecho de que se tratase de una epidemia de meningitis por meningococo grupo B clonal, nos permitió realizar una evaluación neurológica prospectiva exclusiva a este patógeno. Se observó que tanto las características generales de nuestro universo, como la letalidad y la secuela de hipoacusia, coincidían con cifras de países desarrollados. Las secuelas fueron similares a lo descrito en otras poblaciones, independiente de la etiología bacteriana, pero acercándonos más a los países en vía de desarrollo en lo que respecta a las pruebas psicométricas, que miden intelecto y funciones neuropsicológicas.

Finalmente, concluimos que se debe enfatizar la importancia del seguimiento y control neurológico de los pacientes en el tiempo, ya que no sólo hay reversibilidad de los trastornos, sino además aparición de nuevas alteraciones. Entre estas últimas hay que considerar para futuros estudios, trastornos del aprendizaje, trastornos de conducta y la estrecha relación entre los eventos durante el cuadro agudo y el pronóstico a largo plazo.

En forma concomitante, se hace imperativo el descartar el compromiso auditivo mediante la evaluación otológica por especialista y exámenes específicos que certifiquen su ausencia.

Bibliografía

1. Ashwal S. Bacterial Meningitis in children: Pathophysiology and treatment. *Neurology* 1992; 42:739-48.
2. Aust G. Early and late damage to the auditory and vestibular area after meningitis in childhood and adolescence. *HNO* 1994; 42: 14-21.
3. Baraff LJ, Lee SI, et al. Outcomes of bacterial meningitis in children: a meta-analysis. *Pediatr Infect Dis J* 1993; 12: 389-94.
4. Berg S, Trollfors B, et al. Long term follow-up of children with bacterial meningitis with emphasis on behavioural characteristics. *Eur J Pediatr* 2002; 161: 330-336.
5. Carter PE, Barclay SM, et al. Changes in bacterial meningitis. *Arch Dis Child* 1990; 65: 495-498
6. Dagan R, Isaachson M, et al. Epidemiology of Pediatric meningitis caused by Hemophilus influenzae Type b, Streptococcus pneumoniae, and Neisseria meningitidis in Israel: A 3-Year Nationwide Prospective Study. *J Infect Dis* 1994; 169: 912-6.
7. Dawson JA, Wardle R. Detection and prevalence of hearing loss in a cohort of children following serogroup B, meningococcal infection 1983 - 1987. *Public Health* 1990; 104: 99- 102.
8. Dodge PR, Davis H, et al. Prospective evaluation of hearing impairment as sequelae of acute bacterial meningitis. *N Engl J Med* 1984; 311: 869-74.
9. Duclaux R, Sevin F, et al. Brainstem auditory evoked potentials following meningitis in children. *Brain Dev* 1993; 15: 340-5.
10. Fortnum H, Davis A. Hearing impairment in children after bacterial meningitis: incidence and resource implications. *Br J Audiol* 1993; 27: 43- 2.
11. Goldacre MJ. Acute bacterial meningitis in childhood: incidence and mortality in a defined population. *Lancet* 1976; 1: 28-31.
12. Grimwood K, Anderson V, et al. Adverse Outcome of Bacterial Meningitis in School-

- Age Survivors. *Pediatrics* 1995; 95: 646-656.
13. Gustavson K-H, et al. Severe mental retardation in a Swedish country. II Etiologic and pathogenetic aspects of children born 1959-1970. *Neuropadiatrie* 1977; 8: 293-304
 14. Juliet C, Rodríguez G, et al. Meningitis bacteriana en el niño: experiencia con 441 casos. *Rev Méd Chile* 1983; 111: 690-698.
 15. Koomen I, Grobbee DE, et al. Hearing loss at school age survivors of bacterial meningitis: assesment, incidence and prediction. *Pediatrics* 2003; 112 (5): 1049-1053.
 16. Koomen I, Grobbee DE, et al. Parental perception of educational, behavioural and general health problems in school-age survivors of bacterial meningitis. *Acta Pediatr* 2003.;92: 117-185.
 17. Mayatepek E, Grauer M, et al. Deafness, complement deficiencies and inmuno-globulin status in patients with meningococcal disease due to uncommon serogroups. *Pediatr Infect Dis J* 1993; 12: 808-811.
 18. McQueen PC, et al. Prevalence of major mental retardation and associated disabilities in the Canadian Maritime Provinces. *Am J Ment Defic* 1987; 91: 460-466.
 19. Ministerio de Salud, División Programas de Salud. Resumen Ejecutivo Enfermedad meningocócica 1993 a 1995. República de Chile, 1995.
 20. Naess A, Halstensen A, et al. Sequelae one year after meningococcal disease. *Acta Neurol Scand* 1994; 89: 139-142.
 21. Oostenbrink R, Maas M, et al. Sequelae after bacterial meningitis in childhood. *Scand J Infect Dis* 2002; 34:379-382.
 22. Riordan A, Thomson A, et al. Hearing assesment after meningitis and meningococcal disease. *Arc Dis Child* 1995; 72: 441-442
 23. Salih MA, Khaleefa OH, et al. Long-term sequelae of childhood acute bacterial meningitis in a developing country. A study from the Sudan. *Scan J Infect Dis* 1991; 23: 175-182
 24. Tappero JW, Lagos R, et al. Inmunogenicity of 2 Serogroup B Outer-Membrane Protein Meningococcal Vaccines. A Randomized Controlled Trial in Chile. *JAMA* 1999; 281: 1520 - 1527.

Síndrome de Rett

Dr. Juan Francisco Cabello A.

Hospital Carlos Van Buren

Introducción

Datos Generales

El Síndrome de Rett es un desorden neurológico progresivo que afecta casi exclusivamente a mujeres, en quienes constituye una importante causa genética de retardo mental.

En la cuarta edición del Manual Diagnóstico y Estadístico de Desórdenes Mentales (DSM IV), el Síndrome de Rett es considerado dentro del espectro autista, compartiendo características con el autismo clásico, el síndrome de Asperger y el trastorno desintegrativo (1).

Descrito por el Dr. Andreas Rett en 1966, no fue sino hasta 1988 cuando aparecen publicados los primeros criterios diagnósticos para este síndrome en un consenso del "Rett Diagnostic Criteria Work Group" (2). Desde entonces, importantes avances en la genética molecular han llevado a identificar una mutación de un gen específico que afecta a más del 80% de las niñas con la presentación más característica de este síndrome.

La publicación de casos clínicos en todo el mundo, ha llevado a calcular la frecuencia del Síndrome de Rett clásico en aproximadamente 1:10.000 a 1:15.000 recién nacidos vivos (3, 4). En pacientes institucionalizados con retardo mental, se ha planteado una frecuencia de hasta un 2.5% (5). Se han descrito casos aislados de Síndrome de Rett en pacientes de sexo masculino, en quienes es posible encontrar fenotipos clásicos similares a los presentados por niñas (6-9).

En 1984 se funda por iniciativa de padres norteamericanos la International Rett Syndrome Association (IRSA), la primera y hasta ahora más importante iniciativa de padres y profesionales para mejorar el entendimiento de esta condición.

Genética

El Síndrome de Rett se hereda de manera autosómico dominante. Aproximadamente el 99.5% de los casos son esporádicos, que resultan de una mutación de novo en el paciente con Síndrome de Rett o por herencia de la mutación causante de enfermedad desde un padre que tiene un mosaicismo somático o germinal.

En 1999 se publicó que el secuenciamiento bidireccional de la región codificadora del gen MECP2, detectaba mutaciones en aproximadamente el 80% de las pacientes con Síndrome de Rett clásico (10). Actualmente, este test está disponible clínicamente y para su uso comercial, usando secuenciamiento directo o a través de una combinación de cromatografía líquida de alto rendimiento (DHPLC) y análisis de secuenciamiento (11, 12). La frecuencia de polimorfismos encontrados en el gen es alto, por lo que se consideran mutaciones causantes de enfermedad a las que previamente han sido detectadas en pacientes con presentación típica, o bien, si es una mutación disruptiva de la función del gen.

Estudios de inactivación del cromosoma X no se ocupan rutinariamente, sólo en casos donde se sospecha que una madre asintomática pueda ser portadora de la mutación que afecta a su descendencia.

MECP2 es una proteína ligadora de DNA, particularmente abundante en el cerebro. Contiene un dominio unido a metil-CPG (MBD), un dominio de represión transcripcional (TRD) y un segmento final C-terminal. La pérdida de la función del MECP2 especialmente en neuronas diferenciadas postmitóticas, llevan a una desregulación de la expresión de genes con un efecto potencialmente dañino durante la maduración del sistema nervioso central (13).

El gen MECP2 comprende 4 exones, con su secuencia codificadora en los exones 2 y 4. Cerca de 185 mutaciones han sido reportadas en pacientes con Síndrome de Rett (14, 15).

Presentación Clínica

Las niñas afectadas son usualmente normales en el embarazo y el periodo de recién nacidos. Tienen un desarrollo psicomotor normal en los primeros 6-18 meses, aunque estudios retrospectivos han demostrado que la mayoría de estas niñas tenían una leve hipotonía en el período considerado asintomático. Se describen también como niñas con pobre succión o llanto débil, así como muy tranquilas. El crecimiento cefálico puede alterarse a los 3 meses y el tamaño del cerebro puede llegar a ser 30% más pequeño de lo normal. Las niñas detienen su desarrollo y comienzan a perder habilidades, con una regresión notable en habilidades motoras y el lenguaje. Una de las características que constituyen un sello clínico, es la pérdida de la propositividad de las manos y su reemplazo por movimientos estereotipados y repetitivos (16). Características adicionales incluyen conductas autistas, bruxismo, apneas o hiperventilación episódica, convulsiones, cambios vasomotores de extremidades, ataxia, apraxia, temblores y otros signos extrapiramidales. Luego de un período de regresión rápida, se sucede una estabilización, siendo la escoliosis, distonía y signos piramidales algunos elementos que aparecerán más tardíamente.

Las niñas con Síndrome de Rett suelen ser pequeñas, quizás secundariamente a la descoordinación oro faríngea y gastro esofágica que resultan en una pobre ingesta de alimentos (17). Dismotilidad intestinal, constipación y megacolon funcional son hallazgos comunes; en casos más extremos, impactación fecal, vólvulos e intususcepción pueden ocurrir (18). La disfunción de la vesícula biliar, incluyendo la presencia de cálculos, es un problema también significativo en estas pacientes.

Las convulsiones están presentes en el 50% de los casos, siendo las convulsiones tónico clónicas generalizadas y las convulsiones parcial complejas las más comunes (19). Manifestaciones adicionales de actividad epiléptica incluyen la presencia de desviación

cefálica u ocular, actividad clónica focal y/o apnea (20). Las convulsiones suelen aparecer cuando ya la progresión de los síntomas se ha estabilizado y habitualmente disminuyen en etapas más tardías.

La osteoporosis ocurre frecuentemente en niñas con Rett, lo que lleva también a una mayor tasa de fracturas (21).

La sobrevivencia habitualmente es hasta la edad adulta, pero la frecuencia de muerte no explicada es mayor que en la población general (22). Estos eventos de muerte súbita se han relacionado con la alta incidencia de intervalos QT largos, las anomalías de la onda T y la menor variabilidad en el ritmo cardíaco reportados en la literatura (23, 24).

Rett variante

Recientemente se han asociado mutaciones del gen MECP2 a fenotipos de autismo clásico, retardo mental o síndrome de Angelman.

Mutaciones del gen MECP2 se han identificado en mujeres con trastornos leves del aprendizaje e incluso en algunas sin signos clínicos evidentes (25, 26).

Síndrome de Rett en pacientes de sexo masculino

Hombres con el fenotipo de Rett han sido encontrados en concomitancia de cariotipos 47,XXY (6) y de mutaciones postcigóticas del gen MECP2 que resultan en mosaicismos.

Una revisión de 25 casos de pacientes de sexo masculino con mutaciones del gen MECP2 ha sido publicada recientemente (27). En este artículo, se propone una clasificación para síndrome de Rett en 4 presentaciones distintas: síndrome de Rett clásico; encefalopatía congénita; retardo mental con alteraciones asociadas; y el síndrome PPM-X (retardo mental, signos piramidales, psicosis y macro orquidismo).

Diagnóstico

- Clínico

Criterios diagnósticos

Los criterios diagnósticos fijados en 1998

incluyen criterios necesarios, criterios de soporte y criterios de exclusión. Pueden encontrarse en extenso en uno de los anexos a esta tesis (Anexo 1), pero pueden resumirse de la siguiente manera:

- Período prenatal y perinatal normal o aparentemente normal.
- Circunferencia craneana normal en el recién nacido.
- Desarrollo aparentemente normal hasta la edad de seis meses.
- Desaceleración del crecimiento cefálico que ocurra en cualquier momento entre los 3 y 48 meses.
- Pérdida de las habilidades manuales adquiridas y de la propositividad de las manos entre los 5 y 30 meses de vida, con un subsecuente desarrollo de movimientos estereotipados.
- Alteración severa del lenguaje expresivo y receptivo, junto a un severo retraso en el desarrollo psicomotor.
- Desarrollo de ataxia de la marcha y ataxia truncal entre los 12 y 48 meses.

Estos criterios tienen variadas limitaciones debido a la variabilidad clínica de este síndrome y a la existencia de formas atípicas, variantes o no clásicas de presentación.

El reconocimiento del primer defecto genético asociado a esta presentación clínica en 1999, llevo a reformular estos criterios diagnósticos el año 2002 (28) (Anexo 1). Mientras los criterios diagnósticos esenciales han sido mantenidos, los criterios revisados clarifican ambigüedades que pueden afectar su aplicación o implementación en estudios de correlación fenotipo-genotipo. El mismo grupo de expertos planea diseñar una escala de severidad que pueda ser aplicada universalmente.

El laboratorio bioquímico no es útil en el diagnóstico del síndrome de Rett debido a la ausencia de anormalidades consistentes. Aunque alteraciones en las aminas biogénicas y beta endorfinas del líquido cefalorraquídeo se han reportado, tampoco parecen ser hallazgos constantes (29).

Los hallazgos en el EEG no son exclusivos del

síndrome de Rett y pueden ser encontrados en otros pacientes con epilepsia.

- Molecular

El hallazgo de una alteración del gen MECP2 (locus Xq28), se usa para confirmar el diagnóstico en pacientes con Síndrome de Rett clásico. También establece el diagnóstico etiológico en pacientes con presentaciones atípicas o en miembros de sus familias.

El secuenciamiento bi-direccional de la región codificadora del gen MECP2 detecta mutaciones en aproximadamente el 80% de las pacientes con Síndrome de Rett típico. Actualmente, este test está disponible clínicamente y para su uso comercial, usando secuenciamiento directo o a través de una combinación de cromatografía líquida de alto rendimiento (DHPLC) y análisis de secuenciamiento. La frecuencia de polimorfismos encontrados en el gen es alto, por lo que se consideran mutaciones causantes de enfermedad a las que previamente han sido detectadas en pacientes con presentación típica, o bien, si es una mutación disruptiva de la función del gen.

Estudios de inactivación del cromosoma X no se ocupan rutinariamente, sólo en casos donde se sospecha que una madre asintomática pueda ser portadora de la mutación que afecta a su descendencia.

Diagnostico Diferencial Lipofuccinosis neuronal ceróidea infantil (Síndrome de Haltia-Santavuori)

Debe considerarse este diagnóstico en niños con pérdida de habilidades motoras y convulsiones, demencia y espasticidad. Estos niños presentan distrofia retiniana y ceguera, no observadas en el Síndrome de Rett. La rápida progresión de este síndrome, las características en el EEG y las imágenes del Sistema Nervioso Central permiten hacer la distinción entre ambos cuadros. El diagnóstico de la lipofuccinosis neuronal ceróidea infantil se basa en la microscopía electrónica en biopsia de tejidos, en el análisis de la actividad de la enzima palmitoil-protein tioesterasa (PPT1) o mutaciones en el gen CLN1.

Autismo

Pacientes con Rett son frecuentemente diagnosticadas como autistas. La presencia de microcefalia, convulsiones o xifoescoliosis debe orientar el diagnóstico hacia un síndrome de Rett. La presencia de mutaciones del gen MECP2 en pacientes con autismo clásico ha sido reportada, y no existe hasta hoy una diferenciación clínica entre estos grupos de pacientes.

Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman, en el que los pacientes presentan retardo mental, convulsiones, ataxia, estereotipias de manos y microcefalia al igual que los pacientes con Rett, debe diferenciarse especialmente por la ausencia de regresión en el desarrollo psicomotor. Las convulsiones suelen ser de más difícil manejo en pacientes con Síndrome de Angelman. El estudio molecular confirma el diagnóstico en el 90% de los pacientes con este síndrome.

Actualmente se recomienda practicar estudio de mutaciones del gen MECP2 en niñas y niños con espasticidad, retardo mental no especificado, hipotonía, espasmos infantiles o autismo.

Tratamiento

No existe un tratamiento conocido para mejorar el pronóstico neurológico de las pacientes con Síndrome de Rett. La L-carnitina se ha usado en un ensayo doble ciego, y aunque padres y cuidadores han reportado una mejoría en el estado general de las pacientes, no se han demostrado significativos cambios funcionales (30). La naltrexona se ha investigado como un antagonista opiáceo oral, debido a que se han observado elevaciones de opioides en el líquido cefalorraquídeo de pacientes con Rett. Sin embargo, aparte de haber disminuido las disritmias respiratorias y de tener ciertas propiedades sedativas, su eficacia es controversial (31).

El manejo actual se centra en la terapia de soporte y sintomática. La agitación ha demostrado responder a bajas dosis de risperidona y a inhibidores de la recaptación de serotonina. El hidrato de cloral, la difenhidramina y la melatonina también

colaboran en este propósito. La carbidopa/levodopa puede ser útil en el manejo de la rigidez, al igual que otros fármacos usados en el manejo de las distonías.

El manejo de la constipación y el reflujo gastroesofágico, no difiere del utilizado en otros pacientes pediátricos con síntomas neurológicos asociados.

Un manejo efectivo de las convulsiones puede colaborar de manera importante en la mejoría de la calidad de vida del paciente y su familia. La carbamazepina se ha sugerido como un fármaco de elección por colaborar en la mejoría de la atención (32).

La terapia física y ocupacional es importante para mantener la función y prevenir la escoliosis y deformidades. La comunicación aumentativa, la hipoterapia, la hidroterapia y la música terapia son aproximaciones utilizadas en este ámbito y habitualmente son beneficiosas (33).

La creación de instancias para que los pacientes con enfermedades de baja frecuencia se agrupen, les permite en primer lugar saber en sus familias que sus hijos "no son los únicos", saber de esfuerzos que otros padres de diferentes realidades sociales y económicas han realizado para ayudar a sus hijos, organizar iniciativas que les permitan difundir el conocimiento de la condición que los afecta, y en definitiva, mejorar su calidad de vida. Desde el punto de vista científico, la posibilidad de agrupar estos pacientes permite un mejor conocimiento de la enfermedad y de su realidad local al facilitar la publicación de esfuerzos colaborativos como el que se presenta en esta tesis, al agrupar largas series de casos, así como optar a nuevas terapias a través de estudios clínicos nacionales o internacionales.

Material y Métodos**Pacientes**

Se seleccionaron pacientes con el diagnóstico clínico de Síndrome de Rett en control en el Policlínico de Neurología del Hospital Carlos Van Buren. El criterio de inclusión fue la existencia del diagnóstico por parte del neurólogo tratante de un Síndrome de Rett.

Diseño del estudio

Se confeccionó una ficha o encuesta de ingreso con datos demográficos básicos y un resumen de los criterios diagnósticos, precisando la edad de aparición de cada uno de ellos (Anexo 2).

Las fichas fueron llenadas durante reuniones de pacientes, o bien, vía telefónica.

Estudio molecular

Se tomaron 6 muestras de sangre que fueron enviadas al Dr. Franco Laccone del Instituto de Genética Humana de la Universidad de Goettingen, Alemania. Las muestras fueron procesadas sin cargo para los pacientes. Una paciente tenía realizado el estudio molecular previamente (Children's National Medical Center, Washington, US).

Agrupación de pacientes

Se planteó formar a las familias una Agrupación de pacientes. Se contactó a un abogado para apoyar la constitución legal de esta Agrupación

Resultados**Características clínicas**

Se analizaron las características clínicas de las primeras ocho pacientes ingresadas a la Agrupación de Familias con Síndrome de Rett (Anexo 3; Tabla 1).

La edad promedio de diagnóstico fue de 30 meses (rango: 15-60 meses).

El retraso en el diagnóstico desde la aparición de los primeros síntomas fue en promedio 17.7 meses (Anexo 3; Gráfico 1). Dentro del grupo de 8 pacientes analizado, podemos establecer que 7 de ellas cumplen los criterios para ser consideradas Síndrome de Rett clásico. AO no cumple el criterio de enlentecimiento del perímetro cefálico, por lo que según los criterios diagnósticos de 1998 sería considerada una variante. El criterio revisado en el año 2002 acepta que esta característica no se cumpla para considerarla aún como una forma clásica. La paciente MA no cumple el mismo criterio

mayor que AO, pero tampoco 10 de 14 criterios de soporte establecidos en la encuesta de ingreso, por lo que será considerada como una forma variante.

El período de tiempo en que las niñas con fenotipo clásico (n=7) tuvieron un desarrollo normal fue en promedio de 13.1 meses (rango: 3-24 meses; n=7). El tiempo promedio en que aparecieron las estereotipias de manos en este mismo grupo de niñas fue de 20.7 meses (rango: 12-30 meses; n=7). Tres pacientes nunca caminaron, 2 de ellas aún caminan, y las dos pacientes que no caminan lo dejaron de hacer a los 18 meses (JMP) y 24 meses (FM).

Dentro de las características consideradas criterios de soporte en nuestra encuesta, las alteraciones de respiración, las alteraciones en el electroencefalograma, la espasticidad, la escoliosis, el bruxismo, los pies pequeños, la alteración del patrón de sueño, las extremidades frías, la disminución de movilidad progresiva con la edad y la constipación se presentaron en el 100% de los 7 casos con fenotipo clásico.

La epilepsia es una manifestación presente en 6 de estas 7 niñas. La edad promedio de aparición de la epilepsia fue de 39 meses (rango: 3-72 meses; n=6). Sólo FM no presenta crisis de epilepsia evidenciables clínicamente. Sin embargo, está en tratamiento con ácido valproico por presentar un electroencefalograma con descargas espiga-onda de 3cps concordantes con una epilepsia de ausencia.

Estudio molecular

De las 6 muestras enviadas, se obtuvieron mutaciones en el gen del MECP2 en 4 de ellas. En la paciente considerada como una forma variante (MA) no se encontró mutación del gen MECP2. En la paciente MVM se encontró un cambio de nucleótidos interpretado como un polimorfismo, confirmado luego de consultar a una base de datos de mutaciones del gen MECP2 (35) (Anexo 3; Tabla 2).

Tabla 1: Características demográficas y clínicas de pacientes con Síndrome de Rett (fechas: día/mes/año; m=meses; NC=nunca caminó).

PACIENTE	CS	MVM	FM	JMP	AO	MA	JM	TM
Fecha nacimiento	26/07/91	02/01/95	29/08/95	29/12/95	27/09/85	10/03/92	09/03/98	18/07/92
Edad al diagnóstico	20m	60m	16m	20m	42m	34m	15m	36m
Periodo DSM normal	Si (19m)	Si (3m)	Si (14m)	Si (18m)	Si (24m)	Si (24m)	Si (11m)	Si (14m)
Enlentecimiento cc	Si	Si	Si	Si	No	No	Si	Si
Alt. lenguaje expresivo	Si (15m)	Si	Si	Si (17m)	Si (30m)	Si (6m)	Si (12m)	Si (18m)
Estereotipias de manos	Si (17m)	Si (12m)	Si (24m)	Si (20m)	Si (30m)	Si (6m)	Si (12m)	Si (30m)
Mov. tronco	Si							
Ataxia	Si	Si	Si	Si	Si			
Camina actualmente (edad que dejó de caminar)	Si	NC	No (24m)	No (18m)	Si	Si	NC	NC
Alt. respiración	Si							
Alt. EEG	Si	Si	Si	Si	Si	No	Si	Si
Epilepsia (edad aparición)	Si (60m)	Si (3m)	No	Si (24m)	Si (72m)	No	Si (9m)	Si (66m)
Espasticidad	Si							
Escoliosis	Si	Si	Si	Si	Si	No	Si	Si
Bruxismo	Si	Si	Si	Si	Si	No	Si	Si
Pies pequeños	Si	Si	Si	Si	Si	No	Si	Si
Retardo crecimiento	Si	Si	Si	Si	No	No	Si	Si
Disminución masa corporal	Si	Si	Si	Si	Si	No	No	Si
Irritabilidad/alt. patrón de sueño	Si							
Alt. chupar/tragar	Si	Si	Si	Si	No	No	No	Si

PACIENTE	CS	MVM	FM	JMP	AO	MA	JM	TM
Extrem. frías	Si	Si	Si	Si	Si	No	Si	Si
Disminución movilidad progresiva	Si	Si	Si	Si	Si	Si	Si	Si
Constipación	Si	Si	Si	Si	Si	No	Si	Si

Tabla 2: Resultado del estudio de mutaciones. En 5 de las pacientes examinadas se encontraron mutaciones previamente reportadas. El cambio de nucleótido encontrado en la paciente MVM fue reportado como un polimorfismo. Se muestran las frecuencias en porcentajes según cambio de nucleótidos/cambio de aminoácidos reportada en una base de datos internacional de mutaciones MECP2 (RettBase. Ver texto para referencia).

PACIENTE	CAMBIO DE NUCLEOTIDO (Frecuencia)	CAMBIO DE AMINOACIDO (Frecuencia)
CS	C808T (6.98%)	R270X (7.7%)
MVM	C378-20G	
FM	C502T (8.94%)	R168X (9.25%)
AO	C298G (0.23%)	L100V (0.23%)
TM	C316T (3.42%)	R106W (3.73%)
JM	C763T (7.7%)	R255X (7.93%)
MA	No se detectó mutación	

Agrupación de pacientes

Se constituyó en primera instancia la "Agrupación de Familias con Síndrome de Rett del Hospital Carlos Van Buren" el día 4 de Diciembre del año 2001. El abogado de la Agrupación redactó el acta que actualmente se encuentra en trámites legales. La incorporación de familias de otras regiones del país, obligó a ampliar el carácter regional de este grupo de pacientes. En Reunión del 8 de Febrero del año 2002, se firmó el acta de constitución de la "Asociación Chilena de Síndrome de Rett".

Discusión

El Síndrome de Rett constituye una de las principales causas genética de retardo mental

en las mujeres. Considerando las cifras internacionales de frecuencia, en Chile deberían existir entre 1000 y 1500 pacientes con esta condición. Sin embargo, factores como la baja sospecha clínica hacen que la mayor parte de estos casos sean diagnosticados como cuadros de presentación más frecuente, que constituyen diagnósticos diferenciales del Síndrome de Rett.

Dentro del estudio de un retraso en el desarrollo, es posible encontrar una etiología responsable en porcentajes variables de los casos que van de un 10 a un 81% (34). El hallazgo de un marcador biológico en este síndrome abre las puertas a la investigación que permita aproximaciones terapéuticas más específicas. Modelos animales con mutaciones del gen

MECP2 han permitido explorar las alteraciones en el desarrollo del sistema nervioso central que llevan a las manifestaciones clínicas propias del síndrome y permiten postular alternativas terapéuticas como la terapia génica.

Si consideramos pacientes con Síndrome de Rett típico o clásico a las pacientes que cumplen todos los criterios diagnósticos mayores establecidos en nuestra ficha de inscripción, la correlación de la clínica presentada con el hallazgo de mutaciones en el gen MECP2 fue de un 80% (4 de 5 pacientes) en este grupo de pacientes. Las mutaciones encontradas en 5 de las pacientes de esta serie clínica han sido previamente reportadas en la literatura. Los datos de frecuencia obtenidos desde una base de datos internacional de mutaciones MECP2 (35), mostraron que la paciente FM tenía una mutación que ha sido encontrada en cerca del 9% de los casos reportados a esta base de datos, mientras que AO portaba la mutación de más rara ocurrencia dentro del grupo estudiado. Es importante destacar la colaboración desinteresada que el Instituto de Genética Humana de la Universidad de Goettingen ha prestado a esta Agrupación de pacientes. De acuerdo a lo publicado en literatura científica nacional, estas serían las primeras pacientes chilenas con Síndrome de Rett a quienes se les ha practicado el estudio molecular para mutaciones de MECP2. En la paciente MVM, el hallazgo de un polimorfismo motivó el planteamiento de que esta pudiera tratarse de la primera oportunidad en que este cambio de nucleótidos fuera reportada, mas aun considerando el fenotipo clásico de presentación. La paciente MA no cumple criterios diagnósticos mayores y son pocos los criterios de soporte que apoyan el diagnóstico de Rett. Por esto, se le ha recomendado a la familia de MA ahondar en el estudio de algunos diagnósticos diferenciales.

El retraso promedio en el diagnóstico de más de 17 meses desde la aparición de los primeros síntomas puede explicarse por la poca especificidad de los hallazgos tempranos, y el desconocimiento de la comunidad médica de este tipo de patologías.

Luego de la formación de la "Agrupación de

Familias con Síndrome de Rett del Hospital Carlos Van Buren", y debido a la llegada de pacientes desde otras regiones de Chile, debió cambiarse el nombre a "Asociación Chilena de Síndrome de Rett", constituyéndose en la agrupación de pacientes con este síndrome con un mayor número de asociados en el país. La comprensión por parte de médicos de diferentes Hospitales a lo largo del país de la utilidad de incorporar a la Agrupación a sus pacientes, permitió que esta iniciativa local se transformara en un movimiento a nivel nacional. A la fecha de entrega de esta tesis, se encuentran oficialmente registradas 14 familias, y 2 familias más están en trámites de afiliación. Uno de estos pacientes es un paciente de sexo masculino con un fenotipo clásico de Síndrome de Rett y la concomitancia de un Síndrome de Klinefelter. Se ha enviado muestra para análisis molecular de este paciente, que aún tiene pendiente su resultado.

Los padres han organizado reuniones en que han asistido pacientes de Puerto Aysen, Santiago, Pucón, Villa Alemana, Santiago, Viña del Mar, Valparaíso y Los Angeles.

Actualmente están tramitando su personalidad jurídica y piensan adjudicarse la representación de la IRSA en Chile.

Conclusiones

El Síndrome de Rett es un importante diagnóstico diferencial en niñas con retardo mental y/o autismo. También debe ser considerado en pacientes de sexo masculino con retardo mental y alteraciones asociadas.

El diagnóstico del Síndrome de Rett es eminentemente clínico. El hallazgo de mutaciones del gen MECP2 no es un sinónimo de Síndrome de Rett, pero es de utilidad para establecer un diagnóstico etiológico definitivo, así como para la realización de estudios orientados a establecer relaciones fenotipo-genotipo y eventualmente proponer alternativas terapéuticas.

La formación de Agrupaciones de pacientes con enfermedades poco frecuentes está orientada a mejorar la calidad de vida de sus asociados y

constituye una iniciativa que debe ser promovida por sus médicos tratantes.

Bibliografía

1. Rapin I. Autism. *N Engl J Med.* 1997; 337(2):97-104.
2. Diagnostic criteria for Rett syndrome. The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group. *Ann Neurol.* 1988;23(4):425-8.
3. Leonard H, Bower C, English D. The prevalence and incidence of Rett syndrome in Australia. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 1997;6 Suppl 1:8-10.
4. Skjeldal OH, von Tetzchner S, Aspelund F, Herder GA, Lofterid B. Rett syndrome: geographic variation in prevalence in Norway. *Brain Dev.* 1997;19(4):258-61.
5. Vorsanova SG, Ulas V, Iurov Iu B, et al. [Genotype-phenotype correlations in Rett syndrome: the study of Russian cohort of patients]. *Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova.* 2002;102(10):23-9.
6. Leonard H, Silberstein J, Falk R, et al. Occurrence of Rett syndrome in boys. *J Child Neurol.* 2001;16(5):333-8.
7. Villard L, Kpebe A, Cardoso C, Chelly PJ, Tardieu PM, Fontes M. Two affected boys in a Rett syndrome family: clinical and molecular findings. *Neurology.* 2000; 55(8):1188-93.
8. Schanen NC, Kurczynski TW, Brunelle D, Woodcock MM, Dure LSt, Percy AK. Neonatal encephalopathy in two boys in families with recurrent Rett syndrome. *J Child Neurol.* 1998;13(5):229-31.
9. Vorsanova SG, Yurov YB, Ulas VY, et al. Cytogenetic and molecular-cytogenetic studies of Rett syndrome (RTT): a retrospective analysis of a Russian cohort of RTT patients (the investigation of 57 girls and three boys). *Brain Dev.* 2001;23 Suppl 1:S196-201.
10. Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi HY. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet.* 1999;23(2):185-8.
11. Buyse IM, Fang P, Hoon KT, Amir RE, Zoghbi HY, Roa BB. Diagnostic testing for Rett syndrome by DHPLC and direct sequencing analysis of the MECP2 gene: identification of several novel mutations and polymorphisms. *Am J Hum Genet.* 2000; 67(6):1428-36.
12. Hoffbuhr K, Devaney JM, LaFleur B, et al. MeCP2 mutations in children with and without the phenotype of Rett syndrome. *Neurology.* 2001;56(11):1486-95.
13. Ellaway C, Christodoulou J. Rett syndrome: clinical characteristics and recent genetic advances. *Disabil Rehabil.* 2001;23(3-4):98-106.
14. Dragich J, Houwink-Manville I, Schanen C. Rett syndrome: a surprising result of mutation in MECP2. *Hum Mol Genet.* 2000;9 (16):2365-75.
15. Lee SS, Wan M, Francke U. Spectrum of MECP2 mutations in Rett syndrome. *Brain Dev.* 2001;23 Suppl 1:S138-43.
16. Coleman M, Brubaker J, Hunter K, Smith G. Rett syndrome: a survey of North American patients. *J Ment Defic Res.* 1988; 32 (Pt 2):117-24.
17. Motil KJ, Schultz RJ, Browning K, Trautwein L, Glaze DG. Oropharyngeal dysfunction and gastroesophageal dysmotility are present in girls and women with Rett syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 1999;29(1):31-7.
18. Budden SS. Understanding, Recognizing, and Treating Rett Syndrome. *Medscape Womens Health.* 1997;2(3):3.
19. Witt Engerstrom I. Age-related occurrence of signs and symptoms in the Rett syndrome. *Brain Dev.* 1992;14 Suppl:S11-20.
20. Glaze DG, Schultz RJ, Frost JD. Rett syndrome: characterization of seizures versus non-seizures. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol.* 1998;106(1):79-83.
21. Budden SS, Gunness ME. Bone histomorphometry in three females with Rett syndrome. *Brain Dev.* 2001;23 Suppl 1:S133-7.
22. Kerr AM, Armstrong DD, Prescott RJ, Doyle D, Kearney DL. Rett syndrome: analysis of deaths in the British survey. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 1997;6 Suppl 1:71-4.
23. Sekul EA, Moak JP, Schultz RJ, Glaze DG, Dunn JK, Percy AK. Electrocardiographic findings in Rett syndrome: an explanation for sudden death? *J Pediatr.* 1994; 125 (1): 80-2.

24. Guideri F, Acampa M, Hayek G, Zappella M, Di Perri T. Reduced heart rate variability in patients affected with Rett syndrome. A possible explanation for sudden death. *Neuropediatrics*. 1999;30(3):146-8.
25. Wan M, Lee SS, Zhang X, et al. Rett syndrome and beyond: recurrent spontaneous and familial MECP2 mutations at CpG hotspots. *Am J Hum Genet*. 1999; 65 (6):1520-9.
26. Amir RE, Van den Veyver IB, Schultz R, et al. Influence of mutation type and X chromosome inactivation on Rett syndrome phenotypes. *Ann Neurol*. 2000;47(5):670-9.
27. Moog U, Smeets EE, van Roozendaal KE, et al. Neurodevelopmental disorders in males related to the gene causing Rett syndrome in females (MECP2). *Eur J Paediatr Neurol*. 2003;7(1):5-12.
28. Hagberg B, Hanefeld F, Percy A, Skjeldal O. An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden Baden, Germany, 11 September 2001. *Eur J Paediatr Neurol*. 2002;6(5):293-7.
29. Percy AK. Neurobiology and neurochemistry of Rett syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1997;6 Suppl 1:80-2.
30. Ellaway C, Williams K, Leonard H, Higgins G, Wilcken B, Christodoulou J. Rett syndrome: randomized controlled trial of L-carnitine. *J Child Neurol*. 1999;14(3):162-7.
31. Percy AK, Glaze DG, Schultz RJ, et al. Rett syndrome: controlled study of an oral opiate antagonist, naltrexone. *Ann Neurol*. 1994; 35(4):464-70.
32. Bruck I, Antoniuk SA, Halick SM, et al. [Rett syndrome: retrospective and prospective study of 28 patients]. *Arq Neuropsiquiatr*. 2001;59(2-B):407-10.
33. Budden SS. Rett syndrome: habilitation and management reviewed. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1997;6 Suppl 1:103-7.
34. Shevell M, Ashwal S, Donley D, et al. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology*. 2003;60(3):367-80.
- Recursos utilizados:**
35. RettBASE: IRSA MECP2 Variation Database. Western Sydney Genetics Program, Children's Hospital, Westmead, NSW Australia, 2002.
36. Brandt V, Zoghbi H. (Updated [3 oct 2001]). Rett Syndrome. In: GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource. Copyright, University of Washington, Seattle. 1997-2003. Available at <http://www.genetests.org>.
- Criterios diagnósticos para el Síndrome de Rett [1]**
- Criterios Necesarios**
1. Historia prenatal y perinatal aparentemente normal
 2. Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los primeros 6 meses de vida.
 3. Circunferencia craneana normal en período de recién nacido.
 4. Desaceleración postnatal del crecimiento cefálico entre los 5 meses y 4 años de vida.
 5. Pérdida de los movimientos propositivos de las manos entre los 6 y 30 meses, temporalmente asociados con disfunción de la comunicación y retraso en desarrollo social.
 6. Alteración severa de lenguaje receptivo y expresivo y presencia de retraso psicomotor severo.
 7. Movimientos estereotipados de manos como fricción de manos, palmeteo, manos a la boca o automatismos que simulan lavar o fregar después de haber perdido la propositividad de los movimientos.
 8. Apariencia de apraxia de la marcha y apraxia/ataxia truncal entre las edades de 1 y 4 años.
 9. Diagnóstico tentativo hasta los 2 a 5 años de vida.
- Criterios de Soporte**
1. Alteraciones de la respiración
 - Apneas periódicas mientras esta despierta.
 - Hiperventilación intermitente.
 - Crisis apneicas
 - Expulsión forzada de aire o saliva.
 2. Anormalidades electroencefalográficas

- Actividad de fondo lenta y enlentecimientos rítmicos intermitentes (3-5Hz)
- Descargas epileptiformes, con o sin crisis clínicamente evidenciables.

3. Epilepsia
4. Espasticidad, habitualmente asociado con el desarrollo de debilidad muscular y distonía.
5. Alteraciones vasomotoras periféricas.
6. Escoliosis progresiva.
7. Retardo del crecimiento.
8. Pies hipotróficos pequeños

Criterios de exclusión

1. Evidencia de retardo del crecimiento intrauterino
2. Organomegalia u otros signos de enfermedad de depósito.
3. Retinopatía o atrofia óptica.
4. Microcefalia en período de recién nacido.
5. Evidencia de daño cerebral perinatal adquirido.
6. Existencia identificable de una alteración metabólica u otro desorden neurológico progresivo.
7. Desorden neurológico adquirido resultante de infecciones severas o trauma encefálico.

Criterios diagnósticos revisados para el Síndrome de Rett [2]

Criterios Necesarios

1. Historia prenatal y perinatal aparentemente normal
2. Desarrollo psicomotor normal durante los primeros 6 meses de vida (puede estar retrasado desde el nacimiento)
3. Circunferencia craneana normal en período de recién nacido.
4. Desaceleración postnatal del crecimiento cefálico en la mayoría.
5. Pérdida de los movimientos propositivos de las manos entre los 6 y 30 meses.
6. Movimientos estereotipados de manos como fricción de manos, palmeteo, manos a la boca o automatismos que simulan lavar o fregar.
7. Retraso en desarrollo social, disfunción de la comunicación, pérdida de palabras aprendidas y alteración cognitiva.
8. Locomoción fallida o alterada (dispraxia).

Criterios de Soporte

1. Alteraciones de la respiración mientras esta despierta (hiperventilación, apneas, expulsión forzada de aire o saliva, tragar aire).
2. Bruxismo.
3. Alteración del patrón del sueño en la infancia temprana.
4. Tono muscular anormal, asociado con una sucesiva debilidad muscular y distonía.
5. Alteraciones vasomotoras periféricas.
6. Escoliosis/xifosis progresiva.
7. Retardo del crecimiento.
8. Pies hipotróficos pequeños y fríos; manos pequeñas y finas.

Criterios de Exclusión

1. Organomegalia u otros signos de enfermedad de depósito.
2. Retinopatía, atrofia óptica o cataratas.
3. Evidencia de daño cerebral perinatal o postnatal.
4. Existencia identificable de una alteración metabólica u otro desorden neurológico progresivo.
5. Desorden neurológico adquirido resultante de infecciones severas o trauma encefálico.

Delineación revisada de los fenotipos variantes [2]

Criterios de inclusión

1. Cumplir al menos 3 de 6 criterios principales.
2. Cumplir al menos 5 de 11 criterios de soporte.

Criterios principales

1. Ausencia o reducción de habilidades manuales.
2. Reducción o pérdida de lenguaje infantil.
3. Patrón monótono de estereotipias de manos.
4. Reducción o pérdida de habilidades comunicativas.
5. Desaceleración del crecimiento cefálico desde los primeros años de vida.
6. Perfil de Síndrome de Rett: una fase de regresión seguida de recuperación de la interacción contrastada con una lenta regresión neuromotora.

Crterios de soporte

1. Irregularidades de la respiración.
2. Tragar aire.
3. Bruxismo.
4. Locomoción anormal.
5. Escoliosis/xifosis.
6. Amiotrofia de extremidades inferiores.
7. Pies fríos, azulados, usualmente con alteración del tropismo.
8. Alteraciones del sueño, incluyendo gritos nocturnos.
9. Crisis de risas/gritos.
10. Respuesta disminuida al dolor.
11. Intenso contacto ocular/indicación con los ojos.

Referencias

1. Diagnostic criteria for Rett syndrome. The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group. Ann Neurol, 1988. 23(4): p. 425-8.
2. Hagberg, B., et al., An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden Baden, Germany, 11 September 2001. Eur J Paediatr Neurol, 2002. 6(5): p. 293-7.

HOSPITAL CARLOS VAN BUREN GRUPO DE FAMILIAS CON SINDROME DE RETT

FICHA DE INGRESO

NOMBRE:

FECHA DE NAC.:

EDAD (al ingreso):

NOMBRE DE LA MADRE/PADRE:

DIRECCION:

CIUDAD:

EDAD DE DIAGNOSTICO:

TELEFONO casa:

celular:

trabajo:

CRITERIOS DIAGNOSTICOS

- Período de desarrollo normal hasta los 6-18 meses
- Enlentecimiento en crecimiento cefálico (3meses-4 años)
- Severa alteración del lenguaje expresivo y pérdida de la propositividad de las manos
- Movimientos repetitivos de manos (lavado, fricción, aplauso, mano-boca, manipulación de dedos, golpeteo) casi constante, durante la vigilia.
- Movimientos repetitivos de tronco, que pueden incluir las extremidades, en especial cuando está molesta.
- Si camina, aumento de la base, inestable, en talones, piernas rígidas.

CRITERIOS DE SOPORTE

- Alteraciones de la respiración (hiperventilación, tragar aire, apnea)
- Anormalidades en el EEG y patrón de sueño electrofisiológico.
- Convulsiones epilépticas.
- Rigidez/espasticidad/contracturas articulares.
- Escoliosis
- Bruxismo
- Pies pequeños (con respecto a estatura)
- Retardo del crecimiento
- Disminución de masa corporal y muscular (obesidad en algunas adultas)
- Irritabilidad/ agitación, alteración del patrón de sueño.
- Dificultades en chupar o tragar
- Extremidades frías

- Disminución de la movilidad con la edad
- Constipación

MECP-2 SI NO Laboratorio: Fecha envío:

CRITERIOS DE EXCLUSION

- Visceromegalias o evidencia enfermedad de depósito
- Desorden retiniano o atrofia óptica
- Microcefalia desde RN
- Desorden metabólico o heredodegenerativo evidenciado
- Desorden neurológico adquirido evidenciado (x ej. infección o trauma)
- Evidencia de RCIU
- Evidencia de daño cerebral adquirido después del nacimiento

BREVE RESUMEN DE LA HISTORIA O COMENTARIOS

Fecha:

Examinador:

Recorridos en el Continuum de los Trastornos Alimentarios en una muestra de adolescentes chilenos

*Dras. Figueroa, D., Cordella, P., Urrejola, P., Hodgson, I.
Psic.: Unger, C., Lizana, P., Pique, V., San Martín, C.
Pontificia Universidad Católica de Chile.*

Resumen

El objetivo de este trabajo es describir la conducta alimentaria y características asociadas en una población de niños y adolescentes chilenos, que consultan al programa de trastornos alimentarios de la PUC.

Método

Estudio retrospectivo de las fichas de ingresos entre el 5/10/1998 y el 20/05/2003. Se seleccionan 87 de un total de 145 pacientes, que cumplen con el siguiente criterio de inclusión: haber consultado por lo menos dos veces con cada una de las instancias del equipo (nutrióloga, psiquiatra, terapeuta familiar).

Se analizan los pacientes por diagnóstico de ingreso, variables familiares, comorbilidad psiquiátrica y variables nutricionales, al ingreso y a los 6 y 12 meses, midiendo cambio, cuando ocurre.

Resultados

50,6% de nuestros ingresos corresponden a trastornos de tipo restrictivo, 24,1% a purgativo, 2,3% a trastorno del comer compulsivo, 5,7% a trastorno restrictivo purgativo y 2,3% a trastorno no especificado (criterios DSM IV).

Un 50,6% de las familias tiene una estructura aglutinada rígida, 60,9 % son familias biparentales y 60,9% ingresa con una crisis oculta (generalmente conflicto de pareja).

La comorbilidad más frecuente es la depresión, un 62,7% presenta rasgos de personalidad de tipo obsesivo y un 23% recibe indicación de fármacos al ingreso.

Introducción

La alimentación está determinada por una serie de factores que incluyen: el apetito, la disponibilidad de alimento, hábitos de alimentación familiares, de los pares, culturales y los intentos de control voluntario de la ingesta. Las prácticas dietantes para obtener un cuerpo más delgado de lo necesario son muy promovidas por la moda, las campañas de venta de alimentos dietéticos y algunas actividades o profesiones.

Los trastornos alimentarios involucran graves alteraciones de la conducta alimentaria, con serias complicaciones físicas y psicológicas.

Existen en la actualidad distintas líneas de investigación que intentan comprender la etiología de esta patología relacionadas con intervenciones psicosociales, uso de fármacos, estudios familiares, genéticos, neurobiología de la conducta alimentaria, el rol de los neuropéptidos y también de los esteroides gonadales, dado el claro efecto de género en estos trastornos, su emergencia en la pubertad y el riesgo aumentado de desarrollar un trastorno alimentario en niñas que menstrúan tempranamente. (NIMH, Eating Disorders, 2003, Marce, 1999, Andersen, 2001, Kotler, 2001).

Por otra parte se han desarrollado diversas líneas de investigación, las modalidades de tratamiento que van desde lo cognitivo conductual, lo sistémico, lo relacional, lo intersubjetivo hasta el psicoanálisis clásico y lacaniano (Yager, 2001, Cordella, 2003, Sagardoy, 2003, Halmi, 1999, Bulik, 2000).

El tema es también de gran relevancia en nuestro medio, con la aplicación de un modelo de intervención familiar, motivó este estudio.

Material y método

Diseño

El estudio se llevó a cabo entre pacientes atendidas por el equipo multidisciplinario de trastornos alimentarios de la Pontificia Universidad Católica entre octubre de 1998 y mayo de 2003. El equipo está conformado por psiquiatras infanto juveniles, médicos pediatras expertos en nutrición (nutriólogas) y psicólogos especialistas en terapia familiar. Todos los pacientes son atendidos en estas tres instancias.

El objetivo general consistió en describir la conducta alimentaria y características asociadas en una población de niños y adolescentes chilenos, que consultan al programa de trastornos alimentarios de la PUC.

Se revisaron las fichas de los pacientes, recogiendo la información para las distintas variables. Se registraron: edad de inicio del trastorno alimentario, edad al consultar, diagnóstico inicial, índice de masa corporal (y su correspondiente puntaje Z según la edad), presencia o ausencia de menstruación, hospitalización durante el tratamiento, antecedentes de sobrepeso u obesidad, comorbilidad psiquiátrica, rasgos de personalidad, indicación y tipo de fármacos. Se clasificó el tipo de familia de acuerdo a tres dimensiones: aglutinamiento y rigidez (de acuerdo al modelo circunplejo de Olson), uni o biparental y conflictiva abierta u oculta. Se registró además la evolución del IMC a los 6 y a los 12 meses (y el puntaje Z asociado) y los casos en que los cambios en la familia ameritaran una reclasificación de alguna de las dimensiones.

Muestra

La muestra incluyó originalmente a 145 pacientes que consultaron con el equipo de trastornos alimentarios de la PUC entre octubre de 1998 y mayo de 2003. Se excluyó posteriormente aquellas pacientes que no hubiesen asistido a al menos a dos sesiones con cada una de las instancias de tratamiento, ya que no se había alcanzado a recabar suficiente información respecto de ellas. La muestra final quedó constituida por 87 pacientes (60% de la población total).

Procedimiento de análisis

Se incluyen resultados descriptivos de las variables del estudio. (Frecuencia, porcentajes y estadísticos descriptivos básicos). Se realizaron tablas de contingencia entre las variables cuya asociación pudiese resultar relevante y se determinó la significación de la asociación con la prueba de Chi cuadrado de Pearson, con el nivel de confianza bilateral para las variables nominales (cualitativas). También se evaluó la evolución del IMC en puntajes Z al inicio, a los seis meses y a los 12 meses mediante ANOVA para mediciones repetidas.

Resultados

Nuestras pacientes tienen entre 10 y 26 años de edad al consultar, siendo el promedio de edad 16,2 años con una desviación estándar de casi 3 años.

Tabla N° 1.

Edad de los pacientes al consultar (años)

Promedio	16,2
DS	2,96
Mínimo	10,4
Máximo	26
Moda	16
Mediana	16

En cuanto a la edad de inicio del trastorno alimentario, no existe información para 24 pacientes, de las restantes, el promedio de inicio es a los 15,2 años, con una desviación estándar de 2,1 (entre 10 y 26 años de edad).

Tabla N° 2:

Edad de inicio del trastorno alimentario (años)

Promedio	15,21
Desviación estándar	2,1
Mínimo	10
Máximo	21
Moda	15/17
Mediana	15

Al calcular el tiempo de evolución del trastorno alimentario previo a la consulta, se obtiene un

promedio de 13,8 años de edad, desviación estándar: 2,1.

Tabla 3.
Evolución del TAL previo al tratamiento (años)

Promedio	1,38
Desv standard	2,1
Mínimo	0
Moda	1
Mediana	1

La distribución de frecuencia del diagnóstico al ingreso es la siguiente:

- Trastornos restrictivos: n=44, 50,6%.
- Trastornos purgativos: n=21, 24,1%.
- Trastorno del comer compulsivo: n=2, 2,3%
- Trastorno restrictivo-purgativos: n=5, 5,75
- Trastorno alimentario no especificado: n=2, 2,3%
- Sin diagnóstico especificado al ingreso: n=13, 14,9%

Se debe señalar que de los 87 pacientes, sólo uno es de sexo masculino. La mitad de las consultas corresponde a trastornos restrictivos.

Tabla N° 4.
Diagnóstico al ingreso

<i>Tipo de trastorno alimentario</i>	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>
Restrictivo	44	50,6
Purgativo	21	24,1
TCC	2	2,3
Restrictivo-purgativo	5	5,7
NOS	2	2,3
Sin diagnóstico	13	14,9
Total	87	100,0

TCC trastorno del comer compulsivo.

NOS trastorno del comer no especificado

R-P Trastorno restrictivo purgativo

Cinco pacientes, todas restrictivas, requirieron ser hospitalizadas.

Al comparar el IMC (en puntaje estándar o z) que es la distancia o valor de la variable respecto al promedio, expresado en unidades de desviación estándar. En este caso, corresponde al IMC obtenido-IMC promedio

Tabla No 5.
IMC, diagnóstico de ingreso y evolución en el tiempo.

<i>Tipo TAL</i>	<i>IMC Inicio</i>	<i>IMC 6 meses</i>	<i>IMC12 meses</i>
Restrictivo	promedio	17,38	17,52
	n	46,00	35,00
	DS	2,12	3,72
Purgativo	promedio	20,88	20,90
	n	18,00	10,00
	DS	2,13	2,74
TCC	promedio	28,85	26,93
	n	2,00	2,00
	DS	3,33	3,35
R-P	promedio	19,97	19,93
	n	4,00	4,00
	DS	3,24	2,72
NOS	promedio	17,73	18,25
	n	2,00	2,00
	DS	1,62	1,77
Total	promedio	18,73	18,72
	n	72,00	53,00
			19,54
			26,00

esperado para la edad/desviación estándar). Al inicio y a los 6 meses se constatan diferencias significativas para el grupo de pacientes restrictivas ($t=2.170$; $gl=28$; $p=0,019$). Además se observa que las pacientes con trastornos bulímicos se mantienen relativamente estables.

En los otros trastornos el número es muy pequeño como para considerarlo en las comparaciones, lo mismo ocurre con respecto a la información disponible sobre IMC a los 12 meses de tratamiento.

Tabla No. 6.
Z Ingreso y evolución a los 6 meses

<i>Tipo TAL al ingreso</i>		<i>Z Inicio</i>	<i>Z 6 meses</i>
Restrictivo	promedio	-0,57100	-0,4024
	N	40	29
	DS	0,608074	0,42900
Purgativo	promedio	-0,13675	-0,2317
	N	12	6
	Dev. std.	0,409456	,43208
TCC	promedio	1,83000	1,3500
	N	2	2
	Dev. std.	0,947523	0,97581
Restrictivo-purgativo	promedio	-0,19667	0,2500
	N	3	3
	Dev. std.	0,493390	0,20000
NOS	promedio	-0,36000	-0,2000
	N	2	2
	Dev. std.	0,296985	0,42426
Total	Promedio	-0,37510	-0,2383
	N	59	42
	Dev. std.	0,716495	0,58107

Antecedente de sobrepeso u obesidad

Un 37,3% de los ingresos con que se cuenta el antecedente, (66 pacientes) tiene antecedentes de sobrepeso u obesidad.

Al correlacionar este antecedente con el tipo de trastorno alimentario, no se observa asociación estadísticamente significativa entre los antecedentes de sobrepeso u obesidad y el diagnóstico al ingreso ($\chi^2 = 6,89$; $g = 4$; p bilateral = 0,142).

Tabla No. 7.
Distribución de frecuencia de antecedentes de sobrepeso u obesidad

	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>
No	39	44,8
Sí	27	31,0
sin información	21	24,1
Total	87	100,0

Tabla N° 8.
Tabla de contingencia entre antecedentes de sobrepeso u obesidad y tipo de trastorno alimentario al ingreso

Sobrepeso u obesidad		Restrictivo	Purgativo	TCC	R-P	NOS	Total
no	f	26	8		2	1	37
	% / total	44,1%	13,6%		3,4%	1,7%	62,7%
si	f	9	8	2	2	1	22
	% / total	15,3%	13,6%	3,4%	3,4%	1,7%	37,3%
Total	f	35	16	2	4	2	59
	% / total	59,3%	27,1%	3,4%	6,8%	3,4%	100,0%

En cuanto a la presencia o ausencia de menstruación al inicio de tratamiento, se aprecia que: 46,5% presenta reglas al ingreso, versus 39,4% en amenorrea, en su mayoría pacientes

restrictivas. Hay 5 pacientes (7% del total, con trastornos de tipo restrictivo, que presentan amenorrea primaria y que corresponderían a diagnóstico parcial DSM IV).

Tabla N° 9.
Menstruación inicio vs. tipo trastorno alimentario al inicio.

Tipo TAL	Mens-truación		Restrictivo	Purgativo	TCC	R-P	NOS	Total
	con	f	16	14	2	1		33
		% del total	22,5%	19,7%	2,8%	1,4%		46,5%
	Sin	f	20	3		4	1	28
		% del total	28,2%	4,2%		5,6%	1,4%	39,4%
	Sin (1ria)	f	5					5
		% del total	7,0%					7,0%
	ACO	f	2	2				4
		% del total	2,8%	2,8%				5,6%
	Oligome-norrea	f	1					1
		% del total	1,4%					1,4%
Total		f	44	19	2	5	1	71
		% del total	62,0%	26,8%	2,8%	7,0%	1,4%	100,0%

Rasgos de personalidad diagnosticados al ingreso.

Un 37,9% de las que presentan rasgos de

personalidad llamativos al ingreso, sin llegar a constituir el diagnóstico de trastorno, presenta rasgos en el ámbito de lo obsesivo.

Tabla No. 10.
Distribución de frecuencia de rasgos de personalidad diagnosticados al ingreso

<i>Rasgos</i>	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>
borderline	12	13,8
dependiente	5	5,7
dep-border	1	1,1
obsesiva	17	19,5
Obs-bordeline	4	4,6
Obs-depen	12	13,8
pasivo-agresiva	1	1,1
Sin rasgos significativos	35	40,2
Total	87	100,0

Al correlacionar estos rasgos con el diagnóstico de ingreso, se observa asociación estadísticamente significativa entre los rasgos de personalidad y el tipo de trastorno alimentario al ingreso (chi cuadrado = 37,2; gl = 24, p bilateral = 0,043).

Tabla No. 11.
Rasgos de personalidad según diagnóstico de ingreso

<i>Rasgos</i>		<i>Restrictivo Purgativo</i>	<i>TCC</i>	<i>R-P</i>	<i>NOS</i>	<i>Total</i>
borderline	f	3	7	2		12
	% del total	5,9%	13,7%	3,9%		23,5%
dependiente	f	4	1			5
	% del total	7,8%	2,0%			9,8%
dep-border	f	1				1
	% del total	2,0%				2,0%
obsesiva	f	13		1	2	16
	% del total	25,5%		2,0%	3,9%	31,4%
Obs-bordeline	f	3		1		4
	% del total	5,9%		2,0%		7,8%
Obs-depen	f	10	1	1		12
	% del total	19,6%	2,0%	2,0%		23,5%
pasivo-agresiva	f	1				1
	% del total	2,0%				2,0%
Total	f	34	10	2	3	51
	% del total	66,7%	19,6%	3,9%	5,9%	100,0%

Comorbilidad psiquiátrica.**Tabla No. 12.
Comorbilidad psiquiátrica.**

Tipo TAL		Depresión	Distimia	Trast ansiedad	Intento suicida	Depresión ansiosa	
Restrictivo	n	15	4	1	2	0	23
	%	65,2	17,4	4,3	8,7	0,0	100,0
	% del Total	37,5	10,0	2,5	5,0	0,0	57,5
Purgativo	n	8,0	1,0	1,0	0,0	1,0	12,0
	%	66,7	8,3	8,3	0,0	8,3	100,0
	% del Total	20	2,5	2,5	0	2,5	30
TCC	n	0	1	0	0	1	2
	%	0	50	0	0	50	100
	% del Total	0	2,5	0	0	2,5	5
R-P	n	1	1	0	0	0	2
	%	50	50	0	0	0	100
	% del Total	2,5	2,5	0	0	0	5
NOS	n	1	0	0	0	0	1
	%	100	0	0	0	0	100
	% del Total	2,5	0	0	0	0	2,5
total	n	25	7	2	2	2	40
	%	62,5	17,5	5	5	5	100
	% delTotal	62,5	17,5	5	5	5	100

23 pacientes presentan comorbilidad psiquiátrica al inicio o en el curso del trastorno alimentario. Las pacientes que hicieron intento suicida, tenían todas el diagnóstico de depresión. La depresión en sus distintas formas es la principal comorbilidad del eje I en estas pacientes. En relación a la prescripción de medicamentos al ingreso, un 77% de las pacientes no tiene indicación de fármacos, dado que no se diagnostica comorbilidad psiquiátrica que requiera indicación farmacológica.

**Tabla N° 13.
Prescripción de psicofármacos al ingreso**

Tipo de medicam.	Frecuencia	Porcentaje
antidepresivos	12	13,8
antipsicóticos	2	2,3
antipsic+antidepr	3	3,4
anorex+antidepr	1	1,1
antidepr+ansiolítico	2	2,3
Sin fármacos	67	77,0
Total	87	100,0

Los antidepresivos usados fueron ISRS principalmente y en algunos casos inhibidores de la recaptación de serotonina y noradrenalina. Se indicaron antipsicóticos como la risperidona y el fluxipentol y en un caso (TCC) se utilizó sibutramina. Los ansiolíticos corresponden a benzodiazepinas.

Distribución de frecuencias según tipo de familia.

Un 50,6% corresponde al tipo aglutinada rígida, 10,3% a aglutinada flexible, 17,2% a desligada rígida y 4,6% a desligada flexible. (Modelo circunplejo de Olson, Minuchin, citado en Anorexia y Bulimia Nerviosa: amenazas a la autonomía. Cecile Rausch, Luisa Bay. Paidós, 1993).

Tabla N° 14.
Distribución de frecuencia según tipo de familia (aglutinamiento/rigidez)³

	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>
aglut/rígida	44	50,6
aglut/flexible	9	10,3
deslig/rígida	15	17,2
deslig/flexible	4	4,6
sin clasificar	15	17,2
Total	87	100,0

Del total de familias, un 53% registra cambio de aglutinada rígida a aglutinada flexible.

Si evaluamos la constitución familiar, un 60,9% de las familias, corresponde al modelo tradicional biparental.

Tabla N° 15.
Distribución de frecuencia según constitución familiar.

	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>
biparental	53	60,9
reconst	2	2,3
uniparental	17	19,5
sin clasificar	15	17,2
Total	87	100,0

Al enfocar el tipo de crisis, tenemos que un 60,9% presenta crisis oculta al ingreso (cuando el motivo de consulta primario es el peso, no refiriendo el conflicto de familia) y un 21,8% crisis abierta (conflicto familiar planteado desde el ingreso).

Tabla N°16.
Distribución de frecuencia según tipo crisis (abierta/ oculta)

	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>
crisis abierta	19	21,8
crisis oculta	53	60,9
sin clasificar	15	17,2
Total	87	100,0

El tipo de crisis es definido en la primera consulta del terapeuta familiar. En un 60,9% de nuestros pacientes, no aparece el conflicto familiar al ingreso, sin embargo, en el curso de la terapia, un 17% registra cambio de crisis oculta a crisis abierta.

Al realizar tablas de contingencia entre tipo de familia y diagnóstico de trastorno alimentario al inicio:

No se observa asociación estadísticamente significativa entre el tipo de familia y el diagnóstico al ingreso (chi cuadrado= 9,98; gl=12; p bilateral= 0,618) para aglutinamiento/rigidez.

Tabla N° 17.
Tipo de familia (aglutinamiento/rigidez) según tipo de trastorno alimentario al ingreso

			<i>Restric-tivo</i>	<i>Purga-tivo</i>	<i>TCC</i>	<i>R-P</i>	<i>NOS</i>	<i>Total</i>
Tipo de familia	aglut/rígida	f	26	11	1	4	2	44
		% / total	36,6%	15,5%	1,4%	5,6%	2,8%	62,0%
	aglut/flexible	f	7	2				9
		% / total	9,9%	2,8%				12,7%
	deslig/rígida	f	6	7	1			14
		% / total	8,5%	9,9%	1,4%			19,7%
Total	deslig/flexible	f	2	1		1		4
		% / total	2,8%	1,4%		1,4%		5,6%
		f	41	21	2	5	2	71
		% /total	57,7%	29,6%	2,8%	7,0%	2,8%	100,0%

No se observa asociación estadísticamente significativa entre el tipo de constitución familiar y el diagnóstico al ingreso (chi cuadrado= 4,18; gl=8; p bilateral= 0,84).

Tabla N°18.

Tipo de familia (biparental /reconstituida/uniparental) según tipo de trast alimentario al ingreso

			<i>Restric- tivo</i>	<i>Purga- tivo</i>	<i>TCC</i>	<i>R-P</i>	<i>NOS</i>	<i>Total</i>
Tipo familia	biparental	f	31	14	1	4	2	52
		% del total	43,7%	19,7%	1,4%	5,6%	2,8%	73,2%
	biparental reconst	f	2					2
		% del total	2,8%					2,8%
	uniparental	f	8	7	1	1		17
		% del total	11,3%	9,9%	1,4%	1,4%		23,9%
Total		f	41	21	2	5	2	71
		% del total	57,7%	29,6%	2,8%	7,0%	2,8%	100,0%

Tampoco se observa asociación estadísticamente significativa entre el tipo de crisis familiar (crisis abierta versus crisis oculta) y el diagnóstico al ingreso (chi cuadrado = 2,17; g = 4; p bilateral = 0,705).

Tabla N°19.

Tipo de familia según tipo de trastorno alimentario al inicio

			<i>Restrictivo</i>	<i>Purgativo</i>	<i>TCC</i>	<i>R-P</i>	<i>NOS</i>	<i>Total</i>
Familia	crisis abierta	f	9	7	1	1	1	19
		% del total	12,7%	9,9%	1,4%	1,4%	1,4%	26,8%
	crisis oculta	f	32	14	1	4	1	52
		% del total	45,1%	19,7%	1,4%	5,6%	1,4%	73,2%
Total		f	41	21	2	5	2	71
		% del total	57,7%	29,6%	2,8%	7,0%	2,8%	100,0%

No habría por tanto, en este estudio correlación que tenga validez estadísticamente significativa para las variables familiares evaluadas y los diagnósticos de ingreso.

Conclusiones

Este estudio describe las características de una población consultante a un equipo especializado. El equipo de Trastornos Alimentarios de la Pontificia Universidad Católica de Chile, es un equipo multidisciplinario, que realiza supervisión semanal, en espejo y con reuniones

de coordinación periódicas. Utilizamos un modelo con intervención familiar en crisis mientras la paciente no menstrúa, con terapia familiar orientada al cuidado de la paciente por su familia y luego un modelo de exploración y cambio de las pautas recursivas patológicas que mantienen atrapada a la paciente en un funcionamiento psicológico deficiente.

El elevado porcentaje de consultas por anorexia restrictiva, probablemente se asocia tanto con la edad de las pacientes que en promedio corresponde a adolescencia media, donde

aparece más frecuentemente el trastorno alimentario restrictivo, como por la urgencia que provoca la amenorrea. En esta población, 39% de las pacientes está con cese del eje gonadal.

La edad promedio de consulta es de 16,2 años, teniendo un tiempo de evolución de más de un año antes de la primera consulta al equipo. La consulta antes del año de evolución es reconocida como un factor de buen pronóstico en el tratamiento. Esto puede deberse a varios factores:

1. Orgánicos: la desnutrición no ha afectado el tejido cerebral, sino parcialmente y éste no se ha adaptado a situaciones de desbalance nutricional, por lo tanto está más plástico a volver a situaciones de equilibrio fisiológico más sano.
2. Mecanismos de construcción de la realidad tanto del paciente, como sus familiares: si la consulta es precoz, es posible que la familia sea capaz de enfrentar conflictos, duelos y pedir ayuda.

El hecho de tener sólo un varón en la casuística refleja no sólo la menor prevalencia de los trastornos en la población masculina, sino también el hecho de que consultan menos pues el diagnóstico es más bien difuminado entre trastornos de identidad y organizaciones psicóticas de la personalidad. (Andersen, 2001, Favaro, 2003, NIMH, 2003, González).

El tratamiento multidisciplinario favorece la mejor evolución en pacientes graves, como se observa en los índices *z* y de IMC, así como los cambios familiares. (North, 1997, Gowers, 2001). Nuestro modelo nos parece un buena alternativa, según vemos a los seis meses de evolución, resultado compartido por cualquier equipo que se plantee en forma coherente y consistente en el tratamiento de esta patología. Será interesante conocer las evaluaciones a largo plazo de esta población, ya que por tratarse de una población muy joven, debemos esperar que parte de ellas recaigan, o se cronifiquen, como se ha observado en otras poblaciones, observándose peor pronóstico en las pacientes con organizaciones de tipo limítrofe.

Los rasgos de personalidad observados más frecuentemente son de tipo obsesivo y la comorbilidad más frecuente los trastornos del ánimo, como se observa en estudios internacionales. (Yager, 1997, Cordella, 2003, Westen, 2001, Halmí, K., 1999).

No se demuestra asociación estadísticamente significativa entre las variables familiares evaluadas y el diagnóstico de ingreso.

El antecedente de sobrepeso u obesidad en el 37% de los pacientes, nos parece un elemento más a atender en esta patología en la edad preescolar y escolar. Esta condición no predice según nuestro estudio, la clase de trastorno alimentario, pero se asocia.

Otro aspecto interesante es observar que las familias que ingresan con modos muy estereotipados de adaptación, las llamadas "rígidas" cambian a modos más flexibles. Nos parece que este aspecto es esencial en el resultado que podemos observar tan objetivamente en las tablas de IMC. Creemos que es la posibilidad que una familia le ofrece al hijo de modificar pautas rígidas de creencias, actos y estados emocionales lo que permitiría modificar a su vez, sus propias conductas rígidas que se han estancado en su relación con los alimentos, consigo misma y los otros. La plasticidad se torna un urgente mediador terapéutico, y la familia es en eso, una matriz irremplazable.

Bibliografía

1. Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, IV Edición. Asociación americana de Psiquiatría.
2. Longitudinal relationships between childhood, adolescent and adult eating disorders. Kottler, L., Cohen, P. J. Am. Acad. Child and adolesc. Psychiatry, 2001,40:12.
3. A 20 month follow up of 628 women with eating disorders, I: course and severity. J Yager, J. Landversk. Am. J. Psychiatry, 1987,144:1172-1177.
4. Childhood adversities associated with risk for eating disorders or weight problems

- during adolescence or early adulthood. Johnson, J.G., Cohen, P.; Am. J. Psychiatry. 2002,159:394-400,.
5. NIMH Eating Disorders: Facts about eating disorders and the search for the solutions. 2001,01;4901.
 6. El espectro de los trastornos alimentarios en las mujeres jóvenes: un estudio del predominio en una muestra de la población general. Favaro, A., Ferrara S. Psychosomatic Medicine, 2003, 65(4):701-708.
 7. Personality profiles in eating disorders: Rethinking the distinction between axis I and axis II. Westen, D., Harnden, J. Am. J. Psychiatry, 2001,158:547-562.
 8. Progress in eating disorders research. Andersen, A. Am J. Psychiatry. 200, 158: 515-517.
 9. Family functioning and life events in the outcome of adolescent anorexia nervosa. North, C., Gowers, S. British J. Of Psychiatry, 1997,171:545-549.
 10. Development of weight and shape concerns in the aetiology of eating disorders. Gowers, S., Shore, A. British J. Of Psychiatry, 2001, 179:236-242.
 11. Cordella, P. Proposición de un modelo para comprender la configuración anoréxica. Rev Ch de Pediatría. 2002,6:73.
 12. Cordella, P. Trastornos de alimentación. Manual de psiquiatría PUC 2000.
 13. Gabbard, G. Psychoanalytical Psychiatry in clinical practice. American Psychiatric Press, 2000.
 14. Selvini, M. Ragazze. Anoressiche e bulimiche. Raffaello Cortina Editore 1998.
 15. Vandereycken, W., Castro, J., Vanderlinden, J. Anorexia y Bulimia. La familia en su génesis y tratamiento. Martínez Roca Barcelona 1991.
 16. Stierlin. Qué hay detrás de la puerta de la familia. Gedisa 1995.
 17. Bloss, P. La transición adolescente. Amorrortu,1996.
 18. Cordella. P. Las Anorexias y la Regulación Obsesiva. Rev de psicología Itzcala. México. 2003,6:2.
 19. Cecile Rausch, Anorexia y Bulimia Nerviosa: amenazas a la autonomía. Paidós, 1993.
 20. Relación entre factores individuales y familiares de riesgo para desórdenes alimenticios en alumnos de enseñanza media. González, L., Hidalgo, M. Estudio de la Universidad de San Sebastián.
 21. Halmi, K., Eating disorders: defining the phenotype and reinventing the treatment. Am. J. Psychiatry, 1999,156:11.
 22. Bulik; C, Kendler, K., "I am what I (don't) eat": establishing an identity independent of an eating disorder. Am. J. Psychiatry. 2000, 157:1755-1760.
 23. Europa Press, 2003. Servicio de Cantabria atendió a 377 pacientes en el Programa de tratamiento para trastornos de la conducta alimentaria.

Terapia Electroconvulsiva (TEC) en Psiquiatría Infanto-Juvenil: Experiencia en una clínica privada

María Cecilia Ruiz, Virginia Boehme, Armando Nader
Clínica Los Tiempos.

Introducción

La Terapia Electroconvulsiva (TEC) apareció como una opción de tratamiento en la década de 1930, a partir de las observaciones de Von Meduna, quien afirmaba que la inducción de convulsiones en pacientes esquizofrénicos podía atenuar sus síntomas (Beyer, Weiner y Glenn, 1998). Estas observaciones fueron corroboradas en las décadas posteriores, donde destacan los estudios de Fink en 1984, quien demostró una reducción significativa de síntomas psicóticos en pacientes sometidos a una serie de convulsiones (Fink, 1999). Inicialmente las convulsiones eran inducidas farmacológicamente utilizando alcanfor o pentilinetetrazol (Beyer, 1998; Royal College of Psychiatrists, 1990). En 1937 los estudios de Cerletti y Bini utilizando corriente eléctrica demostraron una inducción más fácil, lo que disminuyó la necesidad de una mayor cantidad de sesiones por la menor tasa de intentos fallidos y menos efectos secundarios (Beyer, 1998; Kalyna, 2002), pues se podían inducir convulsiones controladas.

Su uso comenzó a hacerse cada vez más cotidiano en pacientes esquizofrénicos (Beyer, 1998), hasta que en la década del 50 su uso comenzó a declinar frente a la aparición de nuevos psicofármacos y debido a la presentación negativa de su uso en diversos medios de comunicación, donde se mostraba a la TEC como un procedimiento cruel e inseguro. Este estigma persiste hasta hoy, a pesar de que cada vez más estudios demuestran su utilidad en un grupo de personas con trastornos mentales graves que han respondido poco o nada a otros tratamientos (Beyer, 1998; Vallejo, 1994; Bernardo, 1999). Se postula que el uso de la TEC podría estar resurgiendo, esto debido a las innovaciones en las técnicas anestésicas y en el proceso de aplicación de electroestimulación

(Bernardo, 1999; Beyer, 1998; American Psychiatric Association, 1990). Hay que destacar que en ciertos casos de riesgo vital, este tratamiento es de rápida respuesta y pocos efectos colaterales, con una baja mortalidad (Beyer, 1998; Bernardo, 1999; Kellner, 1997; Royal College of Psychiatrist, 1990). Actualmente, se estima que 50.000 personas al año reciben TEC en USA. (Beyer, 1998), con una mortalidad que oscila entre 2 a 9 muertes por cada 100.000 sesiones. (risco). Otras series refieren una mortalidad de 0.002% para el tratamiento y de 0.01% para cada paciente en concreto (Kaplan, 1996). Las causas se relacionan con el procedimiento anestésico y complicaciones cardiovasculares en pacientes con una situación cardíaca comprometida (Kaplan, 1996; King, 1990; Klein, 1990).

Su mecanismo de acción no está totalmente dilucidado, pero se ha establecido que afecta a todos los sistemas de neurotransmisores implicados en la patogénesis de las enfermedades mentales. Su efecto neurofisiológico incluye aumento de la permeabilidad de la barrera hematoencefálica, supresión del flujo sanguíneo cerebral regional y de la actividad neurometabólica y efecto en sustancias neuroendocrinas, tales como CRF, ACTH, TRH, prolactina, vasopresina, metencefalinas y beta endorfinas (Clinical Handbook of Psychiatric Drugs, 2002) .

Sus efectos terapéuticos se describen en la literatura como evidentes en promedio a partir de las 12 sesiones (Kalyna, 2002). Las tasas de recaída a un año plazo son descritas como altas (30- 70%), pero esto depende del grado de resistencia a los fármacos pre TEC. (Kalyna y Jeffries, 2002)

El uso de la TEC requiere evaluar dos variables: La indicación diagnóstica y el momento en que

debe considerarse su uso (Beyer, 1998; Guttmacher, 1994).

Las indicaciones actuales en Psiquiatría de adultos incluye:

- Depresión: Episodio depresivo mayor, especialmente cuando incluye ideas delirantes, síntomas catatónicos agudos, resistencia o no respuesta a medicamentos. (Kaplan, 1996; Beyer, 1998; Solan, 1988).
- Manía aguda: Aunque la eficacia de la TEC se ha demostrado como igual o mejor que el litio, se reserva su uso cuando se han agotado todas las otras alternativas terapéuticas posibles (Kaplan, 1996; Beyer, 1998; Black, 1987).
- Esquizofrenia: Principalmente para los síntomas positivos marcados, catatonía o con síntomas afectivos. En estos casos la efectividad de la TEC es comparable a los antipsicóticos (Kaplan, 1996; Beyer, 1998; Kalyna, 2002; Milstein, 1990).
- Profilaxis o atenuación de Depresión Mayor recurrente (Kalyna, 2002).
- Prevención de recaída de Depresión Mayor (Kalyna, 2002).
- Depresión secundaria a otras enfermedades mentales o médicas (Kalyna, 2002).
- Episodios Mixtos (Kalyna, 2002).
- Psicosis post parto (Kalyna, 2002).
- Trastorno Esquizoafectivo (Kalyna, 2002).
- Tr. Obsesivo compulsivo refractario (Kalyna, 2002).

Con respecto al momento más adecuado en el curso de un trastorno mental, la American Psychiatric Association (1) (American Psychiatric Association. The practice of ECT: Recommendations for treatment, training, and privileging. A task Force Report of the American Psychiatric Association, A.P.A. Washington, 1990) sugiere su uso primario en las siguientes cuatro situaciones:

- Necesidad urgente de respuesta rápida.
- Cuando hay menos riesgo con la TEC que con otras alternativas terapéuticas.
- Cuando existe el antecedente de mejor respuesta a TEC que a otras terapias.
- Cuando el paciente tiene una clara preferencia por el uso de esta técnica.

El uso secundario se sugiere en los siguientes

casos (Guttmacher, 1994)

- Mala respuesta o intolerancia a tratamiento alternativo.
- Deterioro clínico de tal magnitud que urge obtener una respuesta rápida.

En Psiquiatría Infantojuvenil, el uso de TEC es infrecuente, a pesar de que sus indicaciones son las mismas que para adultos. Las causas de esto van desde el considerarlo un método excesivamente drástico, la falta de experiencia de los psiquiatras infantiles en esta técnica y la preocupación respecto a los efectos de la convulsión en el neurodesarrollo. La American Psychiatric Association recomienda que antes de usarla en un menor, se realicen otras interconsultas psiquiátricas en el campo infantojuvenil, de modo de tener 2 opiniones en el adolescente menor de 18 años y 3 en el menor de 12 años, que concuerden en la indicación.

El plantearse la posibilidad de TEC se constituye en un dilema que genera incertidumbre y angustia tanto en el equipo tratante infantojuvenil como en el paciente y su familia.

En Chile la situación de el uso de TEC en niños y adolescentes es similar a lo descrito en publicaciones extranjeras, con un escaso número de investigaciones respecto a la aplicación de esta técnica y sus resultados. Esto nos motivó a hacer un estudio para evaluar la experiencia desarrollada en una clínica privada chilena.

Objetivos

El objetivo de este trabajo es hacer un estudio descriptivo de pacientes infantojuveniles portadores de patología psiquiátrica grave, que requirieron TEC como parte de su tratamiento. Para ello, se evaluaron varios parámetros: la indicación, la utilidad como herramienta terapéutica, un perfil de sus efectos colaterales y la evolución de los pacientes en el corto y mediano plazo.

Material y Método

Se estudiaron los pacientes del Programa de hospitalización Infantojuvenil de Clínica Los

Tiempos, ingresados en el período 2000-2002, que requirieron TEC en su tratamiento (n= 9). Se analizaron las fichas clínicas y se entrevistó a los psiquiatras tratantes, para obtener las siguientes variables:

- Datos generales (edad, sexo, escolaridad)
- Diagnósticos de ingreso y egreso según DSM IV.
- Indicación de TEC.
- Tratamientos farmacológicos previos a la TEC, concomitantes a la TEC y posteriores a ella.
- Número de sesiones de TEC, y n° de sesión en que comenzó a verse remisión de la causa que motivó la TEC, según análisis cualitativo de lo descrito en ficha por los tratantes.
- Evolución post TEC, poniendo énfasis en logro de reinserción escolar y el tiempo y los medios de apoyo requeridos para ello.

Resultados

La muestra comprendió 7 mujeres y 2 varones. La distribución por edad y sexo (gráfico 1), muestra un predominio de pacientes de sexo femenino en el rango de 13 a 18 años (n=7). El promedio de edad fue 15.4 años, con una distribución entre 11 y 18 años.

Dos sujetos se encontraban sin escolaridad al momento de la TEC, debido a la gravedad de su patología de base.

Los diagnósticos más frecuentes según DSM IV (tabla 1) fueron, en el eje I: Trastorno bipolar episodio depresivo (n=3) y Trastorno Bipolar episodio Mixto (n=2). En el eje II el diagnóstico más frecuente fue el Trastorno del desarrollo de la personalidad límite (n=6)

Gráfico 1: DISTRIBUCION POR SEXO Y EDAD

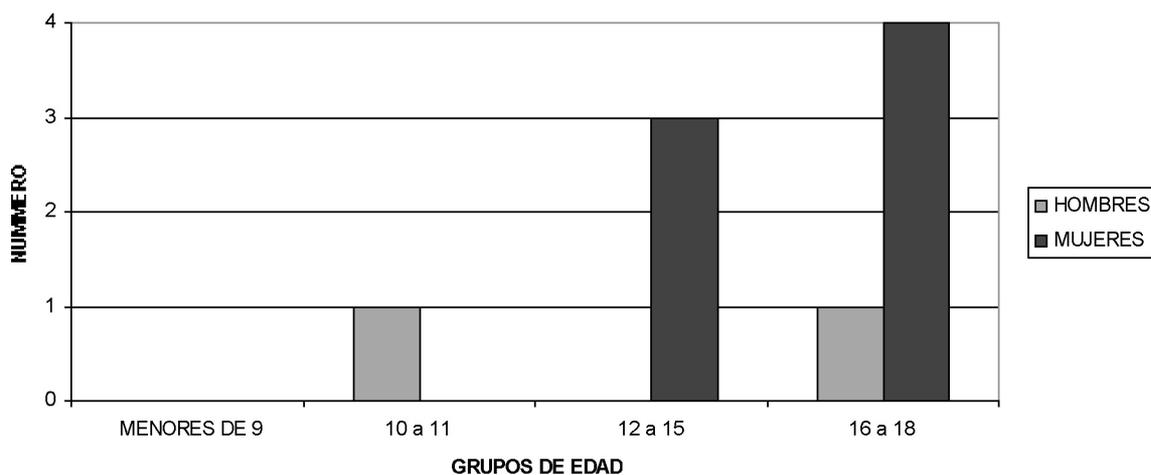


TABLA 1: Diagnósticos según DSM IV.

Diagnóstico	Pac 1	Pac 2	Pac 3	Pac 4	Pac 5	Pac 6	Pac 7	Pac 8	Pac 9
Eje 1									
Esquizofrenia	X								
Tr. Bipolar episodio depresivo		X						X	X
Tr. Bipolar episodio maníaco									
Tr. Bipolar episodio mixto			X		X				
TR. Esquizofreniforme						X			
Tr. Depresivo Mayor							X		
Tr. De Alimentación		X							
Tr. Esquizoafectivo				X					
Tr. Por Ansiedad							X		
Eje 2									
Tr. Del desarrollo de la personalidad límite		X	X	X	X	X	X	X	X
Tr. Del desarrollo de la personalidad esquizoide	X								

Con respecto a las causas de indicación de TEC (tabla 2), las más frecuentes fueron: falta de respuesta satisfactoria a psicofármacos, después de dosis y tiempo adecuados (n=7), ideación suicida con alto riesgo vital (n=6), cuadros psicóticos con alta agresividad y agitación (n=3) e historia de buena respuesta a TEC anteriores (n=2). Cabe destacar que el total de los pacientes presentaban más de una

indicación de TEC. Además, todos los sujetos tenían interconsultas con otros psiquiatras infantiles o presentados a reunión clínica, con más de dos expertos, antes de decidir la pertinencia de la TEC. Posterior a esto, todos presentaban una evaluación médica preoperatoria compatible con el procedimiento, y electroencefalograma e imágenes normales.

TABLA 2.
INDICACIONES DE TEC

Indicación	Pac 1	Pac 2	Pac 3	Pac 4	Pac 5	Pac 6	Pac 7	Pac 8	Pac 9
Heteroagresividad intensa	X				X				
Resistencia a antipsicóticos	X		X	X	X	X		X	
Resistencia a estabilizadores del ánimo		X	X	X	X			X	X
Empeoramiento del cuadro de base con riesgo vital		X							X
Buena respuesta a TEC previas			X	X		X	X	X	X
Agitación psicótica					X				X
Angustia desorganizante					X	X	X	X	
Ideación suicida activa con alto riesgo vital	X		X	X	X	X	X		
Resistencia a antidepresivos							X		

Ocho pacientes habían recibido al menos 2 esquemas farmacológicos en dosis y tiempo adecuados. El promedio de sesiones de TEC fue de 8, con una distribución entre 4 y 15. Ningún paciente presentó complicaciones durante las sesiones. El total de los sujetos utilizó neurolepticos y benzodiazepinas de vida media corta y ultracorta durante el período que duró el tratamiento electroconvulsivo.

El n° promedio de sesiones en que apareció respuesta positiva fue de 5.6, ésta consistió en atenuación de los síntomas positivos, disminución de la ideación suicida, alivio de la angustia desorganizante y disminución de la agitación. En el total de los pacientes hubo evolución posterior inmediata favorable. La causa de la suspensión de TEC fue: en 6 pacientes atenuación de su sintomatología

psicótica, en 6 desapareció la ideación suicida activa y 5 disminuyeron sus niveles de angustia a niveles manejables con psicofármacos. En 5 de los pacientes mejoró la respuesta al mismo esquema farmacológico utilizado previo a la TEC (Gráfico 2).

En el mediano plazo, 8 sujetos describieron alteraciones cognitivas durante el primer año posterior a la TEC, 7 de los cuales se reinsertaron en el sistema escolar con apoyo psicopedagógico y evaluaciones diferenciadas, pero con rendimientos académicos inferiores a los previos al inicio de su enfermedad. Las alteraciones cognitivas más frecuentes fueron en la memoria anterógrada en 7 sujetos y alteraciones de concentración en 3 sujetos, descrito por ellos, sus familiares y/o los tratantes en su ficha clínica.

gráfico 2: Total de sesiones y sesión en que comienza a verse respuesta positiva

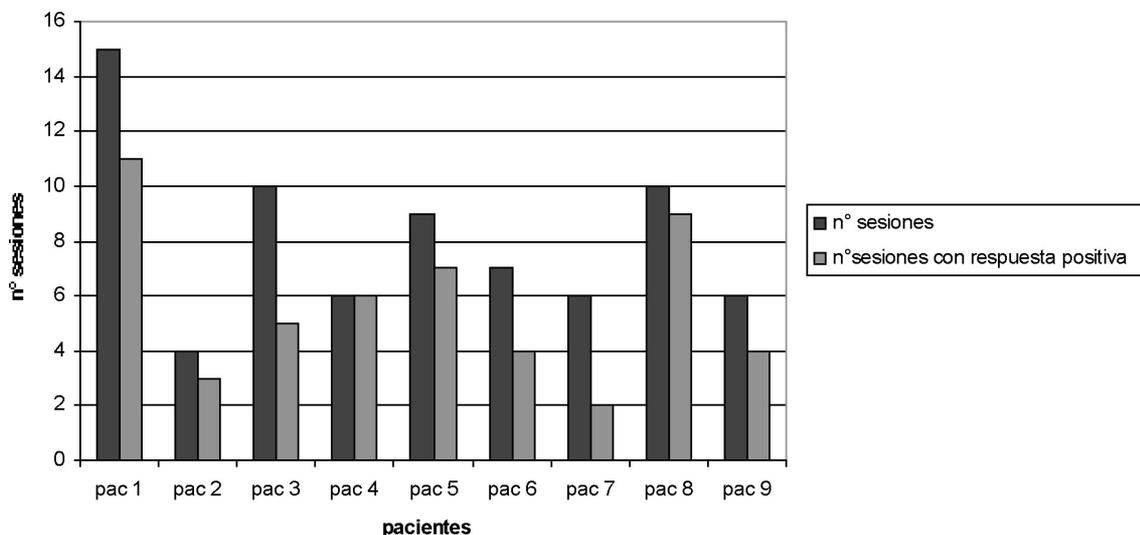


TABLA 3.
EVOLUCIÓN DE PACIENTES POSTERIOR A TEC.

<i>Evolución</i>	<i>N° pacientes</i>
Recuperación intrahospitalización favorable	9
Mejoría en respuesta a mismo esquema farmacológico previo	5
Alteraciones cognitivas el 1° año post tec	8
Reinserción en sistema escolar 2° año post tec	7
Necesidad de apoyo psicopedagógico en los 2 años post tec	7

Discusión y Conclusiones

En el presente estudio encontramos que la TEC fue una herramienta terapéutica útil en casos de extrema gravedad en niños y adolescentes que no respondieron a tratamiento farmacológico. La indicación pareciera estar asociada con mayor frecuencia a trastornos afectivos, presentando una mejoría de la sintomatología en forma rápida, con bajo nivel de efectos colaterales y mejorando la permeabilidad al tratamiento farmacológico. Las indicaciones de suspensión de la TEC se asociarían a atenuación de la sintomatología productiva y de la agitación psicomotriz, y la desaparición de la ideación suicida. Sin embargo, aparecen alteraciones cognitivas en el mediano plazo que requirieron tratamiento psicopedagógico. Nos cabe la duda de si este deterioro en el rendimiento está relacionado con la patología

de base, con efectos colaterales en relación al tratamiento farmacológico, que debe ser agresivo y prolongado, o a la TEC en si misma. Se hace necesario entonces continuar investigando en esta línea y realizar estudios de seguimiento de estos sujetos para comparar su evolución respecto a sujetos que no hubieran recibido TEC, de modo de comparar sus resultados a corto, mediano y largo plazo.

Las limitaciones de estos resultados están dadas por el bajo número de pacientes, la falta de grupos controles y la evaluación cualitativa de algunos resultados. El desafío consiste entonces en evaluar acuciosamente a los pacientes que reciben TEC, con exámenes cognitivos previos y posteriores al tratamiento electroconvulsivo, y poder compararlos con pacientes que, por distintos motivos, no se sometían a la TEC a pesar de tener la indicación

para ello. De este modo, sería posible detectar si las alteraciones cognitivas y otros posibles efectos en el mediano y largo plazo, puedan constituirse en indicaciones o contraindicaciones para su uso, y las medidas de apoyo que los pacientes deban requerir en las etapas posteriores a este procedimiento.

Bibliografía

1. American Psychiatric Association. The practice of ECT: Recommendations for treatment, training, and privileging. A task of Force Report of the American Psychiatric Association, A.P.A., Washington, 1990.
2. Guttmacher L: Psychfarmacology and Electroconvulsive Therapy. Washington DC; American Psychiatric Press, 1994.
3. Bernardo M. Terapéutica electroconvulsiva: Aplicación actual. Medicina Clínica, 1999; 113, 631- 634.
4. Beyer JL, Weiner RD, Glenn MD. Electroconvulsive therapy: a programmed text. American Psychiatric Press, Washington, 1998.
5. Black DW, Winokur G, Nasrralah a: Treatment of mania: A naturalistic study of electroconvulsive therapy versus lithium in 438 patients. 1987. J Clin Psychiatry 48: 132,
6. Fink M. Electroshock. Restoring the mind. Oxford University Press, Oxford, 1999.
7. Kalyna Z, Bezchlibnyk-Butler J. Joel Jeffries. Clinical Handbook of Psycotropic Drugs. Hogrefe y Hober publishers. Toronto. 2002.
8. Kaplan H, Sadock B, Grebb J. Sinopsis de Psiquiatría. Editorial Panamericana. Buenos Aires. 1996.
9. Kellner CH. Electroconvulsive therapy, 2 Ed. Oxford University Press, Oxford, 1997.
10. King BH, Liston EH: Proposals for the mecanism of action of electroconvulsive therapy: A synthesis. Biol Psychiatry 1990, 27: 76.
11. Klein DF: Review and comentaries: ECT. Neuropsychofarmacology. 1990.3:73,
12. Royal College of Psichiatrists. The ECT Handbook, Second Report, London, 1995.
13. Solan W, Khan A, Avery DH, Cohen S: Psychotic and no Psychotic depression: Companson of response to ECT. J Clin Psychiatry. 1988.49:97,
14. Vallejo J. Introducción a la TEC. Terapia Electroconvulsiva. Masson Salvat, Barcelona, 1994.

Trastornos del lenguaje y síndrome de déficit atencional

Flga. Angélica Cunazza
Hospital Sótero del Río
Grupo de Trastornos del Desarrollo

Hace más de 30 años que algunos autores describieron algunos desórdenes en el desarrollo del lenguaje, en lo que en ese entonces era conocido como "síndrome del niño hiperactivo". Según estos autores, lo que más destacaba en los niños pequeños era la presencia de impulsividad verbal. Después aparecen otros trabajos donde se propone que los niños hiperactivos podrían presentar retraso en el desarrollo del lenguaje. Posteriormente, un autor comparó el lenguaje de niños normales e hiperactivos, y no encontró diferencia en lo que se refiere a complejidad lingüística, pero observó que los niños hiperactivos eran mucho más desconectados en las tareas y mostraban un habla mucho más irrelevante cuando se les exigía funcionamiento lingüístico.

Prevalencia

Los datos sobre la prevalencia del síndrome de déficit atencional muestran cifras que oscilan desde un 3% a un 10%. En el caso de los trastornos específicos del lenguaje en preescolares, en Estados Unidos los porcentajes alcanzan aproximadamente a un 7%. Para la Dra. Rapin, habría un 5% de niños preescolares con síndrome disfásico o desorden del desarrollo del lenguaje. En cuanto a las tasas de comorbilidad, los estudios han arrojado datos variables, que oscilan entre el 20% y el 60%. Dykman y Ackerman -que usan el término de desórdenes de aprendizaje del lenguaje- plantean que habría un 20%. Para Cantwell, más o menos dos tercios de los niños con síndrome de déficit atencional presentarían desórdenes del habla y lenguaje, lo que equivale a un 60% de comorbilidad. Por su parte, Cohen (1998) indica que un 63% de niños en etapa escolar que son pacientes psiquiátricos tendría algún tipo de impedimento en el lenguaje y que el 46% presentaría, como diagnóstico psiquiátrico, el "síndrome de déficit atencional".

Las alteraciones del lenguaje en niños con S.D.A.

En rigor, los niños con síndrome de déficit atencional muestran dificultades en el procesamiento lingüístico, esto es, en la capacidad de reconocer e interpretar los símbolos lingüísticos, lo que se asociaría a alteraciones estructurales del lenguaje y que podría expresarse como una pobre competencia de habilidades pragmáticas. Se ha señalado la existencia de dos grupos de niños con síndrome de déficit atencional: a) grupo que presenta alteraciones estructurales en el lenguaje y, b) grupo que evidencia dificultades en el funcionamiento meta-cognitivo.

El primer grupo muestra alteraciones estructurales en el lenguaje. En particular, esto se evidencia en la forma, en la presencia de problema léxicos, fonológicos y gramaticales, los que se asociarían a alteraciones pragmáticas. Este grupo corresponde a los niños preescolares. En la experiencia clínica, los cuadros más prevalentes son los trastornos de tipo fonológico-sintáctico. Se trata de niños que hablan en forma tardía y que tienen alteraciones muy graves en los niveles fonológico y gramatical, pero que al mismo tiempo muestran un desarrollo de la comprensión del lenguaje que se encuentra al mismo nivel o mejor que su alteración expresiva (Rapin). La gran mayoría no tiene problemas de audición. Más bien, lo que presentan es una inmadurez perceptual auditiva, que les impide captar, reconocer e interpretar los sonidos del entorno, lo que también se asocia a problemas con la atención auditiva.

En el segundo grupo se encuentran los niños escolares que tienen dificultades en el discurso narrativo, en el funcionamiento metacognitivo

y en las habilidades pragmáticas. Son niños más grandes, que tienen dificultades para contar eventos sucesivos en el tiempo, habilidad que requiere un gran dominio de las capacidades lingüísticas expresivas y receptivas. Además, tienen dificultades con los funcionamientos metacognitivos. La metacognición es la habilidad que permite a las personas pensar sobre el pensamiento o conocer cómo se conoce. Esta habilidad facilita el aprendizaje, permitiéndole al sujeto controlar y dirigir los procesos más elaborados del pensamiento.

Uno de los ámbitos de la metacognición es el metalenguaje, que ha sido definido como la capacidad de pensar en el lenguaje, de tratar al lenguaje más bien como un objeto del pensamiento. Existen cuatro habilidades meta lingüísticas, las que son: a) la conciencia fonológica: b) la conciencia léxica: c) la conciencia gramatical y, d) la conciencia pragmática.

La conciencia fonológica se puede analizar cuando al niño se le da un fonema y se le solicita que diga otra palabra que tenga este mismo fonema (por ejemplo, el trabajo con las rimas). En el caso de las actividades de conciencia gramatical, estas son ejercitadas por el niño cuando se le da una frase desordenada y él la tiene que ordenar. Para Bishop, los niños de este segundo grupo tienen una gran alteración en el uso y la interpretación adecuada del lenguaje con relación al contexto en que éste ocurre (pragmática). De acuerdo a Rapin, la pragmática sería la interfase entre el lenguaje y la socialización.

Según Barkley, en el síndrome de déficit atencional existiría una pobre inhibición conductual, lo que debilita el funcionamiento adaptativo del niño cuando éste se enfrenta a las demandas de la vida social diaria. Los niños con síndrome de déficit atencional tienen dificultades para captar las claves sociales, por lo que no pueden mantener un automonitoreo de su conducta y tienen deficiencias en el autocontrol y en la autorregulación (en otras palabras, les cuesta detenerse, pensar, y después actuar). Otros autores plantean que los niños con síndrome de déficit atencional tendrían una verbalización interna retrasada, la

que sería fundamental para mediar la conducta comunicativa o conducta social.

Por su parte, el lenguaje interno es la habilidad que la persona tiene para comunicarse consigo misma, y sería la base para los procesos cognitivos más sofisticados. El lenguaje interno permite la planificación (diseño de planes y esquemas) y ejecución de ideas, lo que facilita la evaluación de las consecuencias de lo que se hace, así como la identificación de las limitaciones previas a la realización de la acción. En el caso de los niños hiperactivos, presentan dificultades para retrasar las respuestas, son impulsivos. Adicionalmente, el lenguaje interno permite la mediación verbal para funciones ejecutivas como la memoria de trabajo, que es la habilidad para recordar y manipular los eventos en un momento presente, para ejecutar una acción ahora.

El lenguaje permite el desarrollo de la conducta gobernada por reglas. Para Barkley, "la conducta gobernada por reglas" es fundamental para el desarrollo social del niño, y está vinculada con el desarrollo de las habilidades pragmáticas normales. Entonces, en los niños con síndrome de déficit atencional existiría un déficit en esta conducta, que se asociaría a deficiencias del lenguaje.

Características del lenguaje en S.D.A.

Las características del lenguaje en niños con síndrome de déficit atencional son las siguientes: en primer lugar, hay niños que presentan un retraso en la adquisición del lenguaje, el que se expresa en alteraciones en el código fonológico y en el nivel morfosintáctico: en segundo lugar, en los niños más grandes se observan alteraciones a nivel de discurso. En estos casos, los niños hablan de manera confusa, les cuesta mantener la secuencia de los eventos en el tiempo, tienen problemas para mantener la cohesión entre las oraciones. Aquí está alterada una expresión más compleja del lenguaje.

Se ha planteado que los niños con síndrome de déficit atencional y trastornos del lenguaje tendrían una buena comprensión verbal funcional y que su desarrollo del lenguaje

receptivo estaría cerca de lo normal. Sin embargo, en estos niños el lenguaje expresivo estaría retrasado más o menos en un año y presentarían dificultades en tareas de fluidez léxica que requieren control inhibitorio, debido a que tienen problemas para inhibir los estímulos externos para dar una respuesta específica. También tendrían dificultades con el procesamiento simultáneo de la información semántica (uso de analogías lingüísticas y/o auditivas).

En el caso de los niños que tienen problemas con la percepción auditiva (problemas con la disfunción auditiva o bien con el procesamiento auditivo central), presentan dificultades para reconocer e interpretar los sonidos del entorno. Según la ASHA, estos problemas se pueden expresar en dificultades para la localización y discriminación de los sonidos y en su integración en actividades de enmascaramiento. También existen dificultades en el área de la secuenciación auditiva. La causa de este trastorno hasta el momento es desconocida. Para algunos autores, los niños con desórdenes de procesamiento auditivo central podrían tener déficit atencional. Sin embargo, se ha planteado la dificultad de diferenciar estos dos cuadros debido a que tienen características muy similares. Otros investigadores señalan que los dos cuadros coexisten.

Los niños que tienen dificultades con la percepción auditiva tienen muchos problemas para diferenciar los sonidos, aunque se les presente una palabra en forma lenta, clara y fuerte. Por este motivo se ha indicado que estos casos corresponden a niños hipoacústicos, pero en el fondo es un problema con la interpretación de los sonidos. Además, tienen dificultades para atender y recordar toda la información que se presenta a través del canal auditivo, les cuesta seguir ordenes largas y necesitan mucho más tiempo para procesar la información que entra por el canal auditivo.

Bishop hipotetiza que estos niños tendrían una velocidad de procesamiento más lenta, debido a que el estímulo auditivo es mucho más vulnerable, breve y secuencial que el estímulo visual (que permanece en el tiempo). Esta autora indica que los niños con déficit atencional

tienen dificultades pragmáticas, pero que se atribuyen frecuentemente a disfunciones de tipo ejecutivo que se pueden manifestar con falta de inhibición de la conducta o con pobre planificación de la misma.

Los niños hiperactivos son verborreicos, tienen un habla irrelevante y presentan las siguientes alteraciones pragmáticas: a) una pobre toma de turnos (no son capaces de respetar a otro cuando están realizando una conversación, parece que no escucharan lo que se les dice, responden antes de que la pregunta termine, cambian de tópico, hablan en momentos que no corresponde) y, b) tienen problemas para monitorear lo que el otro está comprendiendo de lo que yo digo, lo que implica la falta de empatía cuando están en una situación comunicativa. También tienen un pobre control asociativo.

Manejo del niño con Trastorno de Lenguaje y S.D.A.

Cuando se trabaja con el lenguaje, lo ideal es intervenir uno a uno. Se ha señalado que los síntomas aumentan cuando están en grupo. También es muy importante atraer la atención de los niños y mantener el contacto visual, así como disminuir las actividades que requieran la atención del niño por mucho rato, debido a que estos chicos tienen períodos de atención muy breves y favorecen la atención selectiva. Igualmente se deben utilizar simultáneamente claves que sean verbales y visuales, tratar de que el input sea simple y breve, hablar lento sobre todo cuando se entrega información nueva, trabajar con repetición de la información y hacer que el niño repita lo que ya ha oído. La intervención se debe focalizar en la autorregulación verbal, debido a que es muy frecuente que los niños tengan dificultades para reconocer el error en lo que dice otra persona. En otros términos, se trata de que el niño aprenda a autocorregirse.

En cuanto al trabajo con los desórdenes de procesamiento auditivo, en otros países se utilizan los llamados entrenadores auditivos, que son unos fonos que se le ponen al niño y filtran sólo la voz del profesor en la sala de clases, logrando así que mantengan la atención por

más tiempo y hacer más eficiente su rendimiento escolar. Es importante también hacer modificaciones en el ambiente, lo que resulta difícil en Chile porque son cursos muy numerosos y salas poco apropiadas. Igualmente hay que orientarlos hacia el trabajo metacognitivo. Cuando hay dificultades pragmáticas, es recomendable desarrollar actividades de rol playing para mejorar la toma de turnos, incrementar la capacidad de atender al otro y fomentar habilidades de regulación conductual.

Efecto de los Psicoestimulantes

Con relación a los psicoestimulantes, se ha indicado que tienen efectos positivos sobre la atención y la función ejecutiva (memoria de trabajo). Las drogas reducen los comportamientos alterados en los niños, mejora su comprensión de textos, aumenta el número terminado de tareas asignadas e incrementa la capacidad de atención. Asimismo, los psicoestimulantes favorecen el trabajo matemático y tienen efectos favorables en la calidad de la escritura. En todo caso, el tratamiento exclusivamente farmacológico no es lo óptimo. Idealmente se deben desarrollar intervenciones en los niveles social y escolar.

En cuanto a los efectos de los psicoestimulantes en el lenguaje, la evidencia no es concluyente. Por ejemplo, una investigación mostró que el metilfenidato aumentaba la productividad del lenguaje en niños hiperactivos cuando se les pedía contar historias y otros casos mostraban mejorías en la complejidad del lenguaje (medido en el promedio de longitud del enunciado). Por su parte, Barkley estudió los efectos del metilfenidato en tareas de lenguaje en niños y madres, en ambientes (set) naturales y estructurados, encontrando que el medicamento reducía la productividad del lenguaje y no alteraba su complejidad, y que esta reducción de productividad del lenguaje en los niños hiperactivos hacía que la madre redujera sus intervenciones lingüísticas.

La mayor parte de los trabajos sobre el uso de psicoestimulantes se han realizado con niños que presentan síndrome de déficit atencional y que también tienen desórdenes en el procesamiento auditivo central. En particular, en

una investigación realizada en el 2000 se trató de medir el efecto del metilfenidato en el rendimiento auditivo de niños que tenían síndrome de déficit atencional asociado a trastornos del procesamiento auditivo, y se estableció que no hubo efectos de la medicación en el procesamiento auditivo central, pero se observaron efectos significativos en la atención y la impulsividad. De manera que el medicamento tendría un efecto positivo en la atención auditiva pero no produciría ningún efecto en los problemas de percepción auditiva.

En otro estudio del 2001 se analizaron los efectos sutiles del medicamento en las habilidades pragmáticas de los niños con síndrome de déficit atencional. Por ejemplo, en el artículo presentado por el colega Marcelo Díaz se concluyó que el metilfenidato tuvo efectos discretos en actividades relacionadas con el procesamiento fonológico, pero también se observaron mejorías en tareas de fluidez léxica.

Por último, todos los niños que tienen síndrome de déficit atencional y además trastornos del lenguaje, sean escolares o preescolares, se encuentran en un alto riesgo de presentar a futuro dificultades de aprendizaje y de lecto-escritura. Por esta razón es importante realizar un diagnóstico precoz.

Bibliografía

1. Tillery, K. L Effects of methylphenifate (Ritalin) on Auditory Performance in children with attention and auditory processing disorders. *JSLHR*. 2000,43,893-901.
2. Damico, J Attention-Deficit Hiperactivity disorders and communication Disorders. *Child and Adolescent psychiatric clinics of North America*. 1999,8,37-60.
3. Miranda Casas, A. Procesamiento fonológico en niños con trastornos por déficit de atención e hiperactividad ¿es eficaz el metilfenidato?. *Revista de Neurología*; 2002,34 (suplemento 11): 5115-5112.
4. Baird, J. The evolution of ADHD: a disorder of communication . *The Quaterly Review of Biology*. 2000,75,17:35.
5. Kovac, J. Attention deficit, hyperactivity in SLI children increases risk of speech

- language disorders in first- degree relatives a preliminary report. *Journal of communication disorder*; 2001,34; 339-354.
6. Keith, R. Effects of metilphenidate on the processing abilities of children with attention Deficit Hyperactivity Disorders. *Journal of Learning Disabilities*. 1991,24, 630-637.
 7. Vallance, D. Discourse deficits associated with psychiatric disorders and with language impairments in children. *J. Child Psychol Psychiatric*. 1999,40,693-704.
 8. Cohen, N. Language, Achievement, and Cognitive, Processing in Psychiatrically Disturbed Children with previously identified an unsuspected language impairments. *J Child Psychol psychiatric*. 1998,39, 855-877.
 9. Williams, D. Specific language impairment whith or without hyperactivity: neuropsychological evidence for frontostriatal dysfunction. *Development Medicine and Child Neurology*. 2000; 42,368-375.
 10. Vallance, D. The interface between ADHD and language impairment: an examination of language, achievement and cognitive, processing. *J. Child Psychol Psychiatric* . 2000,41, 353-362.
 11. Pennington, B. Executive Functions and Development Psychopathology. *J Child Psichol Psychiatric*.. 1996,37,51-87.
 12. Cohen, N. Languaje, social, Cognitive Processing and Behavioral characteristics of Psychiatrically disturbed children with previously Identified and unsuspected language impairments. *J. child Psychol Psychiatric*. 1998,39, 853-864,
 13. Tannock, R. Attention Deficit Hyperactivity Disorder: Advances in Cognitive, Neurobiological, and Gnetic Research. *J. Child Psychol Psychiatric* . 1998,39,65-99.

Dermatotilomanía

Dr. Juan Carlos Martínez A., Dra. Claudia González L.

Hospital Felix Búlnes Cerda - Unidad de Psiquiatría del Niño y Adolescente

Resumen

Dermatotilomanía, rascado cutáneo compulsivo (compulsive skin picking) o excoiación neurótica, son sinónimos para un trastorno que comparte características con el trastorno obsesivo compulsivo y el trastorno del control del impulso. Pese a corresponder al 2% de la consulta dermatológica y al 4% de la población estudiantil, es un cuadro no diagnosticado y sin consenso en las clasificaciones actuales.

Objetivos: Demostrar que la dermatotilomanía, al igual que otros trastornos del control del impulso, responden al uso de antidepresivos ISRS. **Pacientes:** Se presentan cuatro casos clínicos de rascado cutáneo compulsivo, que responden al uso de fluoxetina en dosis variable. Tres de estos casos corresponden a un mismo grupo familiar, y el cuarto caso se asocia a masturbación compulsiva y a trastorno por atracón. **Conclusión:** La fluoxetina es efectiva en el control del rascado cutáneo compulsivo. Se ha encontrado asociación familiar y relación con otras patologías del descontrol del impulso.

Introducción

La dermatotilomanía, rascado cutáneo compulsivo (compulsive skin picking), excoiación neurótica o acné excoiado (1,2,3), fue descrito por Wilson el año 1875 (1). Clínicamente es un cuadro que se caracteriza por la necesidad o urgencia por rascar, apretar o excavar la piel, a menudo en respuesta a mínimas irregularidades o defectos o a la presencia de zonas afectadas por acné discreto; lo anterior con uñas y/o herramientas accesorias como pinzas o agujas, siendo el daño tisular de moderado a severo, con complicaciones como infecciones que pueden llegar a la celulitis, o lesiones cicatriciales que dejan marcas definitivas (3,4).

El rascado cutáneo repetitivo puede verse en patologías médicas somáticas y neuropsiquiátricas. Estas conductas se han asociado con

trastornos del ánimo, trastorno obsesivo compulsivo, trastornos de ansiedad, trastornos de la personalidad obsesiva y límite, dermatitis artefacta, trastorno dismórfico corporal, delirio parasitario, Síndrome de Prader-Willi, Síndrome de Tourette, entre otros (2,3,5). Para diferenciar uno u otro trastorno debe recurrirse a la clínica y especialmente al método fenomenológico, de ese modo sería posible diferenciar por ejemplo este trastorno de la dermatitis artefacta, en que la naturaleza autoinfligida de las lesiones es negada por el paciente (3).

Pese a haber sido descubierto hace más de cien años (1), aún no es reconocida como un trastorno psiquiátrico específico, recibiendo una mínima atención especialmente en la literatura psiquiátrica (2).

Por su parte, la dermatotilomanía como tal ha sido considerada como un desorden dentro del espectro del trastorno obsesivo compulsivo (2, 3), y como un trastorno del control del impulso, compartiendo sus características fenomenológicas, de comorbilidad y tratamiento, con otras conductas repetitivas orientadas al cuerpo como la tricotilomanía, la onicofagia compulsiva, el morsicatio bucarum o cheek chewing que corresponde a morderse la mejilla de modo compulsivo, el morderse la lengua de modo repetitivo o tongue chewing, el golpearse la cabeza o head banging, etc. (4,5).

La epidemiología del rascado cutáneo compulsivo no ha sido bien estudiada (1,2,3,5). Se ha sugerido una prevalencia cercana al 2% de la consulta dermatológica, sin embargo, en la población general las cifras no son tan conocidas. Se ha encontrado una prevalencia de un 2% a un 4% en una población de estudiantes (1,5). Es más frecuente en mujeres; su comienzo habitualmente es durante la adolescencia, con un promedio a la edad de 15 años (rango 7 a 23 años) y su curso tiende a la cronicidad, siendo las zonas afectadas con

mayor frecuencia la cara, brazos y dorso del tórax (3).

El rascado tiende a ser autogratificante durante el episodio; muchos no describen dolor y usualmente les produce alivio de tensión. Las lesiones resultantes producen vergüenza, autoreproche, culpa y en algunos casos compromiso social en grado variable, que puede ir desde la evitación circunstancial (no ir a la playa o a la piscina, o no usar poleras y faldas), hasta el limitar la vida afectiva y sexual, llegando incluso al aislamiento social (3,5).

Los sujetos reconocen la incapacidad para controlar o resistir el impulso que saben perjudicial. La experiencia es precedida por una tensión creciente previa al acto, se acompaña con una gratificación durante éste que algunos llegan a describir como un estado de trance, y finalmente se asocia a un arrepentimiento posterior (4).

El tratamiento documentado para la dermatotilomanía es en base a antidepresivos tricíclicos e ISRS, con buena respuesta al compararlos en estudio doble ciego con el placebo (1,2,3). Los antidepresivos más estudiados en este aspecto son los ISRS y dentro de éstos la fluoxetina, seguido por la sertralina y la fluvoxamina, todos efectivos en el manejo de este trastorno (1,2,3).

Algunos autores consideran que el mismo hecho que, tanto el trastorno obsesivo compulsivo como la dermatilomanía respondan a los mismos fármacos, evidencia la relación que existe entre ambos trastornos (2,3).

Objetivos

Compartir la experiencia de cuatro pacientes que presentan una dermatotilomanía, comparando las características clínicas, fenomenológicas y la respuesta al uso de antidepresivos ISRS, con la literatura publicada.

Pacientes

Se presentan cuatro casos clínicos de rascado cutáneo compulsivo, que responden al uso de fluoxetina en dosis variable. Tres de estos casos

corresponden a un mismo grupo familiar, la madre y sus dos hijos, que consultaron en la Corporación Cultural de Educación de Colina. El cuarto caso corresponde a una paciente de sexo femenino que consulta en la Unidad de Psiquiatría del Niño y Adolescente del Hospital Félix Bulnes Cerda. Todas las consultas se llevaron a cabo durante el año 2002.

Caso I

Paciente de sexo masculino de 7 años que consulta derivado desde el consultorio con el diagnóstico de una tricotilomanía. Al preguntársele al paciente la razón de su alopecia y por extracción del pelo, relata no sacarse el pelo sino "rascarse la cabeza hasta hacerse heridas". El menor cursa segundo básico con un promedio 6,7 y es considerado por su profesora como un niño inquieto e impulsivo. En el box aparenta un niño de buen nivel cognitivo, empático y ajustado. Verbaliza sus vivencias sin mayor dificultad: "Vengo por que me saco el pelito, me molesta el pelo; siento como una picazón pero no me pica, como que tengo que rascarme, como que algo en la cabeza me molesta y me entra la desesperación y ahí me rasco, me tranquilizo y se me salen los pelos". Por otro lado, según relata su madre, tiene la "manía" de chupar la ropa -y a cada rato- como pijamas, el cuello de la camiseta y las mangas. En cuanto a estas últimas conductas, no hay egodistonia ni incapacidad para librarse de ellas, más bien el paciente refiere placer frente a ello. Todas estas conductas se remontan cuatro meses previo a la consulta, sin un estresor ambiental que haya actuado como desencadenante.

Al explicársele a la madre la naturaleza compulsiva del rascado, aporta los antecedentes que tanto ella como su hija presentan el mismo cuadro; de ahí se desprenden los casos clínicos II y III.

Se inicia tratamiento con Fluoxetina (10 mgs/día y Alprazolam 0.125 mgs/12 horas); a la semana se aumenta a 20 mgs/día. A las dos semanas de iniciado el tratamiento, el rascado disminuye en un 60% (cuantificación subjetiva de la madre) y a las tres semanas se negativiza el rascado.

Caso II

Adolescente de 18 años, traída por su madre tras conocer el diagnóstico de su hermano (caso clínico N° 1). Esta paciente refiere “apretarse los granos como una manía, igual que todos en la familia”. “Tengo como una afición por pellizcar granitos; aumenta en el verano por que ando con poleras. Me miro los brazos y me entra la gana de pellizcarme. Me busco los granos y me da como una ansiedad”. “Empecé a los 8 años con esta cosa; me sacaba cositas con el pinche, después me di cuenta que podía hacerlo con las uñas. Puedo estar una hora o más en esto al día, pienso harto mientras lo hago, en las cosas buenas y las cosas malas del día, y me aumenta cuando estoy estresada”. “No puedo dejar de hacer esto, me miro los brazos y me entra un deseo, una desesperación por rascarme o pellizcarme un grano, un punto, un lunar... me da placer mientras lo hago, pero la consecuencia es desagradable... tener los brazos llenos de cicatrices”.

Patología psiquiátrica comórbida y Eje II ausentes. Antecedentes familiares: abuela materna con depresión bipolar, madre y hermano con rascado compulsivo.

Se inicia tratamiento con Fluoxetina 20 mgs/día. A las dos semanas manifiesta mejoría parcial “ya no estoy horas en esto”, pero se niega asistir a controles posteriores ya que no desea tomar medicamentos.

Caso III

Paciente de 46 años de edad, madre de los menores consignados en los casos I y II. Consulta por presentar el mismo tipo de rascado que su hijo, y por “haber descubierto la naturaleza psiquiátrica de su conducta que atribuía hasta ese entonces como un hábito”, “Desde que tengo uso de razón me rasco el cuerpo, creo que de los 6 ó 7 años... Cuando era niña mi padre me despertaba y descubría las sábanas para ver si había sangre en ellas; si era así me pegaba. Me veían en dermatología, no recuerdo en qué hospital, pero recuerdo que era muy niña y me paraban sobre una mesa en una especie de sala con hartos médicos, pero siempre me trataban con cremas sin resultado. Parece que empecé a rascarme cuando tuve un rash, pero luego comencé a

rascarme sin que me picara la piel hasta hacerme heridas... no logro controlarme, me aumenta frente a un stress, pero me refugio en mi hoyito, ahí me libero. No sé cuanto tiempo dedico a esto, pero lo hago casi todo el día, generalmente cuando trabajo, veo televisión o intento dormir”. “Me da vergüenza tener el cuerpo cubierto de cicatrices, es horrible, pero no puedo librarme de esto. Evito usar faldas, ir a la piscina, creo que a la gente debe darle asco o quizás piensen que tengo una enfermedad contagiosa”. No habría uso asociado de pinzas o elementos punzantes, sólo utiliza las uñas para rascarse.

La paciente estaba en tratamiento con 75 miligramos de sertralina por una depresión mayor, sin respuesta con dicha dosis para el rascado compulsivo.

Caso IV

Paciente de sexo femenino de 18 años que desde hace dos años comienza a “pellizcarse los granos” de la piel, situación que va aumentando progresivamente lesionándose extensas zonas del cuerpo. Comenzó en los brazos, luego en las piernas y dos semanas previo a la consulta se agrega región toraco-dorsal. Principalmente el rascado es con las uñas, recurriendo a pinzas u otros objetos similares. Dedicar alrededor de dos horas al día al rascado y “deja de hacer cualquier actividad cuando le entra el impulso”. Refiere incluso pellizcar “granos” de otras personas.

“Mientras lo hago es como que pierdo el control de mis movimientos; me digo -esto no tengo que hacerlo- como que trato de luchar por parar pero es tan rico que no puedo detenerme... lo peor de todo es que después me miro los brazos y me angustio...”.

Las lesiones en su cuerpo le producen molestia, evitando situaciones sociales en que tenga que exponer las zonas afectadas como ir a la piscina, a la playa, ponerse falda, etc. También refiere sentirse limitada en su vida afectiva, manifestando preocupación por actividad sexual a futuro.

Junto a lo anterior refiere una masturbación compulsiva que le es egodistónica por el tiempo

que "pierde" en ello; alrededor de dos horas al día. Si se considera otras dos horas de rascado, dedica en total cuatro horas a este tipo de conductas, lo que le afecta en su desempeño académico. Por otra parte, cabe destacar que a la edad de 14 años presentó durante un año un trastorno por atracón.

Se inicia tratamiento con fluoxetina 20 miligramos al día, aumentándose a 40 miligramos a las dos semanas. Al mes de tratamiento la paciente refiere una reducción en el tiempo dedicado al rascado de un 50%. Se aumenta a 60 miligramos, negativizándose el rascado a las dos semanas. La masturbación disminuye notablemente, recurriendo a ella de modo esporádico, pero esta vez de forma voluntaria.

Sin antecedentes psiquiátricos conocidos.

Discusión

En los casos presentados se aprecia la psicopatología y fenomenología descrita en la literatura para el rascado cutáneo compulsivo.

Para el menor del primer caso como para su hermana (caso II), destaca la precocidad en la edad de inicio, siete y ocho años respectivamente, que coincide con la edad mínima documentada en la literatura (3); quizás esto podría atribuirse a la carga genética materna, también con una edad muy precoz de inicio, y con ello tal vez a una mayor penetrancia. No existe evidencia en la literatura que relacione la precocidad de inicio con una mayor gravedad y cronicidad.

Por otra parte, los casos I y IV se relacionan con otras conductas repetitivas. El primero de estos presenta otros fenómenos como "*chupar la ropa*", pero sin el carácter egodistónico del rascado, correspondiendo más bien esto a un hábito que a una conducta compulsiva. La paciente del cuarto caso refiere haber presentado un trastorno por atracón previo al rascado cutáneo, y paralelamente a este último una masturbación compulsiva.

El caso II y III muestran una evolución crónica, de 10 años para el primero y de aproximadamente 40 años para el segundo. Los otros dos

casos no han tendido a la cronicidad por ser el comienzo del cuadro clínico aproximadamente 1 a 2 años previo al diagnóstico. Llama la atención que pese a producir lesiones cicatriciales y asociarse a un compromiso psicosocial importante, no se consulta de modo espontáneo al no considerarse una enfermedad en si mismo, sin haber sido reconocida por los dermatólogos la naturaleza psiquiátrica del cuadro.

Todos los casos describen la incapacidad de controlar el impulso, la inquietud previa y la especie de estado de trance, alivio o placer durante el rascado, pese a saber que la consecuencia es perjudicial.

Los casos III y IV, por ser quizás los más graves, presentan un mayor compromiso autoperceptivo y social, evitando situaciones donde tengan que mostrar el cuerpo como bañarse en piscina o ir a la playa, debiendo usar sólo cierto tipo de ropas. Para el último caso se agrega el hecho que el rascado demanda una gran cantidad de tiempo, ocurriendo lo mismo para el segundo caso.

Por último, como se ha descrito, se asocia el rascado al uso complementario de instrumentos como pinzas o pinches, lo que se aprecia para el segundo y cuarto caso clínico.

Conclusiones

La preocupación de los especialistas médicos tanto dermatólogos como psiquiatras por la dermatotilomanía es escasa. Esto se refleja en la reducida literatura existente al respecto a nivel mundial, y en el no reconocimiento como entidad nosológica en las clasificaciones de enfermedades mentales actuales.

Creemos que los términos "dermatotilomanía" y "rascado cutáneo compulsivo" (compulsive skin picking) delimitan mejor la fenomenología y psicopatología de este trastorno que sus sinónimos "excoriación neurótica" o "acné excoriado", términos que podrían confundirse con cualquier otra patología, ya sea psiquiátrica o médica, que curse con un rascado cutáneo repetitivo.

Considerando la grave consecuencia física y psicosocial que conlleva eventualmente un trastorno como este y su desconocimiento por parte de los especialistas dermatólogos y psiquiatras, sugerimos buscar de modo dirigido mediante el interrogatorio y la inspección física la presencia de rascado cutáneo compulsivo, especialmente en pacientes que presenten manifestaciones del espectro obsesivo compulsivo asociado a lesiones cutáneas difusas.

Finalmente, a través de la experiencia clínica de cuatro casos, hemos confirmado que la Dermatotilomanía responde de modo relativamente rápido y adecuado a dosis intermedias de fluoxetina.

Bibliografía

1. Bohne A., Wilhelm S., Keuthen N., et al. Skin Picking in German Student. Behavior Modification. 2002. 26:3,330-339
2. Keuthen N., Deckersbach T., Wilhelm S., et al. Repetitive Skin Picking in a Student Population and Comparison with a Sample of Self Injurious Skin Pickers. Psychosomatics 2000.41:3
3. Bloch M., Elliott M., Thompson H., et al. Fluoxetine in Pathologic Skin Picking. Psychosomatics 2001.42:4.
4. Lochner Ch., Simeon D., Niehaus D., et al. Trichotillomania and Skin-Picking: A Phenomenological Comparison. Depression and Anxiety 2002.15:83-86.
5. Keuthen N., Deckersbach T., Wilhelm S., et al. The Skin Picking Impact Scale (SPIS). Psychosomatics 2001.42:5.

Reuniones y Congresos

XXII CONGRESO ANUAL DE LA SOCIEDAD DE NEUROLOGIA Y PSQUIATRIA DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA.

Fecha: 25, 26 y 27 de Noviembre de 2004.

Lugar: Centro de Eventos Suractivo, Concepción.

Presidente: Dra. Flora De La Barra

Informaciones:

Fono-Fax: 632.0884

Página web: www.sopnia.com

PROGRAMA XXII CONGRESO SOPNIA, 2004

Jueves 25 de Noviembre

PSIQUIATRIA

08.00 - 08.30 INSCRIPCIONES

08.30 - 09.00 INAUGURACION

Dra. Virginia Böhme K.
Presidente Sociedad
Dra. Flora De La Barra
Presidente Congreso

09.00 - 10.00 **Conferencia Plenaria**

“Desarrollo en la adolescencia”
Prof. Dr. Michael Rutter

10.00 - 10.30 Intermedio - Café

10.30 - 11.30 **Conferencia**

“Las Transformaciones del desarrollo adolescente en el mundo moderno”
Prof. Dina Krausskopf

11.30 - 13.00 **Trabajos Libres.** Trabajos de Ingreso.

Presidente:
Dr. Hernán Montenegro

13.00 - 14.30 Almuerzo

14.30 - 16.00 **Simposio Psiquiatría**

S1. Identidad sexual y sus alteraciones en el adolescente

Directora: Dra. Virginia Toledo
“Construcción social de la masculinidad”
Dr. Rodrigo Aguirre
“Confusión de la orientación sexual en el

adolescente. Rol de terapeuta y manejo familiar”

Ps. Carolina Leyrton

“Abordaje clínico del adolescente que consulta por transexualidad”

Dra. Vania Martínez

S2. Conducta Suicida en el Adolescente. Continuidades entre infancia, adolescencia y adultez

Directora: Ps. Gabriela Sepúlveda P.h D.

“Continuidades niños-adolescentes”

Dr. Mario Valdivia

“Continuidades adolescencia-adulto”

Dra. Ana María Martini

“Psicoterapia evolutiva en adolescentes con conductas suicidas”

Ps. Gabriela Sepúlveda

16.00 - 16.30 Intermedio - Café

16.30 - 17.30 **Conferencia**

“**Trastorno Bipolar en la Adolescencia**”

Dr. Pablo Davanzo

17.30 -19.00 Coloquios

C1. Legislación y Etica en temas del adolescente

Directora: Ps. Karla Alvarez

Participan: Soc. Luis Barros Lesaeta

Ab. Paula Recabarren

Sra. Loreto Ditsel

C2. Desarrollo Anormal de la Personalidad en el Adolescente. Diagnóstico Diferencial.

Director: Dr. Carlos Almonte

Exponen: Dr. Carlos Almonte

Ps. Carmen Gloria Michelis

Participan: Ps. María Elena Montt

19.00 - 20.30 Reunión SOPNIA

- Informe 2004

- Ingreso de Socios Nuevos

- Entrega de distintivo a Socios Activos

20.30 - 21.00 Grupo de Danza

21.00 COCKTAIL INAUGURAL

Jueves 25 de Noviembre

NEUROLOGIA

08.00 - 08.30 INSCRIPCIONES

08.30 - 09.00 INAUGURACION

Dra. Virginia Boehme K.
 Presidente Sociedad
 Dra. Flora De La Barra
 Presidente Congreso

09.00 - 10.00 **Conferencia Plenaria**
 "Desarrollo en la adolescencia"
 Prof. Dr. Michael Rutter

10.00 - 10.30 Intermedio - Café

10.30 - 12.30 **Simposio "Neurorehabilitación"**

Directoras: Dra. Claudia Castiglioni, Dra. Eliana Rodillo.
 "Novedades en Tratamiento del Adolescente con trastornos motores: enfermedades neuromusculares y Parálisis cerebral"
 Dr. Andoni Urtizberea.
 Casos clínicos: Dra. Claudia Castiglioni, Eliana Rodillo y Karin Klensteuber

12.30 - 13.00 **Conferencia**
 "Manejo ventilatorio en Enfermedades Neuromusculares"
 Prof. Dr. Andoni Urtizberea

13.00 - 14.30 Almuerzo

14.30 - 16.00 **Simposio "Cefalea"**
 Directores: Dr. Marcos Manríquez, Dra. Francesca Solari.
 Participan:
 "Presentación de un programa de cefalea y estadística local"
 Dra. Francesca Solari
 "Diagnóstico y tratamiento de cefalea en adolescentes"
 Dr. David Rothner

"Cefalea por abuso"
 Dr. Alberto Millar. Grupo chileno cefalea
 Presentación de casos clínicos.
 Discusión.

16.00 - 16.30 Intermedio - Café

16.30 - 18.00 **Simposio "Neurocirugía"**
 Director: Dr. Sergio Valenzuela.
 "Tratamiento neuroquirúrgico de los trastornos motores en la infancia y adolescencia"
 Dr. David Silva, Dr. Alejandro Cubillos
 "Craneosinostosis"
 Dr. Arturo Zuleta
 "Novedades en el tratamiento de mielomeningocele"
 Dr. Sergio Valenzuela

18.00 - 19.00 **Trabajos Libres.** Trabajos de Ingreso.
 Presidentes: Dra. Verónica Burón, Dra. Ledia Troncoso.

19.00 - 20.30 Reunión SOPNIA
 - Informe 2004
 - Ingreso de Socios Nuevos
 - Entrega de distintivo a Socios Activos

20.30 - 21.00 Grupo de Danza

21.00 COCKTAIL INAUGURAL

Viernes 26 de Noviembre

PSIQUIATRIA

08.30 - 10.00 **Simposia****S3. Trastornos de la Alimentación en adolescentes**

Directora: Dra. Patricia Cordella

"Experiencia en un Hospital de día con pacientes con trastorno de alimentación"
 Dr. Gonzalo Morandé
 "Geografía de los trastornos de alimentación en Chile: quienes, dónde y cómo se trabaja"
 Dra. Verónica Gaete

“Experiencia del trabajo en equipo para pacientes con trastornos de alimentación”
Dra. Patricia Cordella

S4. Trastornos del Animo en el adolescente

Directora: Dra. Marcela Larraguibel

“Estudio comparativo doble ciego de niveles séricos altos y medios de Acido Valproico en el tratamiento del episodio maníaco o hipomaniaco del trastorno bipolar de comienzo juvenil”

Dr. Pablo Davanzo

“Tratamiento psicosocial del trastorno bipolar”

Ps. María Elena Montt

“Avances en el tratamiento del trastorno depresivo”

Dra. Marcela Larraguibel

10.00 - 10.30 Intermedio - Café

10.30 - 11.30 Conferencia Plenaria
“Prioridades de Investigación en relación a los trastornos del espectro autista”
Prof. Dr. Michael Rutter

11.30 - 13.00 Simposio

S5. Tratamiento intensivo en adolescentes con psicopatología grave

Directora: Dra. Virginia Böhme

“Hospitalización y otras intervenciones”

Dra. Virginia Böhme

“Psicoterapia y trabajo con los padres”

Ps. Dina Krauskopf

“Psiquiatría de enlace”

Dra. Mailin Ponce

S6. De la emoción a la enfermedad

Director: Dr. Juan Enrique Sepúlveda

“La organización de la patología somática desde la perspectiva evolutiva”

Dr. Juan Enrique Sepúlveda

“La deconstrucción biográfica en pacientes con lupus”

Dr. Armando Nader

“La estructuración del duelo oncológico en el paciente adolescente”

Ps. Gonzalo Rojas-May, Ph. D.

13.00 - 14.30 Almuerzo

14.30 - 16.00 Sesión Posters

Presidente: Dra. Ana Valdés

Ayudantes: Dr. Elias Arab, Dra.

Viviana Hercovic, Dra. Cecilia

Sandoval

16.00 - 16.30 Intermedio - Café

16.30 - 17.30 Conferencia:

“Trastornos de la Alimentación en Adolescentes”

Dr. Gonzalo Morandé

17.30 - 19.00 Coloquios

C3. Delincuencia y adolescencia

Directora: Dra. Alicia Espinoza

“Debate entre la construcción de identidad y la construcción social de la delincuencia

Ps. Domingo Asún

“Psicopatología asociada a la delincuencia”

Dra. Vilma Ortiz

“Algunos aportes del psicodiagnóstico en evaluación de adolescentes, en delincuencia”

Ps. Sandra Molina

C4. Formación en Psiquiatría

Director: Dr. Mario Sepúlveda

Expone: Dr. Mario Sepúlveda

Participan: Dra. Mónica Kimmelman

Dr. Humberto Guajardo

Dr. Ricardo García

C5. Formación en Psicología

Directora: Ps. Myriam George

Participan: Ps. Sandra Tittelman

Ps. María Inés Winklen

Ps. Judith Sharagen

Ps. Jorge Lussoro

Dr. Ramón Florensano

21.00 - 23.00 CENA CLUB CONCEPCION

Entrega de premios a mejores trabajos

Entrega de diplomas a Socios

Honorarios a invitados

extranjeros

Viernes 26 de Noviembre**No:** Hosp. Carlos Van Buren

NEUROLOGIA

12.45 - 12.50 Votación

08.30 - 10.00 **Simposio "Epilepsia"**

Directores: Dr. Jorge Förster, Dr. Tomás Mesa.

"Síndromes epilépticos en la adolescencia"

Dr. David Rothner

"Epilepsia, fármacos antiepilépticos y embarazo adolescente"

Dr. Alejandro De Marinis

Mesa Redonda

13.00 - 14.30 Almuerzo

14.30 - 16.00 **Sesión Posters**

Presidentes: Dra. Mónica Troncoso, Dra. Marta Hernández.

10.00 - 10.30 Intermedio - Café

16.00 - 16.30 Intermedio - Café

10.30 - 11.30 **Conferencia Plenaria**

"Prioridades de Investigación en relación a los trastornos del espectro autista"

Prof. Dr. Michael Rutter

16.30 - 18:30 **Simposio "Defectos congénitos de la glicosilación"**

Directoras: Dra. Gloria Durán, Dra. Isabel López, Dra. Marta Hernández.

Casos clínicos defecto glicosilación de proteínas

Caso clínico. De Walker-Warburg

Conferencia defectos congénitos de la Glicosilación. Dr. Jacques Jaeken

Discusión casos clínicos.

11.30 - 13.00 **Controversias en Neurología**

Directora: Dra. María de los Angeles Avaria.

Participan: Becados de Neurología Pediátrica

18:30- 19.00 **Conferencia****"Defectos de neurotransmisores"**

Dr. Jacques Jaeken

11.30 - 11.45 "¿Se les debe dar Fierro a los niños con espasmos del sollozo?"

Sí: Hosp. Carlos Van Buren.**No:** Hosp. Clínico San Borja Arriarán

21.00 - 23.00 CENA CLUB CONCEPCION

Entrega de premios a mejores trabajos.

11.45 - 11.50 Votación

11.50 - 12.05 ¿Es seguro el uso de psicoestimulantes en niños con epilepsia o anomalías en el EEG?

Sí: Hosp. Luis Calvo Mackenna**No:** Hosp. Roberto del Río

Entrega de diplomas a Socios Honorarios a invitados extranjeros.

12.05 - 12.10 Votación

12.10 - 12.25 ¿Se debe anticoagular un recién nacido con accidente vascular encefálico?"

Sí: Hosp. Clínico San Borja Arriarán.**No:** Hosp. Luis Calvo Mackenna**Sábado 27 de Noviembre**

PLENARIO PSIQUIATRIA Y NEUROLOGIA

12.25 - 12.30 Votación

12.30 - 12.45 ¿Es éticamente admisible discontinuar la nutrición como parte de la limitación de tratamiento en pacientes terminales?"

Sí: Hosp. Roberto del Río

08.30 - 10.00 Simposio Conjunto

SC1. Adolescencia y trastornos del desarrollo. Tratamientos basados en la evidencia.

Directora: Dra. Carmen Quijada

"Medicina basada en la evidencia: Conceptos básicos"

Dra. Carmen Quijada

"Síndrome de déficit atencional en el

adolescente. Tratamiento actual y consideraciones en relación a medicina basada en evidencia”

Dr. Mario Valdivia

“Abordaje alternativo en trastornos del desarrollo: Análisis desde la medicina basada en la evidencia”

Flgo. Marcelo Díaz

10.00 - 10.30 Intermedio - Café

10.30 - 11.30 **Conferencia Plenaria**

“Los múltiples significados de la Psicopatología desde una Perspectiva del desarrollo”

Prof. Dr. Michael Rutter

11.30 - 13.00 **MESA REDONDA PLENARIA**

Prevención y proyecciones en tratamiento e investigación en la adolescencia.

Directores: Dr. Fernando Novoa, Neurología.

Dr. Ricardo García, Psiquiatría.

Participantes:

Prof. Dr. Michael Rutter

Ps. Dina Krauskopf

Dr. Gonzalo Morandé

Dr. Fernando Novoa

13.00 - 13.30 Clausura

Dra. Flora De La Barra

Presidente Congreso

La Sociedad además está patrocinando los siguientes cursos:

“**Curso Pre Congreso y XXII Congreso Argentino de Neurología Infantil**”, que se realizará los días 23, 24 y 25 de Octubre del presente año en la ciudad de Iguazú, Misiones, y que está siendo organizado por la Sociedad Argentina de Neurología Infantil.

CONGRESOS NACIONALES E INTERNACIONALES

IV Congreso Latinoamericano de Neurofisiología Clínica

7 al 10 de Octubre de 2004.

Hotel Intercontinental, Santiago, Chile

Informaciones:

Fono: 358 82 80

Fax: 297 23 02

e.mail: elizabethlagos@vtr.net

51° Annual Meeting American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP)

19 al 24 de Octubre de 2004.

Washington DC., USA.

Informaciones:

3615 Wisconsin Avenue, N.W.

Washington DC. 20016-307

Fono: 202 - 966 28 91

e.mail: meeting@aacpa.org

59° Congreso Chileno de la Sociedad de Psiquiatría, Neurología y Neurocirugía

21, 22 y 23 de Octubre de 2004

Iquique

Informaciones:

Fono: 334 95 50

e.mail: secgeneral@sonepsyn.tie.cl

Pág. Web: www.sonepsyn.cl

Noticias

* A todos nuestros asociados les informamos que en este momento la Sociedad cuenta con un correo electrónico el cual servirá para tener

más contacto entre nosotros.

e.mail: sopnia@terra.cl y Pág. Web: www.sopnia.com

Instrucciones a los autores

(Actualizado en Agosto de 2004)

Estas instrucciones han sido preparadas considerando el estilo y naturaleza del Boletín y los "Requisitos Uniformes para los Manuscritos sometidos a Revistas Biomédicas" establecidos por el International Comité of Medical Journal Editors, actualizado, en noviembre de 2003 en el sitio web www.icmje.org

Se enviará el manuscrito en su versión completa, incluidas tablas y figuras, en cuatro copias de buena calidad, dirigidas a: Dra. Freya Fernández, Directora del Boletín SOPNIA, Esmeralda 678 of. 303, Santiago Centro, Santiago, Chile (Teléfono: (562) 633 1955, (562) 639 6171, Fono-Fax (562) 639 1085, e-mail: sopnia@terra.cl). Se incluirá una carta que identifique al autor principal, incluyendo dirección, teléfonos, fax, dirección de correo electrónico.

El texto se enviará en papel tamaño carta, a doble espacio, con letra Arial 12 y márgenes de 2,5 cm por ambos lados. Para facilitar el proceso editorial, todas las páginas serán numeradas consecutivamente, comenzando por la página de título en el ángulo superior derecho.

Se adjuntará disquett o CD debidamente etiquetado con el nombre del artículo, autor principal y programa utilizado en su confección, que incluirá el archivo completo.

El envío del manuscrito se considerará evidencia de que ni el artículo o sus partes, tablas o gráficos están registradas, publicadas o enviadas a revisión a otra publicación. En caso contrario se adjuntará información de publicaciones previas, explícitamente citada, o permisos cuando el caso lo amerite. Todos los manuscritos serán sometidos a revisión por pares. Los manuscritos rechazados no serán devueltos al autor.

Publicaciones duplicadas

Podrán publicarse artículos publicados en otras revistas con el consentimiento de los autores y de los editores de estas otras revistas.

Las publicaciones duplicadas, en el mismo u otro idioma, especialmente en otros países se justifican y son beneficiosas ya que así pueden llegar a un mayor número de lectores si se cumplen las condiciones que se detallan a continuación:

1. Aprobación de los editores de ambas revistas.
2. En algunos casos puede ser suficiente una versión abreviada.
3. La segunda versión debe reflejar con veracidad los datos e interpretaciones de la primera versión.
4. Un pie de página de la segunda versión debe informar que el artículo ha sido publicado totalmente o parcialmente y debe citar la primera referencia Ej.: Este artículo esta basado en un estudio primero reportado en (Título de la revista y referencia).

Página de título

El título debe ser breve e informativo. Se listará a continuación a todos los autores con su nombre, apellido paterno, principal grado académico, grado profesional y afiliación a instituciones. Las autorías se limitarán a los participantes directos en el trabajo. La asistencia técnica se reconocerá en nota al pie. En párrafo separado se mencionará donde se realizó el trabajo y su financiamiento, cuando corresponda. Se agregará aquí si se trata de un trabajo de ingreso a SOPNIA. Se agregará un pie de página con nombre completo, dirección y correo electrónico del autor a quien se dirigirá la correspondencia.

Resumen

En hoja siguiente se redactará resumen en español e inglés, de aproximadamente 150 palabras cada uno, que incluya objetivos del trabajo, procedimientos básicos, resultados principales y conclusiones.

Palabras claves

Los autores proveerán de 3 a 5 palabras claves o frases cortas que capturen los tópicos principales del artículo. Para ello se sugiere

utilizar el listado de términos médicos (MeSH) del Index Medicus.

Texto

El texto se redactará siguiendo la estructura usual, sugerida para artículos científicos, denominada "IMRAD" (introduction, methods, results and discussion). En artículos de otros tipos, como casos clínicos, revisiones y editoriales, podrá utilizarse otros formatos.

Introducción

Se aportará el contexto del estudio, los objetivos y las hipótesis probadas. Los objetivos principales y secundarios serán claramente precisados. Se incluirá en esta sección sólo aquellas referencias estrictamente pertinentes.

Método

Se incluirá exclusivamente información disponible al momento en que el estudio o protocolo fue escrito. Toda información obtenida durante el estudio pertenece a la sección Resultados.

Selección y descripción de participantes

Se describirá claramente la selección de pacientes, controles o animales experimentales, incluyendo criterios de elegibilidad y de exclusión y una descripción de la población en que se toma la muestra. Se incluirá explicaciones claras acerca de cómo y por qué el estudio fue formulado de un modo particular.

Información técnica

Se identificará métodos, equipos y procedimientos utilizados, con el detalle suficiente como para permitir a otros investigadores reproducir los resultados. Se entregará referencias y/o breves descripciones cuando se trate de métodos bien establecidos, o descripciones detalladas cuando se trate de métodos nuevos o modificados. Se identificará con precisión todas las drogas o químicos utilizados, incluyendo nombre genérico, dosis y vía de administración.

Estadísticas

Se describirá los métodos estadísticos con suficiente detalle como para permitir al lector informado el acceso a la información original y la verificación los resultados reportados. Se

cuantificará los hallazgos presentándolos con indicadores de error de medida. Se hará referencia a trabajos estándares para el diseño y métodos estadísticos. Cuando sea el caso, se especificará el software computacional utilizado.

Resultados

Se presentará los resultados en una secuencia lógica con los correspondientes textos, tablas e ilustraciones, privilegiando los hallazgos principales. Se evitará repetir en el texto la información proveída en forma de tablas o ilustraciones, sólo se enfatizará los datos más importantes. Los resultados numéricos no sólo se darán en la forma de derivados (p.e. porcentajes) sino también como números absolutos, especificando el método estadístico utilizado para analizarlos. Las tablas y figuras se restringirán a aquellas necesarias para apoyar el trabajo, evitando duplicar datos en gráficos y tablas. Se evitará el uso no técnico de términos tales como: "al azar", "normal", "significativo", "correlación" y "muestra".

Discusión

Se enfatizará los aspectos nuevos e importantes del estudio y las conclusiones que de ellos se derivan. No se repetirá en detalle la información que ya ha sido expuesta en las secciones de introducción o resultados. Es recomendable iniciar la discusión con una descripción sumaria de los principales hallazgos para luego explorar los posibles mecanismos o explicaciones para ellos. A continuación se comparará y contrastará los resultados con aquellos de otros estudios relevantes, estableciendo las limitaciones del estudio, explorando las implicancias de los hallazgos para futuros estudios y para la práctica clínica. Se vinculará las conclusiones con los objetivos del estudio, evitando realizar afirmaciones o plantear conclusiones no debidamente respaldadas por la información que se presenta. En particular se sugiere no hacer mención a ventajas económicas y de costos a menos que el manuscrito incluya información y análisis apropiado para ello.

Referencias bibliográficas

Siempre que sea posible, se privilegiará las referencias a trabajos originales por sobre las revisiones. Se optará por un número pequeño

de referencias a trabajos originales que se consideren claves. Deberá evitarse el uso de abstracts como referencias. Cuando se haga referencia a artículos no publicados, deberán designarse como “en prensa”, “en revisión” o “en preparación” y deberán tener autorización para ser citados. Se evitará citar “comunicaciones personales” a menos que se trate de información esencial no disponible en forma pública.

Estilo y formato de referencias

Las referencias se numerarán consecutivamente, según su orden de aparición en el texto. Las referencias se identificarán con números árabes entre paréntesis. Los títulos de las revistas deberán abreviarse de acuerdo al estilo usado en el Index Medicus (<http://www.nlm.nih.gov>)

Artículo de revista científica

Enumerar hasta los primeros seis autores seguidos por et al., en el siguiente formato:

Ejemplo: Salvo L, Rioseco P, Salvo S: Ideación suicida e intento suicida en adolescentes de enseñanza media. Rev. Chil. Neuro-Psiquiat. 1198;36:28-34.

Más de 6 autores

Ejemplo: Barreau M, Ángel L, García P, González C, Hunneus A, Martín A M, et al. Evaluación de una unidad de Atención Integral del adolescente en un clínica privada. Boletín SOPNIA. 2003;19(2):25-32

Cuando se cita el capítulo de un libro.

Ejemplo: Pinto F. Diagnóstico clínico del Síndrome de Déficit Atencional (SDA). En: López I, Troncos L, Förster J, Mesa T. Editores. Síndrome de Déficit Atencional. Santiago, Chile: Universitaria;1998.p.96-106.

Para otro tipo de publicaciones, aténgase a los ejemplos dados en los “Requisitos Uniformes para los Manuscritos sometidos a Revistas

Biomédicas”.

Tablas

Las tablas reúnen información concisa y la despliegan en forma eficiente. La inclusión de información en tablas, contribuye a reducir la longitud del texto.

Las tablas se presentarán a doble espacio, cada una en hoja separada y se numerarán consecutivamente según su orden de aparición. Se preferirá no usar líneas divisorias internas. Cada columna tendrá un corto encabezado. Las explicaciones y abreviaciones se incluirán en pies de página. Para los pies de página se usarán los siguientes símbolos en secuencia: *, †, ‡, §, ||, ¶, **, ††, ‡‡

Se identificará medidas estadísticas de variación (desviaciones estándar o errores estándar de medida).

Ilustraciones

Las figuras serán dibujadas o fotografiadas en forma profesional. También podrán remitirse en forma de impresiones digitales con calidad fotográfica. En el caso de radiografías, TAC u otras neuroimágenes, así como fotos de especímenes de patología, se enviará impresiones fotográficas a color o blanco y negro de 127x173 mm. Las figuras deberán ser, en lo posible, autoexplicatorias, es decir contener título y explicación detallada. Las figuras serán numeradas consecutivamente de acuerdo a su orden de aparición en el texto. Si una figura ha sido publicada previamente, se incluirá un agradecimiento y se remitirá un permiso escrito de la fuente original, independientemente de su pertenencia al propio autor.

Abreviaciones y símbolos

Se usará abreviaciones estándar, evitando su uso en el título. En todos los casos, se explicará el término completo y su correspondiente abreviación precediendo su primer uso en el texto.