



Boletín
Sociedad de
Psiquiatría y
Neurología de la
Infancia y
Adolescencia

Año 8

Nº 3

Diciembre 1997

ISSN 0717-1331

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

AÑO 8 - Nº 3 - DICIEMBRE 1997

ISSN 0717-1331

DIRECTORIO 1996 - 1997

Presidenta:	Dra. Ximena Keith
Vicepresidente:	Dr. Jorge Förster
Secretaria:	Dra. Mónica Troncoso
Tesorero:	Dr. Tomás Mesa
Directores:	Dr. Hernán Alvarez Dra. Leonor Avendaño Dra. Verónica Burón Dra. Anahí Martínez Dr. Marcos Vallejos
Past-President:	Dra. Ledia Troncoso
Directora del Boletín:	Dra. Isabel López
Comité Editorial:	Dra. Freya Fernández Psic. Gabriela Sepúlveda Figo. Marcelo Díaz Dr. Ricardo García
Secretaria:	Sra. Carolina Martínez

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

AÑO 8 - Nº 3 - DICIEMBRE 1997

ISSN 0717 - 1331

CONTENIDOS

	Página
RESUMENES CONGRESO 1997	3
INDICE DE AUTORES	52
REUNIONES Y CONGRESOS	54
REUNIONES CIENTIFICAS	55
SUGERENCIAS PARA LAS CONTRIBUCIONES	56

1. FARMACOTERAPIA EN ADOLESCENTES ESQUIZOFRENICOS.

*Espinoza M. A.; Venegas S.; Velásquez H.
Unidad Infanto Juvenil. Servicio de Psiquiatría.
Hospital Félix Bulnes.*

La evolución clínica de cada paciente y la experiencia del equipo de trabajo determina el uso preferencial de un neuroléptico por sobre todo. La necesidad de potenciación y técnicas coadyuvantes (ELS. Psicoterapia). Se muestra experiencia clínica en la Unidad Infanto Juvenil del Servicio de Psiquiatría del Hospital Félix Bulnes Cerda.

Material y Métodos

Se obtiene información retrospectiva de registro computarizado, fichas clínicas y protocolo de egreso de 30 pacientes adolescentes (entre 13 y 18 años), diagnosticados como esquizofrénicos, después de estudio clínico y laboratorio, según criterios CIE-10 entre los meses de Julio 1995 y Julio 1997. Metodología fenomenológica en la descripción de casos. Descripción de indicación, uso (dosis-periodo) y efectos (deseados-adversos) de neurolépticos clásicos y alternativos.

Resultado

Se discuten características diferenciales del metabolismo de fármacos neurolépticos en adolescentes y dificultades en el tratamiento farmacológico.

Se discuten características biológicas (neurológicas) previas de pacientes que evolucionan con predominio de síntomas positivos o negativos.

Conclusiones.

Existe diferencia sustancial en la respuesta

farmacológica a neurolépticos en adolescentes respecto de pacientes adultos o crónicos. Desafío en el uso de neurolépticos atípicos (Clozapino-Olanzapina) en adolescentes.

2. SINTOMATOLOGIA DE LACTANTES Y PREESCOLARES CON TRASTORNOS REGULATORIOS.

*DeGangi, Georgia A.; Breinbauer L., Cecilia.
Reginald S. Lourie Center for Infants and Young
Children Rockville, Maryland, USA.*

Este estudio examinó la prevalencia de síntomas en una muestra de menores con Trastornos Regulatorios, para proveer de una base de datos a profesionales que trabajan con lactantes y preescolares, y un marco para entender trastornos de auto-regulación en la infancia. Se examinó la prevalencia de dificultades del sueño, de la alimentación, de serenación, de reactividad sensorial, regulación del ánimo, y control emocional y conductual en una muestra de 77 lactantes y preescolares con trastornos regulatorios y 155 lactantes y preescolares con desarrollo típico entre los 7 y los 30 meses de edad. Los datos fueron obtenidos a través de cuestionario de síntomas para lactantes y preescolares (Infant-toddler Symptom Checklist) y fueron analizados por cortes transversales de grupos etarios. En el primer año de vida, los menores con Trastornos Regulatorios mostraron síntomas relacionados con el desarrollo de una homeostasis básica, separación y procesamiento sensorial temprano. Muchos de estos síntomas persistieron durante el segundo año de vida. Se suman a estos la aparición de problemas relacionados con la comunicación, expresión afectiva, capacidades atencionales, juego recíproco, autonomía y control. Los datos revelan que menores con Trastornos regulatorios presentan más síntomas entre los 10 y los 24 meses de edad que entre el período de 7 a 9 meses o el período de 25 a 30 meses.

Algunos de estos síntomas se resuelven después de los 2 años de edad mientras otros persisten.

Se discuten los déficits a la base de los trastornos de auto-regulación y las implicaciones de posibilidades de screening y diagnóstico precoz.

3. PERFIL MEDICO LEGAL DEL NIÑO VICTIMA DE ABUSO SEXUAL.

*Espinoza A.; Paredes M.
Servicio Médico Legal.*

Se describe análisis prospectivo realizado a partir de casos derivados desde Tribunales al Servicio Médico Legal.

Material y Método

Se examinaron 87 casos de niños entre 3 y 15 años, ambos sexos, víctimas de abuso sexual. Se realizó evaluación sexológica, neurológica y psiquiátrica, según protocolo de examen.

Resultados

En un 77% existen elementos consistentes para confirmar clínicamente sospecha de abuso sexual. De estos casos, un 85% presenta repercusión psicológica evidenciable a examen psiquiátrico y un 5%, examen sexológico positivo (técnicas clínicas y de Laboratorio). En un 91,95% la relación entre víctima y agresor fue familiar. Se describe compromiso psicológico de los niños según etapa evolutiva y nivel de pensamiento. Se expone acerca de escolaridad, tiempo de exposición al abuso, tiempo de ocultamiento, presencia de otro tipo de maltrato y desórdenes previos en el desarrollo de la personalidad.

Conclusiones

En todas las edades el compromiso psicológico evidenciable, más frecuentemente encontrado es como desorden de ansiedad, seguido por trastorno depresivo y desórdenes conductuales. El examen sexológico es negativo en la mayoría de los casos.

4. DESORDENES DEL ANIMO EN ADOLESCENTES. 4 CASOS CLINICOS.

*Dr. Pizarro G., Cristián. Psiquiatra Infantil.
Policlinico de Neuropsiquiatría Infantil.
Hospital Naval y Hospital Van Buren.
Valparaíso.*

Cada vez toman mayor importancia los desórdenes del ánimo en adolescentes debido a los fenómenos de Sensibilidad y Plasticidad Neuronal involucrados en la cronicidad de este tipo de cuadros.

Se presenta la evolución de 4 casos clínicos: 2 de Depresión y 2 de Enfermedad Bipolar. La Depresión Mayor se diagnosticó en 2 menores de 11 años (mujer) y 14 años (hombre) con antecedentes de Déficit intelectual y Disfasia Mixta respectivamente. Ambos casos debutan bajo la forma de Psicosis. Evolucionan favorablemente en cada caso con Imipramina 50 mg/día, Clorpromazina 50 mg/día, Amitriptilina 75 mg/día, Meleril 225 mg/día.

La Enfermedad Bipolar se presentó en 2 adolescentes de 14 años (mujer y hombre) con antecedentes de Ansiedad de Separación y Episodios Depresivos previos a cuadro de Hipomanía donde se evidenció el diagnóstico. Ambos casos evolucionan con desajuste conductual, ánimo expansivo, inquietud psicomotora insomnio, rebeldía hacia los padres y problemas escolares. Evolucionan favorablemente a los 8 días de tratamiento con Carbonato de Litio 600 mg/día (0,3 mEq/L), Meleril 50 mg/día y Carbonato de Litio 900 mg/día (0,5 mEq/L), Clorpromazina 50 mg/día en cada caso, debiéndose en el primer adolescente cambiar de esquema a Carbamazepina 800 mg/día a causa de intolerancia gástrica al Litio, existiendo la misma respuesta favorable.

5. FACTORES PROTECTORES Y DE RIESGO EN HIJOS DE PADRES CON TRASTORNO AFECTIVO. FONDECYT: 1950724.

García R.; Montt ME; Almonte C.; Cabrera J.; Sepúlveda JE.

Según estudios de la OMS en Chile se registra

un 29,5% de depresión, siendo una de las cifras más altas del mundo. Las investigaciones han mostrado que los hijos de padres con trastorno afectivo son altamente vulnerables para desarrollar psicopatología.

Se investiga el impacto de los trastornos afectivos de los padres en sus hijos, analizando los factores de riesgo, protectores y de resiliencia en la salud mental de la progeñe.

Se estudió a 50 familias con un padre con trastorno afectivo y se las comparó con dos grupos controles: 50 familias con un padre con otra psicopatología y 50 familias con padres y 50 padres no consultantes a psiquiatría. Se evaluaron variables individuales, familiares, sociales y eventos vitales estableciéndose la relación entre éstos.

Resultados preliminares han mostrado que 35% de los hijos de padres con trastorno afectivo tienen un trastorno psiquiátrico, siendo el más frecuente la depresión, seguido por cuadros de la línea ansiosa. En los lactantes y pre-escolares se encontró un 54% con trastorno del desarrollo. Un 46% de los hijos fue producto de embarazo imprevisto o indeseado, y se sospecha maltrato en un 31% de los niños. Los factores de riesgo asociados a la presencia de psicopatología en los hijos son el tener el mismo sexo que el padre enfermo, un escasa red de apoyo social y el maltrato parental. La cercanía emocional con el padre con el trastorno pareciera ser un factor protector.

6. SALUD MENTAL INFANTO JUVENIL: EN ATENCIÓN PRIMARIA. SERV. DE SALUD METROPOLITANO ORIENTE.

García R.; Alfaro P.; Amarales J.; Contreras M.; García A.; Vivovich L.; Inda V.; Tejos M.; Vildósola O.; Gómez L.; Acuña J.

La atención de Salud Mental Infantil ha sido una de las preocupaciones del Servicio de Salud.

Objetivo General

Obtener perfil de consulta en Salud Mental

Infanto-Juvenil en la población consultante a los Consultorios del Servicio de Salud Metropolitano Oriente.

Objetivos Específicos

Describir la consulta por morbilidad en la población consultante menor de 15 años en los Consultorios del SSMO. Describir la Consulta en Salud Mental Infanto-Juvenil. Describir la distribución de consultas por profesional y edad media de consultantes.

De una población consultante de 24.720 niños y adolescentes menores de 15 años, se seleccionó una muestra al azar de 2.472 casos. Revisándose ficha clínica y hoja diaria las atenciones de médicos, asistentes sociales y psicólogo.

La distribución de consultas profesionales y edad media de consultantes fue la siguiente: Médicos 93%, EM: 4,1% EM: 10 años. Asistente social 1,5% Em: 5,3 años.

El perfil diagnóstico varió según el registro si era de hoja diaria de consulta o desde la ficha clínica. Tomando el registro de esta última el diagnóstico de salud mental constituyó el 8,1% de la consulta por morbilidad. Haciendo el análisis por grupo etario se encontró que en el grupo de menores de dos años el diagnóstico de salud mental constituía el 1% de la consulta por morbilidad constituyendo el 7º motivo de consulta.

En el grupo de 2 a 5 años fue del 2,9%, 6º motivo de consulta. En el grupo de 6 a 9 años fue de 12,1%, 3º motivo de consulta y en los mayores de 10 años fue de un 22,3% constituyendo el 1º motivo de consulta.

Los diagnósticos de salud mental constituían el 2,1% del total de consultas médicas, el 93,4% del total de consultas de psicólogo y el 100% de las consultas de servicio social. Se describe la consulta de salud mental según el ICD 10 total y por profesional que da la atención. Se determina la fuente de derivación para las consultas de salud mental.

Discusión

Se compara la atención de salud mental de niños y adolescentes con estudios anteriores, concluyéndose que el diagnóstico se hace en forma más frecuente en los consultorios y en la atención médica, de la cual se tienen antecedentes. La consulta por problemas de salud mental es la primera causa en los niños mayores de 10 años y la tercera en escolares. El rango de diagnósticos es más amplio que en estudios previos, incluyendo los de causa psicosocial como es el maltrato.

Se analizan posibles factores que han incidido en esta nueva situación de la consulta por salud mental de niños y adolescentes en el nivel primario.

7. ENRIQUECIMIENTO POLISENSORIAL PRECOZ. NEUROQUIMICA CORTICAL, ADAPTACION AL MEDIO-AMBIENTE Y PLASTICIDAD ESTRUCTURAL.

Fernández V.; Sanhueza-Tsutsumi M.; Bravo H.; Inzunza O.

Programa de Fisiología y Biofísica, Instituto de Cs. Biomédicas, Fac. de Medicina, Universidad de Chile y Departamento de Anatomía, Fac. de Medicina, Universidad Católica.

PROYECTO FONDECYT 1950649

En la actualidad no existen estudios respecto a interacciones entre la reorganización neuroquímica de la corteza cerebral y la emergencia de habilidades básicas, bajo condiciones de enriquecimiento sensorial.

Los efectos sobre neuronas que liberan óxido nítrico (NO+) fueron estudiados en 56 ratitas macho de la Cepa Sprague-Dawley que se encontraban en el período de lactancia exclusiva. Una batería de cuatro tareas conductuales fue empleada en 64 sujetos experimentales con el objeto de observar las respuestas adaptativas: Natación, Campo abierto, Cámaras intercomunicadas y Laberinto elevado en cruz.

Nuestros resultados señalan que el impacto del

modelo experimental es «MAXIMO» durante las primeras fases post-natales (dependencia cronológica). Estos efectos epigenéticos involucran, significativamente, a neuronas ambiente-dependientes ubicadas en la región ventro-lateral del pálido (zona de alta sensibilidad al entorno). Es importante señalar que los cambios morfológicos se mantienen a largo plazo (PERMANENCIA DEL GRABADO ESTRUCTURAL). Al mismo tiempo se manifiestan influencias significativas sobre el patrón de conductas básicas, demostradas por un descenso de la reactividad emocional y una enorme capacidad de exploratividad en los laberintos y en el campo abierto.

Los hallazgos son notables si se considera el limitado tiempo de exposición al ambiente polisensorial temprano (1,5 hrs. diarias), y la corta duración del período de estimulación (10 a 20 días). Es relevante enfatizar que el enriquecimiento multimodal precoz utilizado en este estudio constituye la base experimental sobre la cual es posible PROGRAMAR la rehabilitación de sujetos sometidos a privación social, sensorial y/o afectiva.

8. IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DEL DESARROLLO FETAL DE LA FISURA LATERAL Y CENTRAL EN CEREBROS FETALES HUMANOS. INFORME PRELIMINAR.

Navarrete A.; Domínguez S.; Segura P.; Arias R.; Aboitz F.

Universidad de Chile, Universidad de los Lagos, Hospital Base de Osorno.

Fondecyt: 1970294.

Resumen

La fisura lateral aparece en el humano alrededor de las catorce semanas como una pequeña depresión poco profunda entre el futuro lóbulo orbito frontal y lóbulo temporal. La fisura central aparece visible a las veintidós semanas. Se observa en la primera parte de el desarrollo una orientación vertical en relación al eje fronto occipital de la fisura lateral la que se va horizontalizando durante el desarrollo. Se ha

descrito asimetrías de la fisura lateral ya en el cerebro fetal como la longitud es mayor y la pendiente es menor en el hemisferio izquierdo y el punto de bifurcación fue más alto en el lado derecho en relación al eje dorsoventral. En el cerebro fetal y de el neonato se han demostrado asimetrías anatómicas relacionadas con el plano temporal y el giro de Heschl. Ambas zonas presilviana documentadas son parte del sustrato neural de las funciones del lenguaje.

Se estudiaron 15 cerebros de fetos humanos entre las 10 semanas de desarrollo hasta finales de la gestación. Se fijaron en formalina al 10% dentro de las primeras horas post parto. Se pesa cerebro completo y cada uno de los hemisferios cerebrales se fotografiaron desde su superficie lateral y medial y con un curvumetro digital se mide la longitud fisura lateral, longitud fronto occipital - longitud temporo occipital, distancia fisural lateral al eje fronto occipital, y el perímetro fosa lateral. Se hizo análisis estadístico no paramétrico de las medidas.

La fisura lateral aparece visible a las 12 semanas como una pequeña depresión y la central es visible a las 22 semanas. Las áreas relacionadas con la fisura lateral tienen un crecimiento sostenido. Las longitud fronto occipital y temporo occipital crecen en relación a la curva de la edad. La fosa lateral va decreciendo no en relación con la edad. La horizontalización de la fisura lateral es asimétrica y variable.

En cerebros adultos la morfología de la fisura lateral tiene una gran variabilidad inter hemisférica e inter sexo. Seguir estudiando la fisura lateral en feto será un significativo aporte al estudio de las asimetrías anatómicas y su relación con las asimetrías funcionales de la lateralización del lenguaje.

9. ENFERMEDAD DE PELIZAEUS MERZBACHER, PRESENTACION DE TRES FAMILIAS CHILENAS CON ESTUDIO GENETICO MOLECULAR.

Troncoso, M.¹; Castiglioni, C.¹; Troncoso, L.¹; Badilla, L.²; Bravo, E.²; Boosplug-Tanguy, O.²

¹ Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San

Borja-Arriarán y

² Centro Radiológico Fleming Santiago, Chile.

³ INSERM Unidad 384, Clermont-Ferrand, Francia.

Introducción

La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher (PMD) es una leucodistrofia ligada al X, producida por una alteración en el gen que codifica para la proteolipoproteína (PLP) que es esencial en la formación de la mielina del Sistema Nervioso Central (SNC). Su diagnóstico, clásicamente, se ha realizado apoyándose en parámetros clínicos, neurofisiológicos y de imágenes característicos. El nivel actual de desarrollo de su genética molecular, hace posible su confirmación diagnóstica. El objetivo de este trabajo es presentar 3 familias chilenas, con seis de sus miembros afectados por la enfermedad, su forma de presentación clínica y los resultados de su estudio genético molecular.

Pacientes y Métodos.

Se analizó los registros clínicos, los estudios neurofisiológico y de imágenes con Tomografía Axial Computada (TAC) y Resonancia Magnética (RM) de 6 niños afectados de PMD, (tres pares de hermanos, de sexo masculino, con edades entre 5 y 12 años), controlados en nuestro servicio. Se registró sus características clínicas y su forma de evolución. Se tomó muestras de sangre de los niños, de sus madres y hermanos sanos y se envió a la Unidad INSERM 384 (Francia) para realización del estudio genético molecular.

Resultados

Los 6 niños afectados cursaron desde los primeros meses de vida con un hipotonía axial y retraso del desarrollo psicomotor, acompañado precozmente de nistagmo y temblor cefálico, agregándose en el curso de su evolución un síndrome cerebeloso y un síndrome piramidal en forma lentamente progresiva. Sólo 2 pacientes presentaron movimientos extrapiramidales y en ninguno se constató aparición de crisis convulsivas. La evaluación psicométrica evidenció una pérdida de sus capacidades cognitivas, con un coe-

ficiente intelectual actual que varía entre 38 y 62. De los exámenes complementarios, el electroencefalograma fue inespecífico, los potenciales evocados auditivos y visuales estaban alterados, sugerentes de una alteración de la mielinización a nivel del SNC. El TAC de cerebro fue normal en todos los pacientes. La RM cerebral (realizada en 5 niños), mostró una alteración difusa de la mielinización a nivel de la sustancia blanca, con un aspecto «tigroide» de ésta. El estudio genético molecular encontró una alteración del gen PLP en 4/6 niños, consistente en una duplicación del gen. Se demostró que esta alteración genética es heredada por el haplotipo materno del gen en el cromosoma X. Es decir las madres son portadoras de la enfermedad.

Conclusión

En cuatro niños chilenos con una enfermedad de PMD, se encontró una duplicación génica del gen PLP transmitido por sus madres. El diagnóstico genético molecular, permite confirmar el diagnóstico y más aún el estado de portador de la enfermedad.

10. TRANSLOCACIONES RECÍPROCAS EN PACIENTES CON RM. CROMOSOMAS Y PUNTOS DE QUIEBRE PREFERENTEMENTE INVOLUCRADOS.

Allende, MA.; Cortés, F.; Quiroga, A.; Curotto, B.; Troncoso, L.
Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas. INTA, Universidad de Chile.

Las aberraciones cromosómicas estructurales se presentan en 2,5 por 1000 de los recién nacidos vivos; entre ellas las Translocaciones Recíprocas y Robertsonianas son las más frecuentes y se presentan en 0,1% de la población general. De estas anomalías 1/3 se producen «de novo» y los 2/3 restantes son heredados. En general todos los cromosomas participan en alteraciones estructurales: sin embargo algunos se involucran en rearrreglos estructurales desbalanceados ó balanceados con una frecuencia mayor a la esperada, existiendo cromosomas y segmentos cromosómicos más susceptibles de romperse

favoreciendo el intercambio de segmentos cromosómicos, mutaciones en afecciones monogénicas frecuentes y activación de oncogenes. En el presente trabajo se analizarán las frecuencias y tipo de aberraciones cromosómicas en 2.443 pacientes con RM y/o RM más dismorfias; entre ellos se han detectado 495 cariotipos alterados (20,3 %) de los cuales 47 (9,5%) son producto de una Translocación Recíproca; de este grupo 8 corresponden a translocaciones recíprocas aparentemente balanceadas con fenotipo alterado. Se analizarán los 69 puntos de quiebre involucrados en un Translocación Recíproca en relación al tipo de banda (GTG positiva o negativa) y a los sitios frágiles involucrados en los puntos de quiebre. Se destaca la importancia de determinar el tipo de aberraciones cromosómicas y los cromosomas preferentemente involucrados en ellas en pacientes con RM.

11. ESCLEROSIS TUBEROSA: DESCRIPCIÓN CLÍNICA DE 18 CASOS.

Dras. López, I.; Flandez, A.; Troncoso, M.; Avaria, MA.; Quijada, C.
Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja-Arriarán. (HCSBA).

Introducción

La Esclerosis Tuberosa (ET) es una enfermedad autosómica dominante. Fue descrita por Von Recklinghausen en 1863. Se caracteriza en su forma clásica por lesiones dérmicas, retardo mental y epilepsia, aunque destaca su gran pleiomorfismo. Dos tercios de los casos son por mutaciones de novo. Su incidencia fluctúa desde 1/60000 hasta 1/30000.

Objetivos

Determinar las características clínicas de presentación de la enfermedad, neurológicas y extraneurológicas, y su relación con la edad de el paciente.

Paciente y métodos

Se revisaron 18 fichas de pacientes con el diagnóstico de ET tratados en el HCSBA en los

últimos 5 años.

Resultados

Se presentan 18 casos. Edades entre 1 y 28 años, siendo 11 hombres y 7 mujeres.

Síntomas neurológicos: *Epilepsia:* 100% de los casos, el 61% debutó con síndrome de West, todos antes de los 5 meses. Otros: diversas manifestaciones como: crisis parciales complejas, focales, tónicas o atónicas. *Retardo mental (RM):* 77% con RM moderado o severo. *Autismo* en el 28%. *Neuroimagen* (presencia de tubers corticales, nódulos subependimarios) 17 pacientes: compatible con el diagnóstico en todos los casos. *Astrocitoma* de células gigantes: 2 (11%) en mayores de 5 años.

Síntomas extraneurológicos: *Oculares:* Hamartomas: 44%. 4/9 pacientes todos menores de 5 años. *Cutáneas:* Manchas hipocromas: 17/18 (94%), adenoma sebáceo 39%, placas fibrosas en la frente y párpados; 28%, shagreen patch. 17% todos mayores de 5 años. *Renales:* 2/13 pacientes con riñón poliquístico. *Cardíaco:* 6/13 pacientes con rabiomioma. *Antecedentes familiares* de ET: 2 pacientes.

Conclusiones

1) La mayoría de los casos obedecen a mutaciones de novo. 2) Los síntomas cardinales son el RM, EPI y las manchas hipocromas, siendo esta manifestación cutánea las más frecuente. 3) Los pacientes con síndrome de West evolucionan a múltiples formas de epilepsia con distintas respuestas a tratamientos y con importante RM. Todos los con RM tienen EPI, no así a la inversa, tal como se ha descrito clásicamente. 4) En esta muestra el autismo se vio en pacientes con RM profundo (que fue la mayoría) con frecuencia similar a la descrita en otras series. 5) La imagen de SNC característica es un hallazgo constante y no se relaciona claramente con la clínica. 6) El rabiomioma cardíaco es un tumor frecuente (46%).

12. ESPECTRO CLINICO DEL DEFICIT DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA EN PEDIATRIA.

Ralman, E.; Troncoso, L.; Valiente, A.; Soto, V.; Jiménez, M.; Cornejo, V.
UGEM, INTA, U. de Chile.

Las alteraciones del Ciclo de la Urea se caracterizan por presentar hiperamonemia y trastornos de los aminoácidos. El déficit de la enzima ornitina transcarbamilasa (OTC) se hereda en forma recesiva ligada al cromosoma X. El objetivo de este trabajo es dar a conocer la enorme variabilidad clínica de presentación en 6 casos, 2 de sexo masculino y 4 femenino. La edad fluctúa entre 8 meses y 13 años. Uno de los varones la enfermedad apareció en el período neonatal con un coma hiperamonémico grave (amonio 1.700 ug%). El otro niño manifestó un cuadro clínico caracterizado por confusión y vómitos en relación a una infección a los 13 años. En las niñas este cuadro se manifestó entre los 6 y 18 meses. Actualmente ellas tienen entre 1 y 8 años, tres han presentado pérdida de habilidades adquiridas en relación a hiperamonemia desencadenada por infecciones. La cuarta consultó por presentar vómitos y apneas. Los valores de amonio fluctuaron entre 100 y 1.700 ug%. En todos los niños el resultado del análisis reveló aumento de glutamina y alanina y se detectó presencia de ácido orótico. Con estos resultados bioquímicos se confirmó un déficit de OTC. Para concluir queremos recalcar que sólo uno de los pacientes tuvo una presentación neonatal aguda. Se enfatiza la necesidad de plantear este diagnóstico ante la presencia de vómitos, retardo del desarrollo o conducta alterada con confusión o gran irritabilidad.

13. CARACTERIZACION CLINICA Y ELECTROFISIOLOGICA EN PACIENTES PEDIATRICOS CON NEUROPATIA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH 1A.

Escobar, RG.^(1,2); Iannaccone, ST.⁽¹⁾.

(1) T. Scottish Rite Hospital for Children, University Texas, Southwestern Medical Center, Dallas, Texas, USA.

(2) Departamento de Pediatría, División Neurología Pediátrica, P. Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT),

la neuropatía hereditaria más frecuente, es un grupo fenotípica y genéticamente heterogéneo de enfermedades hereditarias que afectan al sistema nervioso periférico. Un grupo de 61 pacientes pediátricos con diagnóstico clínico y electrofisiológico de CMT fueron estudiados genéticamente con técnica Southern blot y FISH, determinándose que 54% de ellos presentaban una duplicación del cromosoma 17p11.2-12. De estos 33 pacientes con diagnóstico de CMT 1A, 26 eran de sexo masculino y 7 femenino. La edad promedio a la fecha del primer examen clínico fue de 8 años 4 meses. El motivo de consulta más frecuente fue marcha anormal (40%), seguido de historia familiar positiva (27%). El hallazgo más frecuente al primer examen clínico fue debilidad de músculos peroneos. Ocho pacientes fueron asintomáticos y tuvieron un examen neurológico normal al momento de la primera visita. El estudio electrofisiológico mostró en todos los pacientes, con excepción de uno de 9 años, una disminución mayor a un 40% en la velocidad de conducción del nervio mediano. CMTA 1A, la neuropatía periférica tipo CMT más frecuente en esta serie, mostró una forma de presentación inicial tipo CMT más frecuente en esta serie, mostró una forma de presentación inicial que difiere de la clásica del adulto. El estudio electrofisiológico, de gran ayuda en el diagnóstico y caracterización de CMT, puede ser normal en estados tempranos de la enfermedad.

14. SCREENING DE ULTRASONOGRAFIA DE CEREBRO EN RN DE TERMINO SANOS. INFORME PRELIMINAR.

Drs. Pinto, F.; Hernández, M.; Gajewsky, C.; Vielma, J.

(Trabajo cooperativo de los Hospitales San Borja-Arriarán, Regional de Rancagua y Van Buren de Valparaíso).

Se propuso realizar ultrasonografías cerebrales a RN de término, adecuados a la edad gestacional, producto de embarazo normal y parto normal, al momento del alta, al tercer día de vida, tras un examen neonatológico normal. Se sacó de la muestra a todo RN que no cumpliera estos requisitos.

El objeto de este trabajo, que comenzó en Abril de 1997, es de demostrar la utilidad de examinar a todos los RN con ultrasonografía cerebral, a modo de screening, previo a su alta de las maternidades, para detectar diversas patologías cerebrales que pueden ser asintomáticas los primeros días de vida, como sucede con la justificación del screening neonatal para hipotiroidismo y fenilcetonuria.

Resultados

Se han realizado a la fecha 911 exámenes, 908 normales y 3 con hallazgos positivos correspondientes a un caso de hidranencefalia, una hemorragia subependimaria y un citomegalovirus congénito, detectado por hiperecogenicidad de vasos talámicos y confirmado por serología.

Aunque aún la muestra es escasa, se concluye que posiblemente se recomendará este screening a nivel nacional.

15. HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR, PRESENTACION DE UN CASO.

Drs. Troncoso, L.; Troncoso, M.; López, I. Servicio de Neurología Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán.

Introducción

La heterotopia nodular periventricular consiste en conglomerados de sustancia gris adyacentes a las paredes de los ventrículos laterales que no iniciaron su migración. La noxa actúa en etapas tardías de la proliferación neuronal permitiendo la multiplicación de neuroblastos pero limitando su migración hacia la corteza.

Paciente

Niña de 10 años, antecedentes perinatales normales, comenzó a los 3 meses de vida con episodios de desviación de la mirada hacia arriba seguido de convulsión tónico clónica generalizada, recibió tratamiento y se mantuvo sin crisis hasta los 8 años en que reaparecieron crisis parciales secundariamente. En la actualidad tiene un aprendizaje escolar lento,